

Coroideremia

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción de la Coroideremia

Adaptado de la enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** La coroideremia es una **distrofia coriorretiniana ligada al X** caracterizada por la degeneración progresiva de la coroides, del epitelio pigmentario de la retina (EPR) y de la retina.
- **Epidemiología:** Su incidencia estimada es de 1/50.000-1/100.000.
- **Clínica:** La coroideremia **se manifiesta en varones** por una **nictalopía en la primera y segunda décadas de vida** seguida por una **reducción del campo visual periférico con una progresión de escotomas anulares responsables de una pérdida concéntrica del campo visual**. La pérdida de agudeza visual no se pone de manifiesto hasta la edad adulta. En paralelo, en el examen de fondo de ojo se observan manchas pigmentadas y áreas focales de atrofia coroidea en la región ecuatorial. Más tarde, la degeneración del EPR se extiende desde la retina periférica al disco óptico, con vestigios de vascularización coroidea en la mácula. En los estadios avanzados, la esclerótica se hace visible en el fondo de ojo en las áreas con atrofia total de la coroides y del EPR. Por lo general, las mujeres portadoras no presentan ninguna afectación visual grave, aunque pueden mostrar anomalías visibles en el fondo de ojo, tales como anomalías pigmentarias periféricas semejantes al aspecto moteado característico de las etapas iniciales de la enfermedad en varones.
- **Etiología:** La enfermedad está causada por mutaciones ligadas al X en el gen *CHM*, que codifica para la proteína Rab (REP-1, proteína Rab escort), una GTPasa de la familia Ras. La proteína REP-1 es esencial en la activación post-traducciona l y en la localización subcelular de las proteínas Rab de unión a la GTP, que controlan el tráfico de vesículas en las vías secretoras y endocíticas. Las mutaciones en *CHM* derivan en un deterioro en el anclaje de proteínas Rab a las membranas donadoras, lo que conduce a la muerte celular.
- **Manejo y pronóstico:** Su manejo incluye exámenes oftalmológicos **periódicos** para evaluar la progresión de la enfermedad (aparición de cataratas) y el **uso de gafas de sol con filtro UV**. En la actualidad, no hay tratamiento disponible, pero se está desarrollando un ensayo clínico de terapia génica. La enfermedad tiene un desarrollo progresivo que conduce a **una grave reducción de la agudeza visual**.

La discapacidad en el curso de la Coroideremia

Extraído de la Enciclopedia de Orphanet para el público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de la enfermedad?**

La progresión de la afectación visual, que puede llegar incluso a la ceguera, conlleva dificultades en la autonomía, la movilidad, la comunicación... (ver “Vivir con”). La reeducación funcional y las ayudas técnicas pueden paliar parte de esta discapacidad.

- **¿Cuáles son las estrategias disponibles para la prevención y reducción de una potencial discapacidad?**

Tan pronto como la visión disminuye, la autonomía puede verse reducida, aunque es posible intervenir desde el inicio de las manifestaciones para ofrecer una mejor calidad de vida.

Se pueden proponer ayudas para “baja visión” cuando la visión central está afectada. Se trata de ayudas ópticas como lentes de aumento, lupas, telescopios o ayudas no-ópticas que consisten en un conjunto de artículos susceptibles de facilitar las actividades de la vida cotidiana: libros y revistas con caracteres grandes, barajas con números grandes, teléfonos y calculadoras con caracteres grandes, relojes parlantes, etc. En determinadas circunstancias, pueden resultar útiles las ayudas electrónicas, como lupas electrónicas o tele-amplificadoras o sistemas de televisión de circuito cerrado con equipamiento de aumento y dispositivos de lectura informatizada integrada. Cuando la pérdida de visión se vuelve problemática, la reeducación en actividades de la vida diaria (reeducación en AVD), adaptada a las personas con discapacidades visuales, permite recuperar una mayor autonomía individual, social y profesional. Tras haber analizado las dificultades específicas de la persona afectada, el reeducador en AVD orienta y aconseja acerca de las ayudas técnicas necesarias para la autonomía (cocinar, aseo personal, escritura, gestión financiera...). Con este fin, se pueden realizar simulaciones de actividad o de trabajo cercanas a la vida diaria, consiguiendo así una especie de interfaz entre el afectado y su entorno. También se pueden diseñar y producir dispositivos que faciliten el acceso a la autonomía personal (etiquetas con relieve en productos alimentarios o del hogar, etc.).

Los instructores en movilidad tienen por función ayudar a la persona en sus desplazamientos, sobre todo en las situaciones difíciles. La reeducación le ayuda a familiarizarse con su entorno para orientarse mejor y le enseña a utilizar el campo de visión del que dispone, incluso si es reducido, para permitirle desplazarse con total seguridad, tanto en el interior como en el exterior. En caso de ceguera, puede proponerse la utilización de un bastón blanco y/o de un perro guía.

- **“Vivir con”: las situaciones de discapacidad diaria**

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria?

Si bien la afectación visual, muy leve al principio, no repercute demasiado en la vida diaria de los niños y adolescentes afectados, a partir de los 30-40 años de edad, su agravamiento progresivo afecta a la vida diaria en el plano familiar, social y también profesional. Las principales situaciones de discapacidad asociadas a esta deficiencia conciernen a la comunicación, la movilidad, el desplazamiento y la gestión de la vida diaria, lo que puede conducir a la pérdida de autonomía.

Es importante que la persona adapte sus hábitos diarios en función de sus capacidades visuales, por lo que el apoyo de un psicólogo puede ser primordial para gestionar mejor estas situaciones.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida escolar?

La alteración de las capacidades visuales se manifiesta tardíamente, por lo que, salvo algunas dificultades de adaptación a la oscuridad, generalmente los niños y adolescentes afectados tienen las mismas capacidades visuales que los no afectados, lo que les permite seguir una escolaridad normal.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?

Desde aproximadamente los 30 años de edad, los problemas visuales se agravan. Los desplazamientos por la noche se hacen difíciles, incluso muy difíciles, y requieren de una reeducación. El acceso a los documentos escritos resulta más complicado, por lo que la persona puede necesitar recurrir a ayudas técnicas y ópticas.

Para mantener la autonomía en la vida diaria, se pueden valorar distintas modificaciones, adaptaciones y reeducaciones a través de servicios especializados en “baja visión”.

Por lo general, la coroideremia avanzada es incompatible con la conducción automovilista. También es difícil la utilización del transporte público, por lo que pueden proponerse medidas de acompañamiento para los trayectos.

El ejercicio de la actividad profesional puede generar dificultades y requerir adaptaciones: tiempo parcial, adaptación o cambio del puesto de trabajo, reclasificación, medio protegido... La orientación profesional deberá adaptarse igualmente a las capacidades visuales, con la participación del médico de trabajo para coordinar y facilitar esta adaptación.

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

Las iniciativas dirigidas a fomentar el empleo de las personas con discapacidad se agrupan según vayan destinadas a facilitar la incorporación al empleo ordinario o al empleo

protegido. Existen además otras medidas, como los centros ocupacionales, que no son propiamente una modalidad de empleo, sino una actividad asistencial.

El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imserso) o en los órganos correspondientes en cada Comunidad Autónoma.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)
- [IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad](#)

1. *Choroïdérémie. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, diciembre de 2011. Dra. Carmen AYUSO GARCÍA, Dr. Joaquín MARTÍNEZ LÓPEZ, Dr. M. PERAITA, Dra. Rosa RIVEIRO-ALVAREZ, Dra. María José TRUJILLO TIEBAS, editores expertos.*

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=921&Disease .

2. *Choroïdérémie. Encyclopédie Orphanet Grand Public, septiembre de 2013. Con la colaboración de:*

Prof. Christian HAMEL, Centre de référence des affections sensorielles d'origine génétique, Service d'ophtalmologie, CHU de Montpellier, Hôpital Gui de Chauliac, Montpellier –

Prof. José Alain SAHEL, Centre de référence des dystrophies rétinienne d'origine génétique, Service d'ophtalmologie IV, Centre hospitalier national d'ophtalmologie des Quinze-Vingts, Paris –

Association France Choroïdérémie.

www.orpha.net/data/patho/FR/Choro-d-r-mie-FRfrPub921v01.pdf

3. *Traducción de la versión francesa de noviembre de 2013, adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. José María Millán Salvador, Unidad de Genética, Hospital Universitario La Fe, Valencia, mayo de 2018*

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



Coroïderemia – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/Coroïderemia_Es_es_HAN_ORPHA180.pdf

| mayo de 2018