

## ARTÍCULO ORIGINAL

# Enfermedades crónicas no transmisibles en pacientes y familias con retinosis pigmentaria

## Chronic non-communicable diseases in patients and families with retinitis pigmentosa

Raisa Hernández Bager<sup>1</sup>  Raisa Ivis Beltrán Sainz<sup>1</sup>  Asunción Fortunata Rodríguez Morris<sup>1</sup>  Dagmara Magdalena Cordero Ruiz<sup>2</sup>  Loida Mevis Savón George<sup>1</sup>  Bàrbara Cid Vázquez<sup>1</sup> 

<sup>1</sup> Hospital Docente Clínico Quirúrgico Dr. Salvador Allende, Centro de Referencia de Retinosis Pigmentaria, La Habana, La Habana, Cuba

<sup>2</sup> Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Facultad de Ciencias Médicas Salvador Allende, La Habana, Cuba

### Cómo citar este artículo:

Hernández-Bager R, Beltrán-Sainz R, Rodríguez-Morris A, Cordero-Ruiz D, Savón-George L, Cid-Vázquez B. Enfermedades crónicas no transmisibles en pacientes y familias con retinosis pigmentaria. *Medisur* [revista en Internet]. 2023 [citado 2023 Jun 2]; 21(3):[aprox. 12 p.]. Disponible en: <https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/5631>

### Resumen

**Fundamento:** la retinosis pigmentaria, enfermedad ocular de origen genético y baja prevalencia, progresa lentamente en años hacia el deterioro visual severo y afecta el desempeño social. En el Servicio de Oftalmología del Hospital Docente Clínico Quirúrgico Dr. Salvador Allende, existe un protocolo asistencial institucional que incluye la atención sistemática e integral de los afectados.

**Objetivo:** identificar las enfermedades crónicas no transmisibles en pacientes con retinosis pigmentaria y en sus familiares.

**Métodos:** estudio descriptivo, prospectivo, realizado entre marzo 2016-marzo 2022, con muestreo no probabilístico e intencionado. Se seleccionaron pacientes y familias registradas en la base de datos del servicio, residentes en los municipios Cerro y Plaza, en La Habana.

**Resultados:** de 145 personas estudiadas (74 enfermos de retinosis pigmentaria y 71 familiares), 138 (95,1 %) presentaban enfermedades crónicas no transmisibles, entre las que se destacan la hipertensión arterial (29,7 %), la diabetes mellitus (21,0 %) y la asociación de ambas (13,0 %). En la dispensarización comunitaria se incluyen en el Grupo 4 las personas con déficit visual y además en otros grupos de dispensarización para atender mejor los factores de riesgo y enfermedades crónicas no transmisibles halladas en ellos.

**Conclusiones:** la identificación de las enfermedades crónicas no transmisibles fue útil, para desplegar una atención médica holística e interdisciplinaria que facilite la prevención de enfermedades y complicaciones, permita preservar la visión, optimizar la rehabilitación visual y la calidad de vida. Se recomienda aplicar atento cuidado y mejorar la educación sanitaria en pacientes con retinosis pigmentaria.

**Palabras clave:** retinitis pigmentosa, retinosis pigmentaria, distrofia de bastones y conos, enfermedades no transmisibles, dispensarización

### Abstract

**Background:** retinitis pigmentosa, an ocular disease of genetic origin and low prevalence, slowly progresses over years towards severe visual impairment and affects social performance. In the Ophthalmology Service of the Dr. Salvador Allende Clinical Surgical Teaching Hospital, there is an institutional care protocol that includes systematic and comprehensive care for those affected.

**Objective:** to identify chronic non-communicable diseases in patients with retinitis pigmentosa and their relatives.

**Methods:** descriptive, prospective study carried out between March 2016-March 2022, with non-probabilistic and intentional sampling. Patients and families registered in the service's database, residing in the Cerro and Plaza municipalities, in Havana, were selected.

**Results:** of 145 people studied (74 patients with retinitis pigmentosa and 71 relatives), 138 (95.1%) had non-communicable chronic diseases, among which arterial hypertension (29.7%), diabetes mellitus (21.0%) and the association of both (13.0%). In community dispensing, people with visual impairment are included in Group 4 and also in other dispensing groups to better attend to the risk factors and chronic non-communicable diseases found in them.

**Conclusions:** the identification of chronic non-communicable diseases was useful to deploy holistic and interdisciplinary medical care that facilitates the prevention of diseases and complications, preserves vision, optimizes visual rehabilitation and quality of life. It is recommended to apply attentive care and improve health education in patients with retinitis pigmentosa.

**Key words:** retinitis pigmentosa, cone-rod dystrophies, noncommunicable diseases

**Aprobado:** 2023-03-01 13:36:26

**Correspondencia:** Raisa Hernández Bager. Hospital Docente Clínico Quirúrgico Dr. Salvador Allende. Centro de Referencia de Retinosis Pigmentaria. La Habana, Cuba. [raisa.bager@infomed.sld.cu](mailto:raisa.bager@infomed.sld.cu)

## INTRODUCCIÓN

La retinitis pigmentosa o retinosis pigmentaria agrupa diferentes distrofias retinocoroideas de origen genético, que progresan lentamente hacia el deterioro visual y como consecuencia afectan el desempeño social. Independientemente de la edad de comienzo, años de evolución y del estadio de la enfermedad en que se encuentre el paciente, la prolongación de la visión útil es el principal objetivo de cualquier intervención médica, lo que quiere decir alejar la ceguera y procurar calidad visual y de vida y con mejores resultados si es de forma personalizada.

Por estar incluida entre las causas de baja visión y ceguera en el mundo actual<sup>(1)</sup> desde el diagnóstico de la enfermedad y favorecidos por la cobertura sanitaria universal del sistema de salud cubano, pacientes con retinosis pigmentaria se adhieren a un protocolo asistencial institucional diseñado para asegurar la atención sistémica y sistemática del enfermo, la rehabilitación y la inclusión social.

La retinosis pigmentaria, en adelante RP, se caracteriza por ceguera nocturna (síntoma principal), dificultades para la visión de contraste y reducción del campo visual. En el fondo de ojo se agrupan pigmentos oscuros multiformes por la degeneración retinocoroidea junto a alteraciones del nervio óptico, mácula y vasos arteriales y venosos; importantes estructuras para la función visual, con detalles que marcan el cuadro clínico y el fundoscópico que casi la hacen inconfundible. Se confirma el diagnóstico por la disminución o ausencia de respuestas al estudio electroretinográfico y para diferenciarla de otras enfermedades con ceguera nocturna.<sup>(2,3)</sup>

El origen genético, dado por innumerables mutaciones que conducen a diferentes cuadros clínicos en su transmisión, determina varios tipos de herencia en las familias con numerosos miembros y generaciones afectadas o puede suceder por una nueva mutación en los casos aislados o sin herencia identificada. Las enfermedades genéticas oculares, que afectan alrededor de 1 entre 1 000 personas en el mundo, y potencialmente pueden incrementar el peso de la ceguera en la humanidad,<sup>(4)</sup> cuentan con la retinosis pigmentaria como la más frecuente de ellas, a pesar de que la prevalencia es de 1 por 4 000 habitantes, lo que la incluye dentro del grupo de enfermedades raras (ER) y aproximadamente dos millones de personas la padece.

En Cuba, desde 1989, mediante un protocolo de atención médica institucional y luego con extensión nacional, se realizó un registro de enfermos y familias con la colaboración de oftalmólogos y genetistas del nivel de atención primaria, secundaria y la Asociación Nacional de Ciegos y débiles visuales. Por este pesquisaje por municipios y provincias, se conoció el número de enfermos existentes hasta el año 2010.

Se concluyó que 5 209 personas agrupadas en 3 043 familias padecían esta enfermedad, para una prevalencia de 1 por 2 164 y una tasa de 4,61 por 10 000 habitantes,<sup>(5)</sup> lo que fue determinado al tener en cuenta las poblaciones ofrecidas por la Dirección de Registros Médicos y Estadísticas de Salud del MINSAP para ese año 2010. Estos datos están en período de actualización nacional lo que culminará en el año 2023.

La preocupación por la salud general de los afectados por esta distrofia ocular, se justifica por su posible presentación sindrómica, en la que se acompaña de diferentes afecciones sistémicas: cardiovasculares, renales, endocrinas o como ocurre en personas con retinosis y diferentes grados de sordera en el síndrome Usher.<sup>(3)</sup>

Las enfermedades crónicas no transmisibles, en adelante ENT, de origen multifactorial y que transcurren generalmente con cierta predisposición heredada, también ocasionan diversidades funcionales sistémicas y locales, con mecanismos fisiopatológicos fundamentales bien conocidos y consecuencias que deben ser sospechadas y prevenidas, entre las que se incluye la disminución visual.

Para ello, la atención primaria, concebida como la estrategia global para alcanzar la meta de salud para todos y que constituye el eje central del sistema de servicios de salud cubano, debe ser parte de este protocolo asistencial para la retinosis pigmentaria y uno de los escenarios para su desarrollo, pues cuenta con la organización de equipos y grupos básicos de trabajo que facilitan la interdisciplinariedad que necesita este paciente y su familia.

Si, además de la distrofia retinocoroidea, se añaden las ENT, que están cada vez más presentes en la población mundial como serio problema de salud pública por su elevada carga de mortalidad y morbilidad, se hace más necesario el seguimiento a estos pacientes. El objetivo de esta investigación es identificar la presencia de comorbilidades en estos enfermos

con retinosis pigmentaria y en sus familiares.

## MÉTODOS

Estudio descriptivo, prospectivo, realizado entre marzo 2016-marzo 2022, en el Servicio de Oftalmología del Hospital Docente Clínico Quirúrgico Dr. Salvador Allende, en la consulta de referencia para los pacientes con retinosis pigmentaria que consienten en adherirse al protocolo asistencial institucional iniciado en el año 1991, nuevamente aprobado por el Consejo Científico y el Comité de Ética de las Investigaciones desde el año 2014 y con desarrollo hasta el año 2022 y en adelante.

La selección de la muestra se realizó por muestreo no probabilístico e intencionado, entre los pacientes y familias registradas en la base de datos del servicio, residentes en los municipios Cerro y Plaza, cercanos al hospital en La Habana.

Las consideraciones éticas incluyeron la voluntariedad para participar mediante la firma del consentimiento informado bajo principios de confidencialidad. Estos fueron entrevistados en las consultas planificadas en el protocolo asistencial y se excluyeron solamente familiares con edades pediátricas.

Se tomaron variables demográficas como: edad (años a partir de la fecha de nacimiento), color de la piel (blanca o no blanca) y sexo (masculino o femenino según registro de identidad) y como variables clínicas oftalmológicas: tipo de retinosis pigmentaria (no sindrómica o sindrómica), estadio de la RP según la clasificación evolutiva cubana<sup>(6)</sup> y a través de la variable dicotómica sí/no para el registro de las ENT diagnosticadas.

Se utilizó un cuestionario elaborado por las autoras, sobre antecedentes personales y familiares, control de morbilidades, comprobación de adherencia a tratamientos indicados y seguimiento en el área de salud. Se registraron los factores de riesgo con la variable dicotómica sí/no: fumador (independiente del número de cigarrillos o tabacos y del tiempo de evolución), exfumador (fumador hasta 5 años

antes), dislipidemias (cifras elevadas de colesterol y/o triglicéridos), obesidad (evidente sobrepeso), alcoholismo (consumo de bebidas alcohólicas más de tres veces por semana) y sedentarismo (escasa o ninguna práctica de deportes semanalmente).

Otras fuentes de datos fueron la contrarreferencia y los resúmenes de historias clínicas en intercambio con los médicos generales integrales, enfermeras de consultorios y policlínicos (Equipo básico de trabajo, EBT) y especialistas, Medicina Interna y otras, como parte de la interdisciplinariedad que debe caracterizar la atención integral personalizada. El EBT facilitó la dispensarización establecida para la atención primaria (APS)<sup>(6,7)</sup> de la forma siguiente:

Grupo I: individuos supuestamente sanos, sin riesgo individual o enfermedad general.

Grupo II: individuos expuestos a riesgo potencial para su salud general a mediano o largo plazo (factores de riesgo).

Grupo III: individuos ya diagnosticados con ENT y bajo tratamiento.

Grupo IV: se incluyen las personas discapacitadas, con cualquier limitación física o psicológica.

Para el procesamiento de datos se empleó el paquete estadístico SPSS versión 21.0, se aplicaron pruebas estadísticas correspondientes y los resultados se exponen en tablas y gráficos.

## RESULTADOS

Se estudiaron 145 personas que se agrupan en 45 familias: 74 pacientes con RP residentes en Cerro y Plaza y además 71 familiares con primer y segundo grado de parentesco. Se identificaron durante las entrevistas la presencia de ENT ya diagnosticadas y bajo tratamiento. Predominaron los mayores de 60 años y el sexo masculino. El color de la piel blanca fue mayoría (68; 50,3 %). (Tabla 1).

**Tabla 1.** Distribución de pacientes con retinosis pigmentaria y familiares según edad y sexo

		EDAD			Total
		20-39	40-59	60+	
SEXO	Masculino	12	32	54	<b>98(67,6 %)</b>
	Femenino	5	17	25	<b>47(32,4 %)</b>
<b>Total</b>		<b>17</b>	<b>49</b>	<b>79</b>	<b>145(100%)</b>

Fuente: Base de datos y encuestas.  $p < 0,05$  con un 95 % de intervalo de confianza al realizar prueba T para intervalo de estimación de la media poblacional.

Las 45 familias mostraron todos los tipos de herencia para la RP: 18 autosómico dominante, 13 autosómico recesivo (4 de ellas con consanguinidad por matrimonio entre primos en los abuelos y bisabuelos), 4 recesivo ligado al cromosoma X y 10 personas sin herencia definida (casos aislados).

De las 145 personas, solo 138 presentaban

diagnóstico confirmado de diferentes ENT: 67 pacientes con RP y 71 familiares. Se destacaron la hipertensión arterial (HTA), la diabetes mellitus (DM) y la asociación de ambas. Otras enfermedades fueron la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), enfermedad cerebrovascular (ECV) e insuficiencia renal crónica (IRC). (Tabla 2).

**Tabla 2.** Distribución de pacientes y familiares con enfermedades crónicas no transmisibles

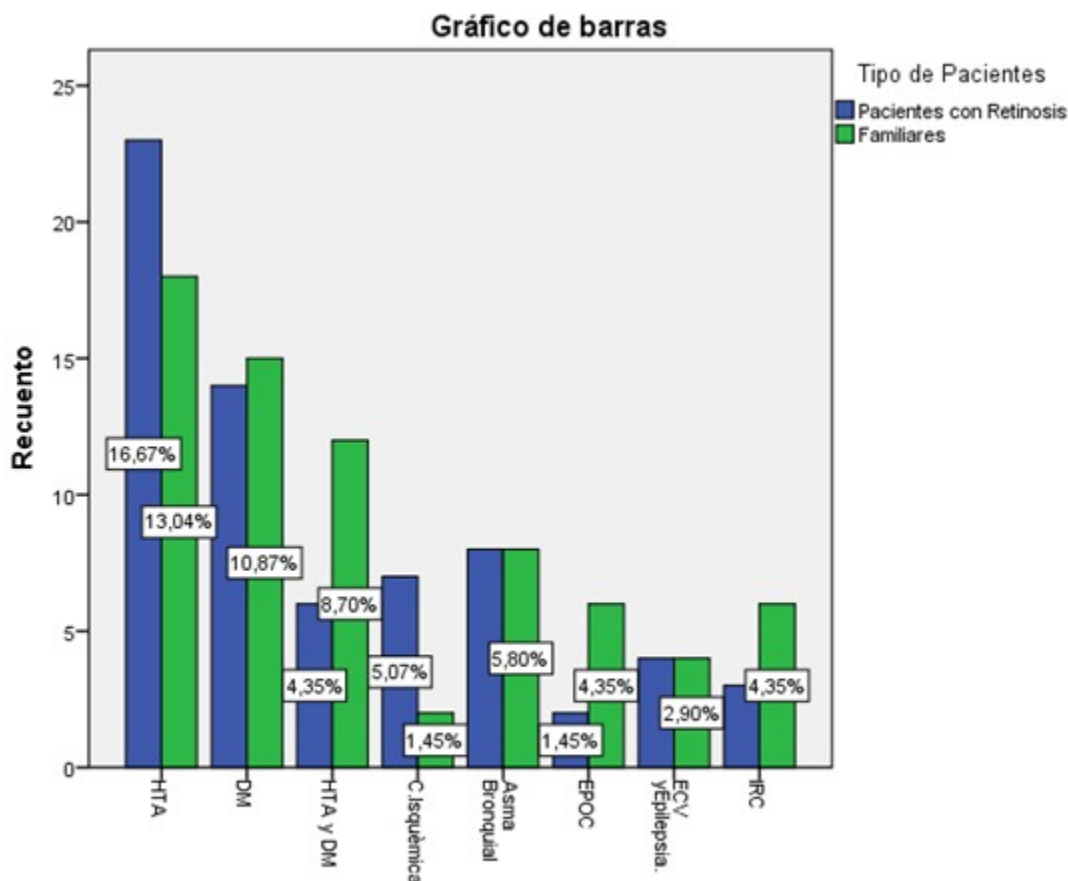
Enfermedades crónicas no transmisibles	Tipo de pacientes		Total
	Pacientes con retinosis	Familiares	
HTA	23 16,67 %	18 13,04%	41 29,7 %
DM	14 10,14 %	15 10,87%	29 21,0 %
HTA y DM	6 4,35 %	12 8,70%	18 13,0 %
Cardiopatía isquémica	7 5,07 %	2 1,45%	9 6,5 %
Asma bronquial	8 5,80 %	8 5,80 %	16 11,6 %
EPOC	2 1,45 %	6 4,35%	8 5,8 %
ECV y Epilepsia.	4 2,9 %	4 2,9 %	8 5,8 %
IRC	3 2,17 %	6 4,35 %	9 6,5 %
<b>Total</b>	<b>67</b> <b>48,6%</b>	<b>71</b> <b>51,4%</b>	<b>138</b> <b>100,0%</b>

Fuente: Encuestas

Los 7 pacientes con RP sin ENT (9,4 %) y aparentemente sanos, se incluyen en edades entre 20 y 39 años y, porque presentan factores de riesgo, no salieron del estudio. Se observó la agregación familiar para las ENT, independiente de la herencia identificada para la RP, lo que es mejor apreciado en la figura 1, que establece una

comparación entre la distribución de pacientes y familiares. Aplicada la prueba de Kolmogorov-Smirnov, se comprueba por el valor de  $p < 0,05$  que la muestra no cumple criterios de normalidad. El resultado del test de chi cuadrado de Pearson ( $p > 0,05$ ), señala que no existe asociación entre el tipo de paciente y la incidencia de ENT encontrada. (Fig. 1).





**Fig. 1.** Comparación entre grupo de pacientes y familiares con enfermedades crónicas no transmisibles.

Fuente: Tabla 2.

El conocimiento de los antecedentes patológicos familiares de ENT, orientó hacia la posibilidad de morbilidad oculta y posibles factores de riesgo (FR) presentes en los 145 estudiados. Coincidieron varios FR que condicionan la aparición de las ENT en la misma persona y en la mayoría de ellos. Los más frecuentes FR referidos y registrados en las entrevistas fueron: fumadores 59 (40,6 %, 24 mujeres y 35 hombres); exfumadores 10 ( 6,9 %; 7 mujeres y 3 hombres); sedentarismo 50 (34,5 %; 28 mujeres y 22 hombres); obesidad 34 (23,4 %; 16 mujeres y 18 hombres); dislipidemias 28 (19,3 % ; 15 mujeres y 13 hombres) y alcoholismo en 10 hombres (6,9 ).

La comprobación de adherencia a tratamientos indicados y seguimiento en el área de salud no fue cumplida según lo establecido en relación con la frecuencia de consultas programadas para chequeo en la APS. La atención a las ENT, según

los entrevistados, recae principalmente en consultas por agudización de síntomas o para la actualización de la tarjeta de adquisición de medicamentos controlados.

Por esta razón, la variable control y seguimiento no fue evaluable, aunque se aportaron datos en los resúmenes de ingreso y de historia clínica ambulatoria que fueron corroborados en las entrevistas, que mostraron la veracidad de los datos ofrecidos en los resúmenes y la existencia de una adecuada interrelación entre los niveles de asistencia médica.

El tipo de retinosis pigmentaria que predominó, la no sindrómica en 71 enfermos, enfrentó al tipo sindrómico en solo 3 pacientes de dos familias con síndrome Usher tipo 2, con discapacidades moderadas. Los cuatro estadios evolutivos de la RP según la clasificación cubana estuvieron representados así: estadio 1: 12 pacientes (16,2

); estadio 2: 38 (51,3 %), estadio 3: 16 (21,6 %) y estadio 4: 8 (10,8 %) atendiendo a los parámetros medidores agudeza y campo visual.<sup>(6)</sup>

Los 74 pacientes con RP, por la ceguera nocturna permanente y la disfunción visual progresiva, fueron incluidos en principio en el Grupo 4 de la dispensarización establecida, teniendo en cuenta que el empeoramiento de síntomas y signos de la RP es multifactorial y lleva a los enfermos a diferentes grados de discapacidad,<sup>(8)</sup> esta dispensarización se mantuvo estática durante el

estudio.

Sin embargo, la identificación de comorbilidades en los pacientes con RP llevó a una propuesta de las autoras, para una reagrupación de los enfermos en el resto de las categorías dispensariales, lo que se realizó con la anuencia de los EBS y GBT de las áreas de salud que los atienden, para un mejor control y manejo de los FR y ENT. Esa distribución, se muestra a continuación: (Tabla 3).

**Tabla 3. Propuesta de dispensarización de pacientes con retinosis pigmentaria según factores de riesgo y enfermedades crónicas**

<b>Grupo de dispensarización propuesto</b>	<b>Pacientes (%)</b>
I- Individuos supuestamente sanos, sin riesgo individual o enfermedad general	5 (6,7 %)
II-Individuos con factores de riesgo priorizados sin ENT diagnosticadas	2 (2,7 %)
III-Enfermos bajo tratamiento	67 (90,5 %)

Fuente: encuestas y entrevistas. % en base a 74 total de pacientes

De los 7 pacientes con RP sin ENT, hay 5 que se incluyen en el grupo I; y, los dos que presentan FR priorizados: obesidad y fumadores, fueron incluidos en el grupo II. En el grupo III están las 67 personas con RP y las comorbilidades que fueron señaladas en la tabla 2 y la figura 1.

**DISCUSIÓN**

Es comprensible que la mayoría de los participantes en esta investigación se incluyan en el grupo de edad mayores de 60 años dado el envejecimiento poblacional nacional y reflejado demográficamente en los municipios Cerro y Plaza según datos del Anuario.<sup>(9)</sup> La predominancia de hombres entre los enfermos con RP sucede por la herencia ligada al cromosoma X solo mostrada por varones.<sup>(4)</sup> Así sucede también en la tasa actual de ENT para el año 2020 en La Habana: 1 031 hombres por 100 000 habitantes.<sup>(9)</sup>

Las ENT constituyen un serio problema de salud pública mundial por su elevada carga de

mortalidad y morbilidad.<sup>(7)</sup> Se desarrollan a partir de la interacción de varios factores causales, que son los denominados factores de riesgo (FR) y una vez diagnosticadas, necesitan del control médico periódico y tratamiento durante toda la vida. La preocupación de enfermos con RP y ENT, entonces, no debe ser solo oftalmológica sino lo más integral posible.

En Cuba, por la prolongación de los años de vida, se hallará progresivamente un número mayor de personas afectadas con RP en sus diferentes formas clínicas y con ENT, si se compara con las estadísticas del siglo pasado. Estas personas pretenden mantener una longevidad activa y satisfactoria a pesar de su padecimiento ocular, pero ello requiere de una salud general exenta o con mínimas comorbilidades.

Aunque limitada a dos municipios habaneros, esta investigación no difiere de lo señalado por Rodríguez y coautores en el estudio por 10 años de 140 pacientes discapacitados visuales por retinosis pigmentaria para su caracterización

clínico-epidemiológica en la provincia cubana de Sancti Spiritus, en una muestra con edades entre 29 y 56 años en que 55 % padecen HTA y 45 % refiere el consumo de tabaco, alcohol o ambos; hábitos tóxicos capaces de producir alteraciones sobre los vasos sanguíneos y acelerar el deterioro de los fotorreceptores, importante capa retiniana.<sup>(10)</sup>

Entre las ENT, destaca la hipertensión, definida como la presión arterial de 140/90 mmHg o superior, que es un trastorno poligénico y multifactorial en el cual la interacción de múltiples genes entre sí y con el medio ambiente es importante, además, constituye uno de los problemas médico-sanitarios de la medicina contemporánea, de los más frecuentes a nivel mundial.<sup>(11)</sup> Según el criterio de Pérez y col.<sup>(12)</sup> una dispensarización ordenada de los pacientes hipertensos en el consultorio del médico de la familia puede revertir el riesgo de que aparezcan complicaciones cardiovasculares, cerebrovasculares o renales, en el futuro.

Es importante destacar que la alta prevalencia de la HTA, superior al 30 % en los cubanos menores de 60 años y el doble en los que superan dicha edad, tiene una importante consecuencia, la vasculopatía hipertensiva, según razonamiento de Longo y Fauci<sup>(13)</sup> lo que tiene un alto costo y afecta a toda la población sin distinguir edades; opiniones que comparten las autoras. En Cuba, la prevalencia entre 25-59 años es de 202,7 por 1 000 habitantes en el año 2020.<sup>(9)</sup>

Según Revueltas y coautores,<sup>(14)</sup> las diferencias encontradas entre las prevalencias de HTA reportadas en las encuestas nacionales y la dispensarización hablan de la existencia de un posible subregistro de pacientes hipertensos, lo que repercute negativamente en el tratamiento y control de la enfermedad, confiere el riesgo de padecer complicaciones de forma prematura, ya que la esperanza de vida al nacer, hasta el año 2019, es de 78,8 años. Se destacan las mujeres en la casuística de HTA, al igual que en la muestra de este estudio de pacientes y familiares.

Las manifestaciones oculares de la hipertensión arterial como la retinopatía<sup>(15)</sup> conllevan la tardía representación de alteraciones en los tejidos oculares a causa de mecanismos fisiopatológicos que incluyen al estrés oxidativo,<sup>(16,17)</sup> mecanismo fisiopatológico que ya está presente en los enfermos con RP.<sup>(1)</sup>

Ponce y coautores, en 2014,<sup>(16)</sup> como parte de la Sociedad Cubana de Cardiología, marcaron de forma importante el papel del estrés oxidativo en la fisiopatología de la HTA y que el daño oxidativo facilita y aumenta la elevación de la TA en presencia de otros factores prohipertensivos, posiblemente a través de la activación de enzimas oxidantes, cuando hay un desequilibrio entre la generación de especies reactivas del oxígeno y los sistemas antioxidantes de defensa del organismo. Para ellos, la HTA es un factor que contribuye a la generación de especies reactivas de oxígeno.

En el estudio de Núñez-Musa, los resultados sugieren una relación entre los niveles de estrés oxidativo y la severidad de la HTA; lo que sustenta evidencias para diseñar nuevos ensayos clínicos que evalúen la eficacia de una terapia antioxidante adyuvante en el manejo de la HTA.<sup>(17)</sup>

En el manejo clínico de la RP, se añaden terapias de este tipo.<sup>(1)</sup>

La diabetes mellitus (DM), segunda ENT frecuente en esta investigación, es un proceso complejo del metabolismo de carbohidratos, lípidos y proteínas que clínicamente se manifiesta con diferentes subtipos, incluida la variante gestacional. Está caracterizado como un síndrome multisistémico con diferentes características genofenotípicas, una predisposición genética y defectos en la acción y la secreción de la insulina con el consiguiente estado de hiperglucemia y por la interacción con factores ambientales y estilos de vida.<sup>(18)</sup>

Desde el año 2006, en Cuba se estudia la relación entre hiperglucemia y estrés oxidativo en el paciente diabético, lo que se ha profundizado con el paso de los años. Se confirma, en más de 10 artículos revisados al respecto por Hernández y coautores, que en la diabetes se produce un aumento de los radicales libres por la hiperglucemia crónica y se acompaña de una disminución de las defensas antioxidantes naturales.<sup>(19)</sup> Otra publicación que puntualiza la importancia y aún actualidad de este tema es la de Álvarez-Castillo y colaboradores<sup>(20)</sup> que explica como todo lo mencionado contribuye a la aparición de las complicaciones generales más temidas, entre ellas la ceguera. Todo ello, interpretan las autoras, se añade al daño ocular degenerativo si aparece la DM como comorbilidad en pacientes con RP.

Por otra parte, la presencia HTA y DM tipo 2,



demuestra que, al compartir factores de riesgo comunes, interfieren en el control metabólico de los pacientes diabéticos y acelera el proceso de aterosclerosis y sus complicaciones.<sup>(20,21)</sup> La presencia de ambas enfermedades pudiera potencializar sus efectos negativos sistémicos sobre las condiciones retinales existentes por la RP.

De esta manera, es fundamental tener en cuenta en individuos con RP, todos los FR probables para aplicar todos los niveles de prevención posibles y considerar el mayor número de acciones que se puedan realizar, para alejar la asociación de ENT con la enfermedad genética neurodegenerativa ocular de base, la RP, padecida por un número importante de personas. Preocupante es la relación de la HTA y la diabetes con la obesidad, consecuencia de malos hábitos dietéticos y del sedentarismo, sobre todo si aparecen en los primeros años de vida y no solo en adultos mayores.<sup>(22,23)</sup>

De ahí que, mantener una salud general lo más óptima posible, redundará en no potenciar los mecanismos fisiopatológicos determinados por las innumerables mutaciones que ocasiona la RP.<sup>(2)</sup> Esos mecanismos locales como disfunción de los fotorreceptores-epitelio pigmentario retiniano, remodelación neuronal-vascular, activación de la migración glial, incremento del estrés oxidativo y apoptosis-necroptosis de células retinianas,<sup>(1,24)</sup> pueden acentuarse por trastornos vasculares y metabólicos sistémicos como la HTA y la DM, las que tienen identificado cada vez más al estrés oxidativo como parte de su desarrollo.<sup>(16,19)</sup>

En cuanto a la RP, desde hace años se afirma la disminución del sistema antioxidante y lo conveniente de terapéuticas complementarias como la ozonoterapia, que se llevan adelante desde 1989 en Cuba.<sup>(25)</sup> Las investigaciones acerca del estatus antioxidante ocular en los últimos años como el de Martínez-Fernández y cols.,<sup>(26)</sup> demuestran la baja capacidad antioxidante (reducida actividad extracelular de la enzima superóxido dismutasa, SOD<sub>3</sub>) y disminuida concentración de proteínas en el humor acuoso, junto a elementos de peroxidación lipídica bien identificados en sangre periférica en enfermos con RP. De ahí que, en la actualidad, la evaluación del sistema antioxidante y del estrés oxidativo tenga marcado interés en pacientes con esta distrofia retiniana.<sup>(1,24)</sup>

La concomitancia de la RP con las ENT eleva el

reto de preservar la visión, en el que ya los oftalmólogos están implicados y al que se deben sumar los médicos comunitarios para facilitar que el paciente continúe con una vida activa. La dispensarización, solamente incluidos en el IV grupo establecido para las personas con condiciones disfuncionantes, no es suficiente ni permite lograr el propósito antes señalado.

Desde el IV grupo deben observarse los FR y las comorbilidades que se sospechen por los antecedentes patológicos familiares referidos o que ya estén diagnosticadas o de lo contrario la distribución además del grupo IV en los grupos del I al III. Batista y cols. en su artículo aún vigente, señalan que no existe, por tanto, una norma rígida o esquema para aplicar la dispensarización, depende fundamentalmente de la motivación, organización y capacidad del Equipo Básico para implementarla, sin dejar de tener en cuenta las determinantes sociales de la salud en el contexto nacional, comunitario y particular.<sup>(8)</sup>

A partir de este criterio, las autoras hacen la propuesta de, una vez evaluado el paciente con RP y ENT en el nivel primario de atención, es importante establecer un intercambio entre los respectivos ámbitos profesionales que permita la buena práctica en el manejo de ambas enfermedades, lo que puede ser una competencia a seguir de ahora en adelante, para lograr mejor atención integral y personalizada en estas personas, para la prolongación de la salud general y la capacidad visual, la prevención de complicaciones sistémicas y procurar mejor rehabilitación, desempeño y calidad de vida.

El seguimiento, para la atención continua y responsable, para la aplicación de diferentes tratamientos y procedimientos, debe ser producto de la multidisciplinariedad y del conocimiento compartido, tanto para la RP y las ENT. Importante es, además, la adherencia a los tratamientos según actitudes, creencias y prácticas que se originan normalmente en la familia y se halla influida por factores socioeconómicos señalados por Rodríguez y cols.<sup>(27)</sup> Puede ser referencia, un interesante estudio municipal realizado por Laborde y coautores en una comunidad rural holguinera.<sup>(21)</sup>

Los resultados de esta investigación apuntan a extender y profundizar el alcance de la atención a personas con RP, en la vigilancia del comportamiento de FR, indicadores metabólicos y de estrés oxidativo que sugieran la necesidad

de diagnosticar y monitorear las comorbilidades, para lo cual será muy importante la aplicación correcta del Plan Estratégico Nacional para atender integralmente a las ENT, con un enfoque holístico, multisectorial y multidimensional, que permitirá desarrollar intervenciones y acciones efectivas que incidan en la prevención más que en el tratamiento, verdadera determinación social de la salud y dirigida por la atención primaria orientada a la comunidad como caracteriza a la salud pública cubana.<sup>(28,29)</sup> Por otra parte, la educación es un componente esencial de las estrategias de salud, para mejorar estilos de vida, hábitos alimentarios, conocimientos nutricionales y mejor control de la ENT para que exista más comprensión y responsabilidad entre enfermo y EBS como señalan Crook y cols.<sup>(30)</sup>

La limitación de esta investigación consistió en no incluir en el estudio otros municipios con más enfermos registrados en la base de datos, ya que se hizo difícil la asistencia periódica a las consultas de control en los últimos años del estudio. La posible aplicabilidad y generalización de estos resultados se explican durante el desarrollo de este artículo.

Como conclusión se determina que, identificar la concomitancia de las enfermedades crónicas no transmisibles en enfermos con retinosis pigmentaria fue útil, para desplegar en ellos una atención médica más integral, que facilite las condiciones para la rehabilitación visual y el retardo de la discapacidad visual. La preservación de la salud general, el atento cuidado y la mayor educación sanitaria sobre las ENT, permitirá elevar la calidad de vida en pacientes con retinosis pigmentaria.

El aporte científico de esta investigación consiste en que se demuestra la importancia del diagnóstico precoz y correcto control de las ENT en pacientes con esta enfermedad degenerativa ocular, en la que se imbrican mecanismos fisiopatológicos comunes con algunas ENT, para en adelante diseñar una estrategia para la atención integral y personalizada, que no incluya solamente al oftalmólogo.

### **Agradecimientos**

A todas las áreas de salud participantes en la investigación de los municipios Cerro y Plaza.

### **Conflicto de intereses**

Los autores del presente artículo declaran no tener conflicto de intereses económicos, institucionales, personales o profesionales.

### **Contribuciones de los autores**

Conceptualización: Raisa de la Asunción Hernández Baguer, Dagmara Magdalena Cordero Ruíz.

Curación de datos: Raisa Ivis Beltrán Saínez, Asunción Fortunata Rodríguez Morris.

Análisis formal: Raisa Ivis Beltrán Saínez.

Investigación: Raisa de la Asunción Hernández Baguer, Loida Mevis Savón George.

Metodología: Raisa de la Asunción Hernández Baguer, Raisa Ivis Beltrán Saínez.

Administración del proyecto: Raisa de la Asunción Hernández Baguer, Bárbara Cid Vázquez.

Recursos: Loida Mevis Savón George, Asunción Fortunata Rodríguez Morris

Validación: Bárbara Cid Vázquez, Dagmara Magdalena Cordero Ruíz.

Visualización: Raisa de la Asunción Hernández Baguer, Raisa Ivis Beltrán Saínez.

Redacción - borrador original: Raisa de la Asunción Hernández Baguer, Loida Savón George.

Redacción-revisión y edición: Dagmara Magdalena Cordero Ruíz, Bárbara Cid Vázquez.

### **Financiación**

Hospital Docente Clínico Quirúrgico Dr. Salvador Allende. Centro de Referencia de Retinosis Pigmentaria. La Habana, Cuba.

### **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Talib M, Boon C. Retinal dystrophies and the road to treatment: clinical requirements and considerations. *Asia Pac J Ophthalmol*(Phila). 2020;9(3):159-79.

2. Méjéase C, Malka S, Guan Z, Slater A, Arno G, Moosajee M. Practical guide to genetic screening for inherited eye diseases. *Ther Adv*

- Ophthalmol. 2020;22(12):2515841420954592.
3. Gettelfinger JD, Dahl JP. Syndromic Hearing Loss: A Brief Review of Common Presentations and Genetics. *J Pediatr Genet*[Internet]. 2018[citado 12/2/2020];7(1):1-8. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>
4. Cedrún Sánchez JE. Retinosis pigmentaria: optimización de la función visual mediante lentes ópticas especiales [Tesis doctoral]. Madrid: Universidad Complutense de Madrid; 2019[citado 23/12/2022]. Disponible en: <https://eprints.ucm.es/id/eprint/55845/1/T41171.pdf>
5. Herrera-Mora M, Barrientos-Castaño A, Lima-León C, García-Báez O, Casanova-Rodríguez T. Retinosis pigmentaria en Cuba. *AMCentro*[Internet]. 2012 [citado 21/8/2021];6(1):[aprox. 6 p.] Disponible en: <https://revactamedicacentro.sld.cu/index.php/amc/article/view/672/795>
6. Herrera Mora M. Clasificación de la retinosis pigmentaria. Consideraciones. *Rev Med*[Internet]. 2004[citado 23/8/2022];26(3): [aprox. 5 p.]. Disponible en: [www.revmatanzas.sld.cu/revistamedica/ano2004/vol32004/tema04.htm](http://www.revmatanzas.sld.cu/revistamedica/ano2004/vol32004/tema04.htm)
7. Álvarez Sintés R. Medicina General Integral. Salud y Medicina. Vol. II-III. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2014.
8. Batista R, Sansó FJ, Feal P, Lorenzo A, Corratgé H. La dispensarización: una vía para la evaluación del proceso salud-enfermedad. *Rev Cubana Med Gen Integr*[Internet]. 2001[acceso 12/08/2022];17(2):109-20. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-21252001000200001](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252001000200001)
9. Ministerio de Salud Pública. Anuario Estadístico de Salud Cuba. 2020 [Internet]. La Habana: Minsap. Dirección Nacional de Estadística y Registros Médicos; 2021[acceso 4/08/2022]. Disponible en: <https://salud.msp.gob.cu/wp-content/Anuario/Anuario-2020.pdf>
10. Rodríguez P, Toledo Y, Pina M, Álvarez Y, León D. Caracterización clínico-epidemiológica en pacientes discapacitados visuales por retinosis pigmentaria. *Sancti Spíritus*. 2009-2019. *Gac Med Espirit*[Internet]. 2020[citado 12/4/2021];22(2):42-50. Disponible en: <https://revgmespirituana.sld.cu/index.php/gme/article/view/2051/pdf>
11. World Health Organization. World health statistics 2020: monitoring health for the SDGs, sustainable development goals [Internet]. Geneva: WHO; 2020[citado 12/07/2020]. Disponible en: <https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/332070/9789240005105->
12. Pérez MD, León JL, Dueñas A, Alfonso JP, Navarro DA, de la Nova R, et al. Guía cubana de diagnóstico, evaluación, y tratamiento de la hipertensión arterial. *Rev Cubana Med*[Internet]. 2017[citado 14/02/2019];56(4):242-321. Disponible en: [https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75232017000400001&lng=es&tlng=es](https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75232017000400001&lng=es&tlng=es)
13. Longo DL, Fauci AS. Vasculopatía Hipertensiva. En: Fauci AS, Shanahan J, Chueco M, Harrison. Principios de Medicina Interna. 20th ed. Ciudad México: McGraw-Hill Interamericana; 2019. p. 4567-610
14. Revueltas M, Molina E, Pons O, Hinojosa MC, Venero S, Benítez M. Caracterización de la prevalencia de la hipertensión arterial en Cuba en 2019. *Rev Cubana Med Gen Integr*[Internet]. 2021[citado 12/7/2022];37(4): e1701 Disponible en: <https://revmgi.sld.cu/index.php/mgi/article/download/1701/512>
15. Jiménez L. Manifestaciones oftalmológicas vasculares de la hipertensión arterial. [Tesis]. Sevilla: Universidad de Sevilla. Facultad de Farmacia; 2020[citado 12/7/2022]. Disponible en: <https://idus.us.es/bitstream/handle/11441/103374/JIMENEZ%20JIMENEZ%20LUCIA.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
16. Ponce Y, Ponce A, Rodríguez A, Cabrera K. Papel del estrés oxidativo en la patogénesis de la hipertensión arterial. *CorSalud*[Internet]. 2014[citado 12/7/2022];6(2):181-92 Disponible en: <https://revcorsalud.sld.cu/index.php/cors/article/view/167>
17. Núñez-Musa R, Núñez-Sellés AJ, Mañón W, Guillén R, Martínez-Sánchez G. Correlación

entre el grado de hipertensión arterial y el índice de estrés oxidativo. Estudio de cohorte en una población de pacientes hipertensos sistémicos en República Dominicana. *Ciencia y Salud*[Internet]. 2019[citado 12/7/2022];3(2):17-23 Disponible en: <https://revistas.intec.edu.do/index.php/cisa/article/view/1475>

18.American Diabetes Association. Classification and Diagnosis of Diabetes: Standards of Medical Care in Diabetes 2018. *Diabetes Care*. 2018;41(Suppl 1):S13-S27.

19.Hernández-García F, Vázquez-Almoguera E, Robaina-Castillo JI. Estrés oxidativo y diabetes mellitus. Un acercamiento al tema. *Revista Universidad Médica Pinareña*[Internet]. 2017[citado 12/7/2022];13(2):169-185 Disponible en: <https://revgaleno.sld.cu/index.php/ump/article/view/262/334>.

20.Álvarez-Castillo A, Rodríguez-Alfaro J, Lizano-Salas M. Diabetes mellitus tipo 2 y su influencia sobre el estrés oxidativo. *Crónicas Científicas*. 2020;16(16):40-51.

21.Laborde MA, Laborde MA, García DM, Chibás L. Comportamiento de los factores de riesgo de la hipertensión arterial en una comunidad rural holguinera. *Rev Cubana de Med Gen Integr*[Internet]. 2021[citado 21/7/2022];37(4):e1406. Disponible en: <http://revmgi.sld.cu/index.php/mgi/article/view/1406>

22.López J, Diéguez M, Rodríguez R, Miguel-Soca PE. Caracterización clínico epidemiológica de la hipertensión arterial en pacientes con diabetes mellitus tipo 2. *Rev Cubana Med Gen Integr*[Internet]. 2017[acceso 12/7/2022];33(1):[aprox. 8 p.]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-21252017000100002](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252017000100002)

23.Sinche JL, Arrunátegui P. Factores de riesgo e hipertensión arterial en adultos mayores, Centro Integral de Adulto mayor Ciam, Lima, Lince, 2020[Tesis]. Ica: Universidad Autónoma de ICA; 2021[citado 20/7/2022]. Disponible en: [https://alicia.concytec.gob.pe/vufind/Record/AUIC\\_70a85a6fa42c8fd7b5e37e67d3ced54f](https://alicia.concytec.gob.pe/vufind/Record/AUIC_70a85a6fa42c8fd7b5e37e67d3ced54f)

24.Muhammad Imran Qadir Sh. Retinitis

Pigmentosa: Pathophysiology and its Management. *Journal of Healthcare and Technology*. 2018;1:019-025. Disponible en: <http://fortunepublish.com/articles/retinitis-pigmentosa-pathophysiology-and-its-management.html>

25.Menéndez-Cepero S. Ozone Therapy: general protocols based on evidences. *Journal of Ozone Therapy*. 2018;2(2):1-2.

26.Martínez-Fernández de la Cámara C, Salom D, Sequedo MD, Hervas D, Marín-Lambies C, Aller E, et al. Altered Antioxidant-Oxidant Status in the Aqueous Humor and Peripheral Blood of Patients with Retinitis Pigmentosa. *PLoS ONE*. 2013;8(9): e74223. Doi: 10.1371/journal.pone.0074223

27.Rodríguez-Venegas EC, Denis-Piedra DA, Ávila-Cabreja JA, Hernández-García OL. Factores que influyen en la adherencia terapéutica en pacientes hipertensos. *Rev Cubana de Med Gen Integr*[Internet]. 2021[citado 12/8/2021];37(4):e1477 Disponible en: [revmgi.sld.cu/index.php/mgi/article/view/1477](http://revmgi.sld.cu/index.php/mgi/article/view/1477)

28.Cuba. Ministerio de Salud Pública. Departamento para el control de las enfermedades no transmisibles. Estrategia nacional para la prevención y el control de las enfermedades no transmisibles y sus factores de riesgo. Cuba 2020-2025[Internet]. La Habana: Editorial Ciencias Médicas, 2021[citado 12/8/2022]. Disponible en: <http://www.bvscuba.sld.cu/libro/estrategia-nacional-para-la-prevencion-y-el-control-de-las-enfermedades-no-trasmisibles-y-sus-factores-de-riesgo-cuba-2020-2025/>

29.Di Fabio JL, Gofin R, Gofin J. Análisis del sistema de salud cubano y del modelo atención primaria orientada a la comunidad. *Rev Cubana de Salud Pública*[Internet]. 2020[citado 1/08/2022];46(2):e2193. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rcsp/v46n2/1561-3127-rcsp-46-02-e2193.pdf>

30.Crook A, Garrido O, Fernández IE, Castro A. Educación del diabético en el contexto de la medicina familiar en Cuba. *Revista Cubana Med Gen Integr*[Internet]. 2019 [citado 21/7/2022];35(2):[aprox. 16 p.]. Disponible en: <https://revmgi.sld.cu/index.php/mgi/article/view/573/254>

---

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS