

# Alternativas disponibles para el tratamiento médico de la Retinosquiasis ligada a X, a propósito de dos casos

Carolina Martínez-Barrios, Alicia Alcuaz Alcalaya, Inés García Marcos, Nuria Gajate Paniagua.  
Hospital Universitario de Burgos

**Antecedentes y objetivos:** La Retinosquiasis ligada a X (RSLX) es una distrofia retiniana macular producto de una mutación en el gen RS1. El diagnóstico se basa en los hallazgos fundoscópicos, de la tomografía de coherencia óptica (OCT), del electroretinograma (ERG) y estudio genético. El objetivo de este trabajo es describir alternativas de tratamiento y mostrar 2 casos clínicos.

**Métodos:** Descripción de 2 casos clínicos y revisión de la literatura.

**Resultados:** Caso 1. Varón de 16 años con diagnóstico de RSLX y mutación en locus Xp22.2. Su agudeza visual mejor corregida (AVMC) es de 0,7 en ambos ojos (AO), en la OCT AO presenta quistes maculares y retinosquiasis temporal que se han mantenido estables desde su diagnóstico a los 8 años, sin tratamiento. *Ver Figura 1.*

Caso 2. Varón de 30 años, diagnosticado a los 9 años de RSLX, retoma revisiones con oftalmología tras presentar deterioro visual, AVMC de 0,4 en ojo derecho (OD) y 0,16 en ojo izquierdo(OI), en la OCT edema macular quístico (EMQ) bilateral y gran quiste retiniano en OI. Se decide iniciar tratamiento con inhibidores de la anhidrasa carbónica (IAC) y se estudian los cambios a los 6 meses. *Ver figura 2.*

Los **IAC** han sido utilizados con éxito en el manejo del EMQ de la RSLX; actúan sobre el epitelio pigmentario de la retina y producen una acidificación del espacio subretiniano así como aumento de la adhesividad retiniana, numerosos estudios han demostrado que pueden producir una disminución del grosor macular en éstos pacientes.

Los **corticoides** (CI) son otra alternativa, existen publicados 3 casos clínicos de pacientes con RSLX que han tenido una respuesta favorable al uso de implantes de CI intravítreos y administración de triamcinolona subtenoniana. Algunos autores proponen que existe un componente inflamatorio subyacente, sobretudo en pacientes con fluido subretiniano, que podría mejorar tras el uso de CI.

Respecto a la **terapia génica**, dado que es una enfermedad monogénica, es un blanco atractivo para estos tratamientos. Existe actualmente en fase I/IIa un estudio sobre administración intravítrea de un vector con el virus asociado-adeno RS1; se ha demostrado tolerabilidad, sin embargo no hay estudios sobre efectividad.

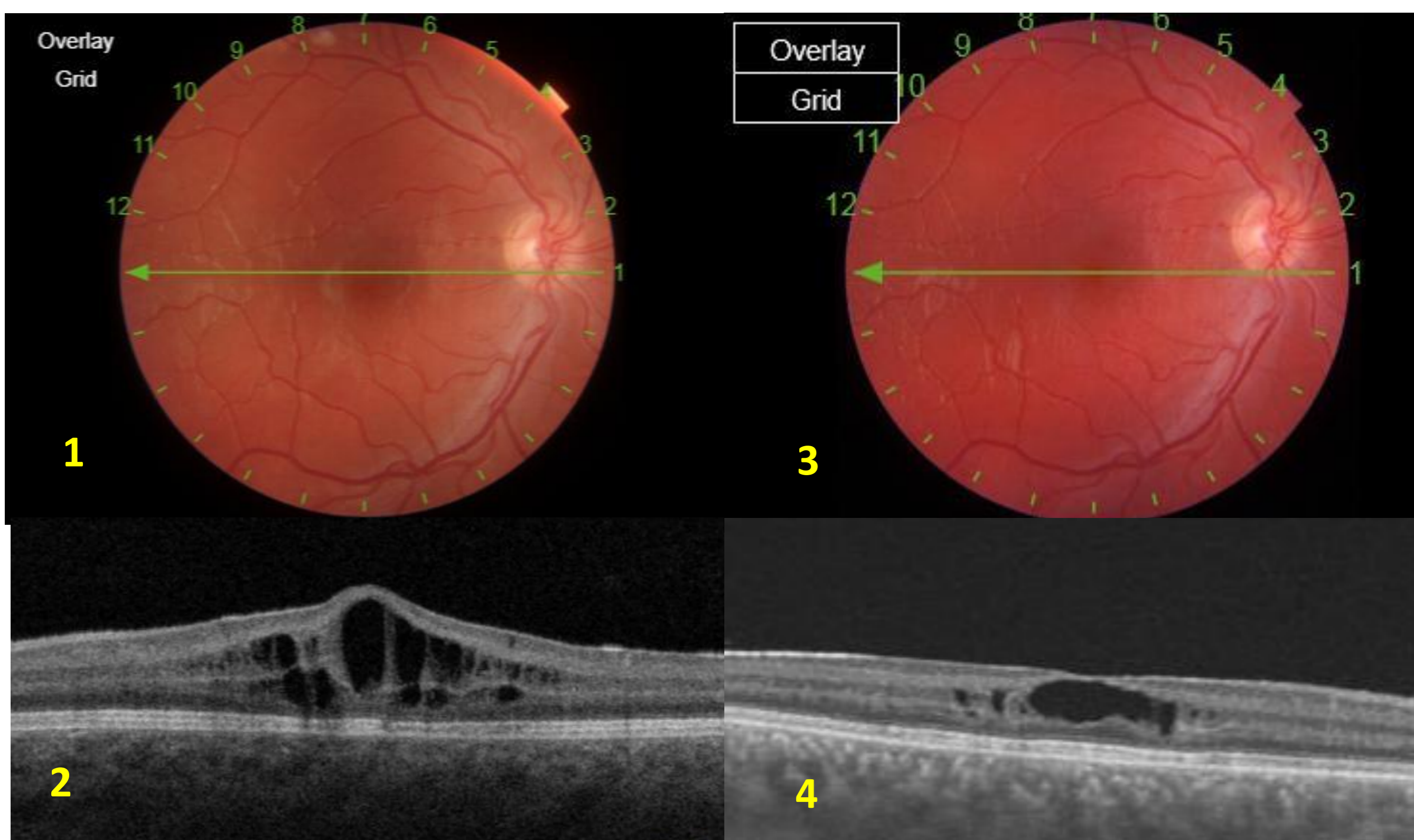


Figura 1: Evolución del fondo de ojo y OCT con edema macular quístico a los 8 años (1 y 2) y a los 16 años (3 y 4).

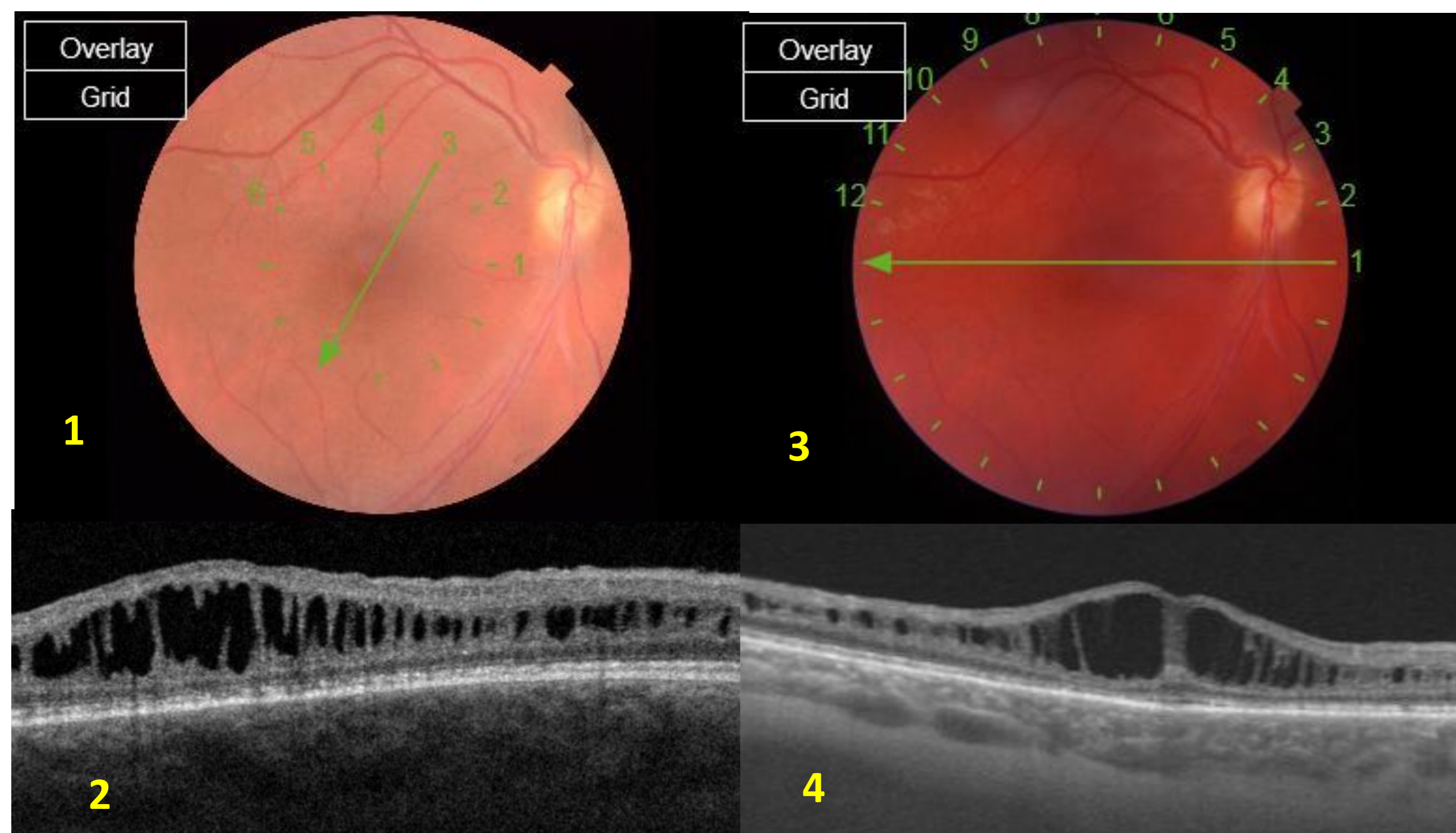


Figura 2: Evolución del fondo de ojo y OCT con edema macular quístico (1 y 2) y a los 6 meses (3 y 4).

**Conclusiones:** A pesar de que actualmente no existe ningún tratamiento curativo para la enfermedad, hay algunas alternativas disponibles con buenos resultados como los IAC. Respecto a los CI aún faltan estudios aleatorizados y randomizados que confirmen su efectividad. La terapia génica aún está en fases iniciales, por lo que sólo contamos con resultados preliminares. En los casos presentados uno se ha mantenido estable sin tratamiento y el otro ha mostrado una discreta mejoría con tratamiento. Definir en quiénes y en qué momento iniciar los IAC, es aún un tema controvertido.

## Bibliografía:

- Andreuzzi P, Fishman GA, Anderson RJ. USE OF A CARBONIC ANHYDRASE INHIBITOR IN X-LINKED RETINOSCHISIS. Retina. Ovid Technologies (Wolters Kluwer Health); 2017 Aug;37(8):1555–61.
- Mukhtar S, Potter SM, Khurshid SG. DEXAMETHASONE INTRAVITREAL IMPLANT FOR X-LINKED (JUVENILE) RETINOSCHISIS. Retinal Cases & Brief Reports. Ovid Technologies (Wolters Kluwer Health); 2019;13(1):18–20.
- Cukras C, Wiley HE, Jeffrey BG, Sen HN, Turrieff A, Zeng Y, et al. Retinal AAV8-RS1 Gene Therapy for X-Linked Retinoschisis: Initial Findings from a Phase I/IIa Trial by Intravitreal Delivery. Molecular Therapy . Elsevier BV; 2018 Sep;26(9):2282–94.

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés  
Correspondencia: carolinamartinezbarrios@gmail.com