

STARGARDT

LAS PERSONAS CON ENFERMEDAD DE STARGARDT O DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES RECESIVA NO DEBERÍAN EXCEDER LA CANTIDAD DIARIA RECOMENDADA DE VITAMINA A

TRAS UNA EXTENSA DELIBERACIÓN Y DISCUSIÓN DE LOS DATOS YA EXISTENTES Y LOS NUEVOS MÁS RECIENTES, LOS MIEMBROS DEL COMITÉ ASESOR CIENTÍFICO DE LA FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA DE ESTADOS UNIDOS (FFB) Y EXPERTOS EXTERNOS RECOMIENDAN QUE LAS PERSONAS CON ENFERMEDAD DE STARGARDT O DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES RECESIVA, QUE EN LA MAYORÍA DE LOS CASOS ESTÁN CAUSADAS POR MUTACIONES EN EL GEN ABCA4, DEBERÍAN EVITAR LA INGESTA DE VITAMINA A POR ENCIMA DE LA CANTIDAD DIARIA RECOMENDADA (CDR).

Esta recomendación se deriva de investigaciones que indican que el consumo en exceso de vitamina A puede potencialmente acelerar la pérdida de visión y la degeneración de la retina en personas con enfermedad de Stargardt, distrofia de conos y bastones u otras enfermedades de la retina recesivas causadas por variantes del gen ABCA4. Tal como puede leerse en el artículo oficial de la FFB, si usted no conoce la identidad del gen que le causa la enfermedad de Stargardt o distrofia de conos y bastones, por favor, consulte con su oftalmólogo y/o asesor genético la posibilidad de someterse a un test genético.

RECOMENDACIONES

La Fundación Lucha Contra la Ceguera de Estados Unidos recomienda que:

En base principalmente a un estudio reciente realizado en animales, las personas de cualquier edad con enfermedad de Stargardt o distrofia de conos y bastones autosómica recesiva causada por mutación en el gen ABCA4, deberían ser conscientes del posible riesgo potencial de dañar aún

más su visión al tomar suplementos de vitamina A (por ejemplo, en forma de palmitato u otros suplementos dietarios que contengan vitamina A) por encima de la CDR en la dieta. Ésta es de aprox. 3.000 U.I./día en los hombres y 2.333 U.I./día en las mujeres, según establece el Comité de Alimentación y Nutrición bajo los auspicios del Instituto de Medicina de los Estados Unidos.

Aunque no existen datos definitivos obtenidos en personas, en base a los estudios en animales los individuos del subtipo genético ABCA4 de la enfermedad de Stargardt, o con distrofia de conos y bastones autosómica recesiva causada por mutación en el gen ABCA4, deberían también tomar en consideración el evitar la exposición a la luz solar en exceso.

Las personas que padezcan enfermedad de Stargardt o distrofia de conos y bastones, pero no conozcan su mutación génica, deberían considerar el someterse a análisis genético para determinar si poseen una mutación en el gen ABCA4.

Antes de introducir ningún cambio en su dieta o estilo de vida, las personas con enfermedad de Stargardt o distrofia de conos y bastones autosómica recesiva causada por una mutación en el gen ABCA4, o aquellas que no conozcan la causa genética de su degeneración retiniana, deberían consultar a su médico personal u oftalmólogo sobre estas recomendaciones y la posibilidad de análisis genético.

BASE CIENTÍFICA

Nuestra comprensión de las enfermedades degenerativas de la retina hereditarias se ha incrementado enormemente gracias a la identificación de genes implicados en las mismas y a la producción

de animales modelo importantes para comprender su progresión en el tiempo.

La enfermedad de Stargardt de transmisión autosómica recesiva, que es una forma de degeneración macular de aparición temprana, es resultado de mutaciones en un gen llamado ABCA4. Las células fotorreceptoras de la retina, es decir, los bastones y los conos, de los individuos afectados no pueden llevar a cabo de forma eficaz su función en el proceso denominado ciclo visual. En concreto, el gen ABCA4 mutante no funciona en la parte del ciclo visual donde la vitamina A se transporta en ambas direcciones entre las células fotorreceptoras y una capa de células vecinas denominada epitelio pigmentario de la retina (EPR). En consecuencia, en el interior del EPR se produce un derivado tóxico de la vitamina A, llamado A2E, que se acumula en forma de unos depósitos de color amarillento claro llamados lipofucsina.

Algunos pacientes afectados de distrofia de conos y bastones pueden también presentar mutaciones en el gen ABCA4 y mostrar una acumulación anormalmente alta de lipofucsina en el EPR.

Aunque no se dispone de estudios clínicos directos sobre el uso de la vitamina A en personas con enfermedad de Stargardt o distrofia de conos y bastones causadas por mutación en ABCA4, la información obtenida de estudios con animales es muy indicativa de que el tomar cantidades excesivas de vitamina A podría promover la acumulación adicional de lipofucsina en el interior de las células del RPE. Dado que la lipofucsina contiene una

toxina (A2E), ello podría llevar a la muerte de las células fotorreceptoras y a una pérdida de visión acelerada. Actualmente no se sabe a ciencia cierta si esta acumulación podría conllevar una degeneración de la retina más rápida en pacientes con mutaciones en ABCA4. Sin embargo, basándonos en la mejor información actualmente disponible, recomendamos evitar la ingesta en exceso de vitamina A a estas personas. Abstenerse de un uso excesivo más allá de la CDR sería prudente. De nuevo, consulte a su médico personal antes de introducir ningún cambio en su estilo de vida o dieta.

También en base a los estudios realizados en animales, es aconsejable para los pacientes con mutaciones en el gen ABCA4 que consideren el evitar una exposición en exceso de la retina a la luz solar (por ejemplo, saliendo sin gafas protectoras en un día muy soleado), lo cual podría potencialmente acelerar la pérdida de las células tanto del RPE como fotorreceptoras. Podría ser de ayuda en esta situación el llevar una gorra con una visera larga y gafas de sol adecuadas que filtrasen la luz azul y ultravioleta, que son las potencialmente más perjudiciales para la retina.

Para determinar si estas recomendaciones son aplicables a usted, las personas con enfermedad de Stargardt o distrofia de conos y bastones que aún no sepan la razón genética de su degeneración retiniana podrían considerar el someterse a un análisis genético para determinar si son portadoras de una mutación en el gen ABCA4.

**Artículo original disponible en la página web de Retina International, Press Releases
(<http://www.retina-international.com/index.php?menuid=47&downloadid=151&reporeid=0>)
publicado el 29 de octubre de 2008.
Traducido por José Martín Nieto.**