

DEPORTISTAS CON RETINOSIS PIGMENTOSA: TRATAMIENTOS CONVENCIONALES Y PALIATIVOS PARA MEJORAR SU CALIDAD DE VIDA

^{1,6} Fátima Coyotl Romero, ^{1,6} María Guadalupe Juárez Hernández, ^{1,6} Jesús Luna Pérez,
^{2,6} Fritzy Donahi Herrera Salcedo, ³ Alberto Ramírez Mata, ⁴ Mónica A. Olea Amezcua,
⁵ Laura G. Hernández-Aragón y ^{1,6*} Claudia Mancilla Simbro.

^{1,5} Licenciatura en Biotecnología, Facultad de Ciencias Biológicas. Benemérita Universidad Autónoma de Puebla. Prolongación de la 24 sur y avenida San Claudio S/N, Colonia San Manuel. Puebla Pue. México. C.P. 72570.

^{2,5} Licenciatura en Biología, Facultad de Ciencias Biológicas. Benemérita Universidad Autónoma de Puebla. Prolongación de la 24 sur y avenida San Claudio S/N, Colonia San Manuel. Puebla Pue. México C.P. 72570.

³ Lab. Interacción bacteria-planta - Centro de Investigaciones en Ciencias Microbiológicas. Instituto de Ciencias (ICUAP). Benemérita Universidad Autónoma de Puebla. Prolongación de la 24 sur y avenida San Claudio S/N, Colonia San Manuel. Puebla Pue. México C.P. 72570 <https://orcid.org/0000-0002-2119-2254>

⁴ Facultad de Artes Plásticas y Audiovisuales. Benemérita Universidad Autónoma de Puebla, Vía Atlixcáyotl No. 2499. Complejo Cultural Universitario, Reserva Territorial Atlixcáyotl. Puebla Pue. México. C.P. 72810 <https://orcid.org/0000-0001-8649-7748>

⁵ Lab de Cáncer y Comunicación Intercelular. Instituto de Fisiología, Benemérita Universidad Autónoma de Puebla. 14 sur 6301 CU San Manuel. Puebla Pue. México. C.P 72570 <https://orcid.org/0000-0001-6248-0562>

^{1,6} HybridLab.Fisiología y Biología Molecular de Células Excitables. Instituto de Fisiología. Benemérita Universidad Autónoma de Puebla. 14 sur 6301 CU San Manuel. Puebla México C.P. 72570 <https://orcid.org/0000-0003-3976-3550>

Autor para correspondencia: claudia.mancilla@correo.buap.mx

<https://doi.org/10.32399/CIBIOS-BUAP.fcb.2954-5218.2025.4.10.13>

Resumen

La retinosis pigmentosa es una enfermedad genética que provoca una degeneración progresiva de los fotorreceptores en la retina, lo que resulta en una pérdida gradual de la visión. Se considera que es una distrofia hereditaria que puede manifestarse en diversas edades. Afecta de manera diferente a cada individuo según las mutaciones genéticas involucradas, lo que complica su estudio y tratamiento. En este artículo se explora el impacto del cuadro clínico de pacientes deportistas que presentan retinosis pigmentaria sobre su fisiología, calidad de vida, inclusión y autopercepción. De acuerdo con la historia natural de la retinosis pigmentaria y los casos clínicos analizados, se aprecia que la ausencia de tratamientos curativos para la retinosis pigmentaria. Algunas opciones paliativas, como el uso de antioxidantes y terapias experimentales resultan prometedoras para frenar el desarrollo de la enfermedad. La red familiar y la terapia psicológica es de gran relevancia, pues a menudo los retos que enfrentan al realizar actividades cotidianas al realizar actividades deportivas, desencadenan desafíos emocionales secundarios a la enfermedad, como: bajo rendimiento, ansiedad, baja autoestima y la depresión. En conclusión, la retinosis pigmentaria supone un reto relevante, especialmente para los deportistas que carecen de apoyo socioemocional, de espacios y dinámicas adaptadas a sus necesidades. Además de las herramientas propuestas para mejorar su calidad de vida, es importante identificar estrategias paliativas que frenen el desarrollo de la enfermedad. Por otra parte, generar las condiciones y adaptar espacios

en beneficio de la inclusión de personas que padecen retinosis pigmentaria en la vida deportiva mejorará la calidad de vida de quien lo padece.

Palabras clave: ceguera, deportes, herencia, tratamientos paliativos,

Introducción

La retinosis pigmentosa (RP) es una distrofia hereditaria progresiva que causa degeneración de los fotorreceptores de tipo conos y bastones de la retina (Karantu et al., 2025). La RP forma parte de las enfermedades hereditarias de la retina más frecuente en pacientes que sufren de ceguera. En una población global que envejece, la incidencia de RP aumenta de manera importante. Particularmente, se ha incrementado la prevalencia a nivel global, se estima que 1 de cada 4000-4500 individuos la padece (Hanany et al., 2024, Karantu et al., 2025). Hasta el momento, no se cuenta con una cura universalmente eficaz que revierta esta condición, aunque se han probado trasplante de células madre de tejido retiniano, suplementación nutricional, e implante de retina (Meng et al., 2020). La degeneración visual progresiva es causada por la muerte de células fotorreceptoras debido a apoptosis, resulta en la acumulación de lipofusina en la retina (Figura 1). Cuando se disminuye los conos fotorreceptores, se produce dificultad en la percepción de colores (Habana Madrid, 2013). Entre los síntomas destacan la pérdida progresiva de la visión central y periférica, sin posibilidad de reversión, ya que no existe tratamiento.

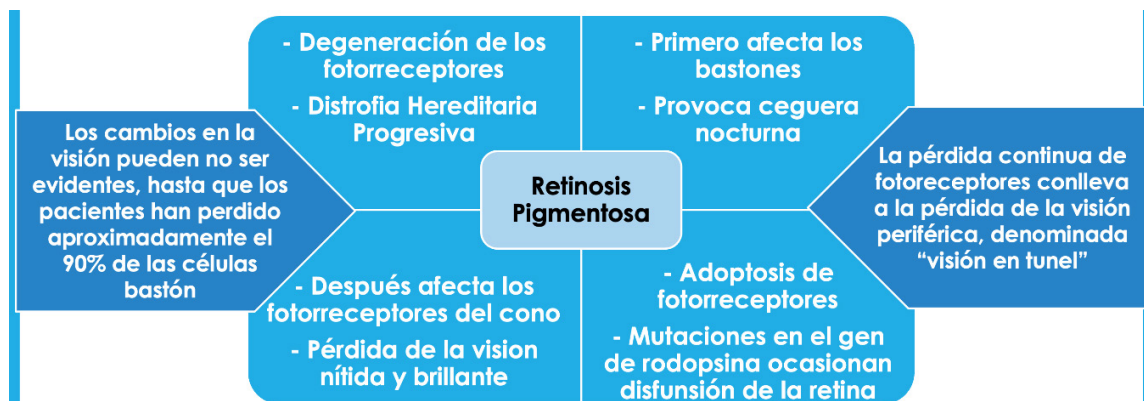


Figura 1. Retinosis Pigmentosa. Se indica diferentes factores, que contribuyen una distrofia hereditaria progresiva causada, debido a la degeneración de los fotorreceptores, los cuales mueren por apoptosis asociada a mutaciones en el gen que codifica para la rodopsina. Los primeros fotorreceptores afectados son los de tipo bastón y posteriormente los de cono, generando, ceguera nocturna y pérdida de la visión nítida y brillante, respectivamente.

Se ha observado que la RP se correlaciona con mutaciones en el gen de la rodopsina. Hasta el momento se conocen más de 150 mutaciones para el gen que codifica para rodopsina (Meng et al., 2020), lo que dificulta su estudio y tratamiento (Guérin et al., 2021; Gragg & Park, 2018). Se sabe que la afección principal de estas mutaciones reside en el plegamiento y expresión de la proteína rodopsina, induciendo la agregación de la misma, lo que se ha correlacionado con la degeneración de los fotorreceptores (conos y bastones) de la retina (Guérin et al., 2021). En condiciones fisiológicas, la rodopsina es un pigmento fotosensible que, al recibir el estímulo luminoso, en presencia de retinilideno, cambia su estructura y señala a otras proteínas como la transducina, las quinasas y la arrestina (Guérin et al., 2021) en los conos y bastones.

Se ha descrito que se hereda de forma autosómica dominante o recesiva ligada al cromosoma X, siendo ésta última la menos frecuente en humanos. La RP suele diagnosticarse durante la segunda o tercera década de vida (Sharkia et al., 2024) y presenta una alta heterogeneidad con una alta tasa de mutación. Sin embargo, también se ha descrito que aproximadamente el 90% de los casos están relacionados con la mutación de la proteína G acoplada (RAPG). En modelos biológicos como los ratones *Like rd10*, que asemejan las condiciones al humano, se ha podido observar que la RP se presenta bilateral y simétrica, en raros casos de forma unilateral (Guérin et al., 2021).

El diagnóstico de RP tiene repercusiones socioemocionales, especialmente en deportistas de 20-40 años, ya que la ceguera progresiva limita la práctica deportiva (Del Álamo Martín et al., 2022). Debido a la pérdida gradual de los fotorreceptores, la visión periférica se ve comprometida y la habilidad en diversos deportes se dificulta. A nivel psicosocial, estos pacientes suelen experimentar cambios de autoconcepción, lo que conduce al aislamiento y por consiguiente el abandono de actividades deportivas. Al considerar la RP como una enfermedad “para toda la vida”, los deportistas padecen además de la baja visión, altos niveles de ansiedad y depresión, lo que también contribuye al abandono de la vida deportiva (Del Álamo Martín et al., 2022). En esta investigación, se analizó la fisiología de la RP, tratamientos paliativos en algunos casos clínicos de pacientes que practican algún deporte, y su impacto socioemocional.

A través de los años, la investigación sobre esta patología ha avanzado significativamente, desde las primeras descripciones médicas hasta el desarrollo de terapias genéticas, que continúan siendo un foco importante de estudio. La siguiente línea presentada en la figura 2 resalta los hitos más relevantes significativos en la evolución de la investigación de la RP, mostrando los avances científicos que han contribuido a esclarecer las causas genéticas y para brindar tratamientos que mejoren la calidad de vida de los pacientes (Kim et al., 2023; Ng et al., 2024).

Año	Hito histórico	Avance
Antes de 1900	Primeras descripciones clínicas	Investigaciones tempranas de RP como enfermedad de retina degenerativa progresiva.
1914	Herencia de RP descrita	Charles Usher demuestra la naturaleza hereditaria de la RP y la relación con desórdenes asociados (síndrome de Usher).
Década de 1920-1960	Modelos genéticos animales	Identificación de mutaciones en ratones (PDE6B en modelo rd1), que ayuda a entender la degeneración de fotorreceptores.
1990s	Clonación genética de genes relacionados	Clonación y caracterización de genes vinculados a RP como RPE65 y otras proteínas de retina.
1990s-2000s	Estudios de remodelación retiniana	Primeras caracterizaciones de remodelación en retinas humanas y animales degeneradas.
2001	Terapia génica exitosa en animales	Restauración de visión en perros con mutación similar a LCA/RP usando terapia génica AAV-RPE65, demostrando que la pérdida de visión puede revertirse en animales.
2011-2013	Prótesis retiniana — Argus II	Argus II (biónico) obtiene aprobación EU (2011) y EE. UU. (2013) como prótesis visual para pacientes con RP avanzada.
2017	Aprobación de terapia génica Luxturna (RPE65)	Voretigene neparvovec-rzyl (Luxturna) se aprueba en EE. UU. para tratar distrofias retinianas heredadas incluyendo RP asociada a mutaciones de RPE65. Marca un hito como <i>primerar terapia génica aprobada para una enfermedad hereditaria</i> .
2018-2024	Ensayos y terapias emergentes	Múltiples estrategias en desarrollo: edición genética CRISPR en modelos animales, terapias optogenéticas y nuevas terapias AAV dirigidas a genes como RPGR.
2021	Primer uso optogenético clínico	Paciente con RP recupera parcialmente visión tras terapia optogenética con expresión de opsinas en neuronas y uso de gafas especiales.
2024-2025	Nuevas terapias en fase avanzada	Terapeutas basados en genes con amplio espectro (ej. MCO-010) muestran mejoras en visión de pacientes con RP avanzada en ensayos clínicos fase 2/3.
2026	Estudios clínicos con células progenitoras	Ensayos que evalúan inyección de células progenitoras retinales para regeneración y preservación de fotorreceptores en RP.

Figura 2. Línea del tiempo sobre los principales acontecimientos en la investigación de la RP, que han permitido el desarrollo de terapias génicas para mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Historia Natural de la Retinosis Pigmentosa

La RP se presenta de manera heterogénea; algunos pacientes experimentan pérdida de visión en la infancia y otros no muestran síntomas hasta la adultez (Meng et al., 2020, 2022; Piri et al., 2021). El curso típico de la enfermedad se caracteriza por una disminución progresiva del campo visual, la agudeza visual y la actividad electroretinografía. Aunque la función central de la retina se deteriora más lentamente en comparación con la

pérdida del campo visual, también está asociada la presencia de lesiones maculares en etapas tempranas (Figura 3). Tiene un origen genético, con más de 150 variantes en el gen de la rodopsina, lo que complica el estudio sobre el plegamiento y la expresión de la proteína G acoplada (RAPG) Liu et al., 2022; Piri et al., 2021). La degeneración visual progresiva se debe a la apoptosis de células fotorreceptoras, lo que provoca la acumulación de lipofusina en la retina (Newton & Megaw, 2020).

Cuando las mutaciones inciden en los conos fotorreceptores, se presenta la muerte celular (Kim et al., 2023; Mancilla Simbro et al., 2024; Ng et al., 2024).

Etapa (HNE)	Procesos biológicos	Manifestaciones clínicas	Marcadores diagnósticos	Intervención posible
Prepatogénica	Mutaciones hereditarias (RHO, RPGR, USH2A, RPE65, PDE6B, etc.)	Asintomático	Estudios genéticos	Consejo genético
Subclínica	Apoptosis de bastones	Sin síntomas	ERG escotópico alterado	Detección temprana
Clínica temprana	Degeneración periférica	Nictalopía, escotomas	Campimetría, OCT	Neuroprotección
Clínica intermedia	Remodelación retiniana	Visión túnel	ERG ↓, autofluorescencia	Terapia génica experimental
Clínica tardía	Pérdida de conos	Ceguera legal	ERG plano	Prótesis / optogenética
Secuelas	Neurodegeneración total	Discapacidad visual	Evaluación funcional	Rehabilitación visual

Figura 3. Historia Natural de la Enfermedad de la RP. Etapas principales que podrían considerarse en la investigación de la RP, que han permitido el desarrollo de terapias génicas para mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Presentación Clínica

Este deterioro visual se manifiesta inicialmente con la ceguera nocturna y una pérdida gradual de la visión periférica, lo que en etapas avanzadas puede resultar en una visión de túnel. La presentación clínica de la RP es variable, no solo en la edad de inicio, que varía desde la infancia hasta la adultez, sino también en la pérdida visual y los síntomas asociados (Newton & Megaw, 2020). Además, puede ir acompañada de otros trastornos sistémicos, como anomalías auditivas y problemas neurológicos. Comprender los patrones clínicos y la progresión de esta enfermedad es fundamental para un diagnóstico temprano y adecuado, permitiendo a los profesionales de la salud brindar un enfoque integral para el tratamiento y la rehabilitación de los pacientes (Liu et al., 2022).

Signos clínicos:

Ceguera nocturna:

Es el síntoma más temprano y puede ser la única manifestación durante años. Suele aparecer en la primera década de vida en las formas recesivas, mientras que en las dominantes aparece en la segunda década de la vida (Bhardwaj et al., 2022). Este síntoma refleja dos situaciones, por una parte, la dificultad para ver en ambientes oscuros a pesar de la adaptación (disfunción de los bastones). Y por otra, la dificultad temporal para distinguir objetos al cambiar de una buena iluminación a baja luz, requiriendo más tiempo de adaptación (disfunción de los conos) (Lunghi et al., 2019; Martínez-Galan et al., 2022; Pietra et al., 2021).

Reducción progresiva del campo visual:

Algunos pacientes presentan una disminución en la visión periférica, lo que dificulta la identificación de los objetos en su entorno. Dado que los bastones se ven afectados antes que los conos, el campo visual se reduce gradualmente (Lunghi et al., 2019). En las etapas avanzadas de la enfermedad, esto se

traduce en lo que se denomina visión en cañón de escopeta (Newton & Megaw, 2020).

Cataratas subcapsulares:

La visión borrosa se presenta en la región central del campo visual, este síntoma progresa relativamente rápido, afectando principalmente la capacidad de ver de cerca (Lunghi et al., 2019).

Pruebas de diagnóstico

Determinar las causas de tratamiento, determina las mejores opciones y los riesgos latentes que pueden prevenirse. Para los cual es importante establecer un historial medico detallado y acompañarlo de las siguientes pruebas diagnósticas: Electrorretinografía, para evaluar funcionamiento de la respuesta eléctrica de los conos y bastones frente a estímulos luminosos, para valorar la captura de la luz que ingresa al ojo (Shu & Zhu, 2022; Vingolo et al., 2022). Pruebas de campo visual, para evaluar la agudeza visual en cada ojo y cuantificar la pérdida de la visión (Vingolo et al., 2022). Tomografía de coherencia óptica (TOC), para obtener imágenes en sección transversal de la retina (de forma no invasiva) y visualizar las distintas capas que componen la retina y medir su grosor (Figura 4) (Bissig & Berkowitz, 2012). Estas mediciones son fundamentales para el establecimiento de un diagnóstico preciso y un tratamiento más efectivo (Mansouri, 2023; Vingolo et al., 2022).

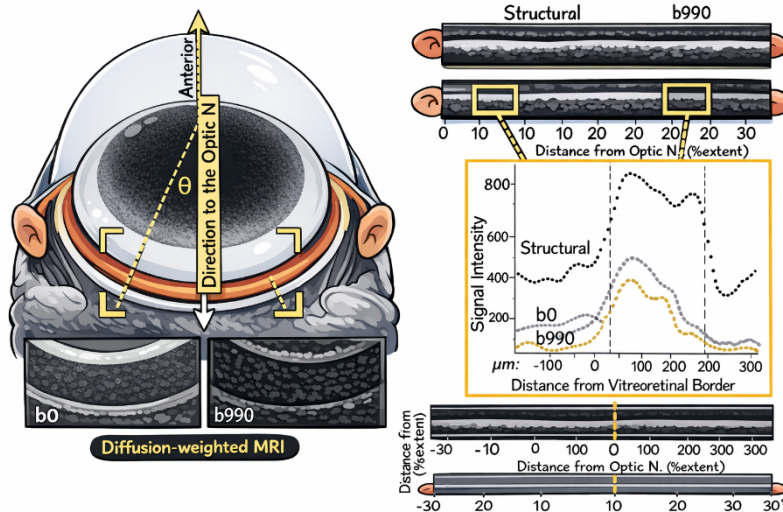


Figura 4. Imagen por Resonancia Magnética (IRM/RM) (Diffusion-Weighted Magnetic Resonance Imaging / DWI). Indica la microestructura ocular con alta precisión. Al comparar las imágenes estructurales.

Mecanismos de herencia

Los mecanismos de herencia de la RP son diversos y se clasifican en varias categorías, incluyendo la herencia autosómica dominante, autosómica recesiva y ligada al cromosoma X, cada una con sus propias características genéticas y fenotípicas. Como son:

Herencia autosómica dominante

La forma autosómica dominante de RP es una de las más comunes, representando aproximadamente el 15-25% de los casos (Meng et al., 2020, 2022). En esta modalidad, una sola copia del gen mutado heredado de uno de los padres es suficiente para causar la enfermedad. Esto se debe a que la mutación afecta a un gen responsable de funciones críticas en las células de la retina. Por ejemplo, mutaciones en el gen RHO, que codifica la rodopsina, una proteína esencial para la función de los bastones, son responsables de una forma de RP auto-

sómica dominante. Los individuos afectados suelen experimentar síntomas en la edad adulta temprana, aunque la gravedad y la progresión de la enfermedad pueden variar significativamente entre los portadores de la mutación (Meng et al., 2020, 2022).

Herencia autosómica recesiva

En contraste, la RP autosómica recesiva, que representa aproximadamente el 50-60% de los casos, requiere que ambas copias del gen mutado (una de cada progenitor) estén presentes para que la enfermedad se manifieste (Lunghi et al., 2019; Pietra et al., 2021; Shu & Zhu, 2022; Vingolo et al., 2022). Esta forma de herencia se asocia comúnmente con una mayor heterogeneidad genética, ya que múltiples genes pueden estar implicados. Un ejemplo notable es el gen USH2A, que está asociado con la enfermedad de Usher tipo II y también con la RP (Liu et al., 2022). Los síntomas suelen aparecer en la infancia o adolescencia y, a menudo, los individuos afectados pueden experimentar una progresión más rápida de la enfermedad en comparación con aquellos con formas autosómicas dominantes.

Herencia ligada al cromosoma X: La RP ligada al cromosoma X, que representa alrededor del 5-15% de los casos, se transmite a través del cromosoma X, afectando principalmente a los varones, que poseen un solo cromosoma X (Meng et al., 2022). Las mujeres, que tienen dos cromosomas X, pueden ser portadoras asintomáticas o presentar síntomas leves debido a la inactivación aleatoria de uno de sus cromosomas X. Un gen comúnmente asociado con esta forma de RP es el RPGR, que juega un papel crucial en la función de los fotorreceptores (Newton & Megaw, 2020). Las manifestaciones de la enfermedad en varones tienden a ser más severas, comenzando a menudo con ceguera nocturna en la infancia, seguida de una pérdida progresiva del campo visual (Tabla 1).

Tabla 1. Cuadro comparativo de los mecanismos de herencia de la RP (Liu et al., 2024; Newton & Megaw, 2020; Ohguro et al., 2002; Qian & Xu, 2017; Zhang, 2016).

Mecanismo de herencia	Descripción	Ejemplo de Genes	Características clínicas	Prevalencia
Autosómica dominante	Se requiere una copia del gen mutado de uno de los padres para que se manifieste la enfermedad.	RHO	Síntomas en la adultez temprana, variabilidad en gravedad y progresión.	15%-25% de los casos
Autosómica recesiva	Se requieren copias mutadas del gen de ambos padres para que la enfermedad se manifieste.	USH2A	Síntomas en la infancia o adolescencia, posible progresión más rápida.	50%-60% de los casos
Ligada al Cromosoma X	Se transmite a través del cromosoma X, afectando principalmente a varones.	RPGR	Manifiesta en varones a menudo desde la infancia, con mayor severidad.	5%-15% de los casos

Clasificación de la RP

No existe una clasificación única y generalizada para la RP, si bien la mayoría de los autores usan cuatro modalidades de clasificaciones para la RP (Tabla 2).

Tabla 2. Clasificación de la RP de acuerdo al patrón clínico, edad en la que se debuta, factores hereditarios, estadio clínico (García Martín Elena, 2015).

CLASIFICACIÓN	TIPOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA
Según el patrón clínico	RP típica RP atípica RP asociada (RP sindrómica)
Según la edad de aparición	Inicio precoz: antes de los 10 años Inicio juvenil: entre 10 y 20 años Inicio tardío: después de los 21 años
Según el tipo de herencia	Autosómica recesiva Autosómica dominante Recesiva ligada al cromosoma X Herencia no definida
Según el estadio clínico	Estadio I: AV> 0,6 y campo visual > 15° Estadio II: AV> 0,3 y campo visual entre 11 y 15° Estadio III: AV> 0,05 y campo visual >10 y 5° Estadio IV: AV> 0,05 y campo visual < 5°

Casos Clínicos

Testimonio de Atleta con RP: *Margarita* (Margarita Faúndez, 2024)

“Fui creciendo con muchas inseguridades al caminar, al hacer mi vida diaria, porque chocaba, las cosas se me acercaban o se alejaban y no entendía bien por qué. [...] Yo me sentía distinta. [...] Llevaba 20 años sin hacer actividad física. Mi cuerpo tenía que pasar un proceso súper duro y mi mente también. Empecé corriendo dos días a la semana, después tres y cada vez más. Pero nunca olvidaré la sensación de la primera vez que corrí en el estadio, [...] una libertad que nunca en mi vida había experimentado”.

Por lo cual, es primordial, contar con espacios lúdicos, donde los participantes se sientan en un entorno seguro y puedan practicar el deporte de su elección. En este sentido, espacios como los Jardines sensoriales permiten experimentar un ambiente enriquecido, que estimula los sentidos y contribuye al bienestar integral de atletas y público en general (Mancilla Simbro et al., 2024).

Afectaciones fisiológicas y su impacto en el deporte

Pérdida de la visión nocturna o nictalopía: La dificultad visual de los deportistas para la correcta visión en espacios poco iluminados, limita el poder enfocar y ver con claridad en situaciones de poca luz o en la oscuridad. Lo que limita a los deportistas a realizar sus actividades a periodos de tiempo de alta iluminación, épocas de año y algunos espacios al aire libre. Conforme la RP evoluciona, el paciente deportista va perdiendo la visión nocturna, por lo que le cuesta más tiempo ajustarse a la oscuridad y limita su capacidad en horarios crepusculares. Esto dificulta la capacidad de participar en competencias deportivas al aire libre, pues con frecuencia las necesidades de deportistas con RP no son consideradas (Lunghi et al., 2019). Por ejemplo, un corredor puede enfrentar dificultades al entrenar en la madrugada o al atardecer debido a la falta de luz, lo que incrementa el riesgo de tropiezos o caídas. Asimismo, un deportista de baloncesto se verá afectado en su rendimiento al practicar tiros en condiciones con poca iluminación, ya que la visibilidad limitada influye negativamente en su precisión y desempeño (Figura 7).



Figura 7. Visión normal en la imagen izquierda y nictalopía en la derecha. Fotografía tomada por Mónica A. Olea Amezcua y Claudia Mancilla Simbro, en el JARDÍN SENSORIAL: INCLUSIÓN Y BIENESTAR PARA TODOS DE LA MANO DE LA BUAP/ VIEP BUAP # 24016 BIOINFORMÁTICA INCLUSIVA: DISCAPACIDAD VISUAL, del HybridLab Fisiología y Biología Molecular de Células Excitables. Instituto de Fisiología. Benemérita Universidad Autónoma de Puebla. Puebla México C.P. 72570.

Pérdida gradual de la visión periférica (lateral): En los deportistas, es un síntoma caracterizado por la reducción del campo visual, en la cual se pierde la capacidad de ver los laterales. Aunque la persona que realiza un deporte sigue percibiendo aquello que se encuentra en el centro su habilidad para evitar accidentes y tener un buen desempeño es limitada. Esto puede dificultar la percepción del entorno en deportes de contacto, grupales o que requieren una visión amplia, como el fútbol, el baloncesto o el ciclismo por mencionar algunos (Lunghi et al., 2019). Por ejemplo: un futbolista puede tener dificultad para distinguir cuando otros jugadores que se aproximan desde los costados, o perder la

noción de la posición del balón, lo que afecta directamente a su desempeño en el equipo (Figura 8).



Figura 8. Pérdida de la visión periférica. Fotografía tomada por Mónica A. Olea Amezcua y Claudia Mancilla Simbro, María Diana de los Ángeles Casiano García (Facultad de Medicina Veterinaria y Zootecnia-BUAP /2025-2026) y Yoselin Juárez Aguilar (Facultad de Ciencias Biológicas-BUAP /2025-2026), en el JARDÍN SENSORIAL: INCLUSIÓN Y BIENESTAR PARA TODOS DE LA MANO DE LA BUAP/ VIEP BUAP # 24016 BIOINFORMÁTICA INCLUSIVA: DISCAPACIDAD VISUAL. HybridLab Fisiología y Biología Molecular de Células Excitables. Instituto de Fisiología. Benemérita Universidad Autónoma de Puebla. Puebla México C.P. 72570.

Pérdida de la visión central: De forma similar, en los deportistas suele ser el síntoma más tardío, y puede aparecer de forma progresiva o repentina. Se manifiesta como una mancha oscura, zona borrosa o área deformada en el centro del campo visual, que impide ver los objetos detalladamente. Generalmente, no provoca dolor ni molestias, salvo la limitación visual que implica (Newton & Megaw, 2020). Por ejemplo, en deportes como el tenis o el béisbol, es necesario seguir objetos pequeños a alta velocidad, la RP puede dificultar la identificación del objeto y propiciar accidentes al propio paciente o a sus pares (Figura 9).

Estas afectaciones físicas traen consigo emociones inexplicables para el paciente, ya que son cambios drásticos para su vida diaria, causando un sentimiento de vulnerabilidad ante la sociedad (Vingolo et al., 2022). Sin embargo, se ha sugerido que el deporte, particularmente correr, puede estimular la salud mitocondrial y neuronal, mejorar los efectos ante el estrés oxidativo, modular los

mensajeros moleculares que se liberan en el músculo y que favorecen a al sistema nervioso involucrado en la retina, particularmente a los fotorreceptores (bastones y conos) (Chu-Tan et al., 2022).



Visión normal

X Visión de ojo afectado

Figura 9. Visión normal en la imagen izquierda y visión con RP en la imagen derecha, donde no se puede enfocar la vista central. Fotografía tomada por Mónica A. Olea Amezcua y Claudia Mancilla Simbro, María Diana de los Ángeles Casiano García (Facultad de Medicina Veterinaria y Zootecnia-BUAP /2025-2026) y Yoselin Juárez Aguilar (Facultad de Ciencias Biológicas-BUAP /2025-2026) en el JARDÍN SENSORIAL: INCLUSIÓN Y BIENESTAR PARA TODOS DE LA MANO DE LA BUAP/ VIEP BUAP # 24016 BIOINFORMÁTICA INCLUSIVA: DISCAPACIDAD VISUAL, del ^{HybridLab}Fisiología y Biología Molecular de Células Excitables. Instituto de Fisiología. Benemérita Universidad Autónoma de Puebla. Puebla México C.P. 72570 (IMO, 2022).

Influencia sociocultural en los deportes

Los miembros de la familia y la comunidad en general pueden desarrollar la RP con diferentes grados de discapacidad visual y social. Independientemente de la edad y los años

de padecimiento es indispensable contar con un diagnóstico y un tratamiento paliativo que permita frenar el desarrollo de la RP. Por ello, es importante identificar las afectaciones fisiológicas y socioemocionales que permitan a quien la padece llevar un apego al tratamiento y al autocuidado. Un estudio reveló que los pacientes con RP que reciben ayuda para movilidad tienen una mejor percepción para realizar tareas específicas (Latham et al., 2017). Por lo que incluir el uso de perros guía o bastones a personas que padecen esta enfermedad para realizar algunas actividades como correr son estrategias prometedoras para incorporar y mantener al paciente con RP en la vida deportiva.

Afectaciones psicosociales

El impacto emocional y psicológico de la RP en un deportista es profundo, afectando además de su rendimiento deportivo, también su identidad, autoestima y calidad de vida (Vin-

golo et al., 2022), algunos efectos prevalentes son:

- *Frustración* y sensación de pérdida de independencia.
- *Ansiedad* por el futuro.
- *Depresión* y sentimientos de duelo/pérdida.
- Impacto en la *autoestima*.
- *Aislamiento* social.
- *Estigmatización* y sentimientos de vergüenza.

Es importante considerar que, conforme evolucione la RP, los pacientes disminuirán su rendimiento deportivo. No obstante, pueden adaptarse a nuevas formas de vida, como practicar deportes que sean independientes de una buena visión. Si los espacios físicos pueden no estar adaptados para las necesidades de iluminación, el apoyo de personas cercanas beneficia a los pacientes para en-

frentar los desafíos que cotidianamente se presentan (Liu et al., 2022).

Tratamientos

Actualmente, no existe ningún tratamiento efectivo para esta afección. Pero, algunos estudios sugieren que el tratamiento con antioxidantes, como el palmitato de vitamina A en altas dosis, puede retardar la enfermedad. Desafortunadamente, altas dosis de vitamina A puede causar serios problemas hepáticos, por lo que se debe considerar el beneficio del tratamiento frente a los riesgos para el hígado (Vingolo et al., 2022).

Por otro lado, practicar acciones de autocuidado, como el uso de gafas de sol, protege la retina de la luz ultravioleta y puede ayudar a preservar la visión. Derivado de la alta heterogeneidad de la enfermedad algunos estudios clínicos evalúan nuevos tratamientos que incluyen: ácido graso omega 3, proteómica, implantes de *microchips* que actúan como una videocámara microscópica, sin embargo, estos tratamientos aún se encuentran en fases preliminares de desarrollo (Liu et al., 2022).

Discusión

La retinosis pigmentaria es una distrofia hereditaria de la retina, que presenta la degeneración de las células fotorreceptoras de la retina y en consecuencia la pérdida progresiva de la visión (Livingston et al., 2025). Esta enfermedad ocular se debe a la presencia de mutaciones en el gen que codifica para la rodopsina, generando que su plegamiento se efectuó de manera incorrecta, induciendo la agregación. La degeneración de los fotorreceptores es provocada por la agregación de rodopsina ejerce agregados tóxicos de opsina en el retículo endoplásmico del segmento interno de los bastones (Gragg & Park, 2018). Una de las principales mutaciones que se presenta en la proteína rodopsina, es en la posición 60 que corresponde al aminoácido glicina, este aminoácido es esencial para la estabilidad y procesamiento de dicha proteína, su mutación conduce a la RP, además, otras mutaciones como Y102H y I307N, las cuales también afectan el equilibrio activo-inactivo del receptor (Gragg & Park PS. 2018; Liu et al., 1996; Sakami et al. 2011; Toledo 2011; Herrera-Hernández et al., 2022; Singhal et al., 2013;

Guérin et al., 2021; Picarazzi et al., 2022). Durante más de 100 años, el tratamiento de RP, generalmente se limitó a modificaciones en la dieta, manejo del edema macular cistoide y cuidado de apoyo para baja visión (Livingston et al., 2025; Janáky & Braunitzer 2025). En las últimas décadas, los avances tecnológicos y con el programa del genoma humano, ha dado lugar a una serie de nuevos candidatos terapéuticos para el tratamiento de la RP. A estas terapias se incluyen: la terapia génica celular optogenética, agentes neuroprotectores e implantes electrónicos de retina. Finalmente, las terapias génicas, podrían abordar los síntomas oculares y sistémicos, si bien los tratamientos actuales se centran en el control de los síntomas, el avance de las intervenciones genéticas específicas podrían mitigar la progresión de la RP y sus efectos sistémicos asociado, por lo cual, es esencial, realizar más estudios exhaustivos y rigurosos para tener certeza, seguridad, fiabilidad, eficacia de la aplicación de los protocolos clínicos avalados por los expertos en el área.

Conclusión

Es evidente que la Retinosis Pigmentaria, es un reto en el ámbito médico y deportivo, dada su naturaleza progresiva y la falta de tratamientos eficaces para su mitigación o control. Este artículo, tuvo por objetivo proporcionar información sobre el impacto de la enfermedad en deportistas, abarcando aspectos físicos y psicosociales que afectan la identidad de los pacientes.

Además, la dificultad para encontrar casos clínicos y explicaciones más amplias sobre esta condición resalta la necesidad de realizar investigaciones adicionales. No obstante, los avances en tratamientos experimentales, junto con las medidas de autocuidado y el apoyo social, dan esperanza a pacientes para que se adapten a sus nuevas circunstancias. Por otra parte, los autores queremos destacar que el acompañamiento psicológico es indispensable para mantener una vida deportiva loable. Asimismo, se debe buscar que los espacios deportivos sean inclusivos, propiciando el acompañamiento y las condiciones que permitan involucrar y mantener a las personas con retinosis pigmentaria en la vida deportiva.

Agradecimientos: La investigación fue realizada en el ^{HybridLab}. Fisiología y Biología Molecular de Células Excitables - Instituto de Fisiología. Benemérita Universidad Autónoma de Puebla, Puebla México, C.P. Puebla México C.P. 72570 <https://orcid.org/0000-0003-3976-3550>. A la alumna María Diana de los Ángeles Casiano García estudiante de prácticas profesional de la Facultad de Medicina Veterinaria y Zootecnia-BUAP (2025-2026) y la alumna de tesis: Yoselin Juárez Aguilar de la Facultad de Ciencias Biológicas-BUAP (2025-2026).

Vicerrectoría de Investigación y Estudios de Posgrado, Padrón de Grupos de Investigación Interdisciplinaria: 25073 Bioinformática Inclusiva: discapacidad visual. Benemérita Universidad Autónoma de Puebla.

Conflicto de intereses: Los autores declaran que no tienen ningún conflicto de interés con respecto a la autoría y/o publicación de este artículo.

Contribución de los autores:

FCR investigación, escritura y análisis; MGJH, LGHA investigación, escritura y análisis; JLP investigación y análisis; FDHS investigación y análisis; ARM investigación, análisis, discusión; MAOA análisis, investigación, CMS estudio, análisis, escritura, discusión y conclusión.

Bibliografía

Bhardwaj, A., Yadav, A., Yadav, M., & Tanwar, M. (2022). Genetic dissection of non-syndromic retinitis pigmentosa. In *Indian Journal of Ophthalmology* (Vol. 70, Issue 7). https://doi.org/10.4103/ijo.IJO_46_22

Bissig, D., & Berkowitz, B. A. (2012). Light-dependent changes in outer retinal water diffusion in rats in vivo. *Molecular Vision*, 18.

Del Álamo Martín, M. T., Álvarez López, I., & R. Coca, J. (2022). Impacto de la retinosis pigmentaria en la vida diaria y social. *Cuadernos de Trabajo Social*, 35(2), 195-207. <https://doi.org/10.5209/cuts.79095>

Chu-Tan, J. A., Kirkby, M., & Natoli, R. (2022). Running to save sight: The effects of exercise on retinal health and function. *Clinical & experimental ophthalmology*, 50(1), 74-90. [ceo.14023](https://doi.org/10.1111/</p></div><div data-bbox=)

García Martín Elena, G. A. L. M. B. R. M. P. (2015). Retinosis pigmentaria: Avances diagnósticos y terapéutico. *Revista de información e investigación oftalmológica de Laboratorios Thea*, 3, 1-36.

Gragg, M., & Park, P. S. (2018). Misfolded rhodopsin mutants display variable aggregation properties. *Biochimica et biophysica acta. Molecular basis of disease*, 1864(9 Pt B), 2938-2948. <https://doi.org/10.1016/j.bbadis.2018.06.004>

Guérin, D. M. A., Digilio, A., & Branda, M. M. (2021). Dimeric Rhodopsin R135L Mutant-Transducin-like Complex Sheds Light on Retinitis Pigmentosa Misfunctions. *The journal of physical chemistry. B*, 125(47), 12958-12971. <https://doi.org/10.1021/acs.jpcc.1c06348>

Habana Madrid, L. (2013). UNIVERSIDAD DE CIENCIAS MÉDICAS DE LA HABANA INSTITUTO DE CIENCIAS BÁSICAS Y PRECLÍNICAS "VICTORIA DE GIRÓN". DEPARTAMENTO DE BIOQUÍMICA UNIVERSIDAD DE LA HABANA.

Hanany, M., Shalom, S., Ben-Yosef, T., & Sharon, D. (2024). Comparison of Worldwide Disease Prevalence and Genetic Prevalence of Inherited Retinal Diseases and Variant Interpretation Considerations. *Cold Spring Harbor perspectives in medicine*, 14(2), a041277. <https://doi.org/10.1101/cshperspect.a041277>

Herrera-Hernández, M. G., Razzaghi, N., Fernandez-Gonzalez, P., Bosch-Presegué, L., Vila-Julià, G., Pérez, J. J., & Garriga, P. (2022). New insights into the molecular mechanism of rhodopsin retinitis pigmentosa from the biochemical and functional characterization of G90V, Y102H and I307N mutations. *Cellular and molecular life sciences : CMLS*, 79(1), 58. <https://doi.org/10.1007/s00018-021-04086-0>

IMO. (2022, April 12). *Pérdida de visión central, las imágenes se deforman*. Instituto de Microcirugía Ocular. <https://www.imo.es/sintomas/perdida-de-vision-central-las-imagenes-se-deforman/>

Karuntu, J. S., Almushattat, H., Nguyen, X. T., Plomp, A. S., Wanders, R. J. A., Hoyng, C. B., van Schooneveld, M. J., Schalijs-Delfos, N. E., Brands, M. M., Leroy, B. P., van Karnebeek, C. D. M., Bergen, A. A., van Genderen, M. M., & Boon, C. J. F. (2025). Syndromic retinitis pigmentosa. *Progress in retinal and eye research*, 107, 101324. <https://doi.org/10.1016/j.preteyeres.2024.101324>

Kim, H., Roh, H., Kim, S. H., Lee, K., Im, M., & Oh, S. J. (2023). Effective protection of photoreceptors using an inflammation-responsive hydrogel to attenuate outer retinal degeneration. *Npj Regenerative Medicine*, 8(1). <https://doi.org/10.1038/s41536-023-00342-y>

Janáky, M., & Braunitzer, G. (2025). Syndromic Retinitis Pigmentosa: A Narrative Review. *Vision*, 9(1),

7. <https://doi.org/10.3390/vision9010007>

- Latham, K., Baranian, M., Timmis, M. A., Fisher, A., & Pardhan, S. (2017). Relative Difficulties of Daily Living Tasks with Retinitis Pigmentosa. *Optometry and vision science : official publication of the American Academy of Optometry*, 94(3), 317-328. <https://doi.org/10.1097/OPX.0000000000001046>
- Liu, W., Liu, S., Li, P., & Yao, K. (2022). Retinitis Pigmentosa: Progress in Molecular Pathology and Biotherapeutical Strategies. In *International Journal of Molecular Sciences* (Vol. 23, Issue 9). <https://doi.org/10.3390/ijms23094883>
- Liu, Y., Zong, X., Cao, W., Zhang, W., Zhang, N., & Yang, N. (2024). Gene Therapy for Retinitis Pigmentosa: Current Challenges and New Progress. In *Biomolecules* (Vol. 14, Issue 8). Multidisciplinary Digital Publishing Institute (MDPI). <https://doi.org/10.3390/biom14080903>
- Lunghi, C., Galli-Resta, L., Binda, P., Cicchini, G. M., Placidi, G., Falsini, B., & Morrone, M. C. (2019). Visual cortical plasticity in retinitis pigmentosa. *Investigative Ophthalmology and Visual Science*, 60(7). <https://doi.org/10.1167/iovs.18-25750>
- Liu, X., Garriga, P., & Khorana, H. G. (1996). Structure and function in rhodopsin: correct folding and misfolding in two point mutants in the intradiscal domain of rhodopsin identified in retinitis pigmentosa. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 93(10), 4554-4559. <https://doi.org/10.1073/pnas.93.10.4554>
- Livingston, C. A., Weng, C. Y., & Chancellor, J. R. (2025). Retinitis Pigmentosa and Therapeutic Candidates. *International ophthalmology clinics*, 65(1), 17-21. <https://doi.org/10.1097/IIO.0000000000000542>
- Mancilla Simbro, C., Fernando Contreras Bautista, C., Ramírez Mata, A., Edmundo López Aguilar, L., Arturo Ríos Cano, S., Magaly Santiago Hernández, L., & Guadalupe Hernández Aragón, L. (2024). Creación de encuestas para el diseño de un jardín sensorial: un enfoque etnobotánico y bioinformático en la Benemérita Universidad Autónoma de Puebla. *Körperkultur Science*, 2(4), 37-40. <https://forms.gle/THCmw8YA5L6K3G2F7>
- Mansouri, V. (2023). X-Linked Retinitis Pigmentosa Gene Therapy: Preclinical Aspects. In *Ophthalmology and Therapy* (Vol. 12, Issue 1). <https://doi.org/10.1007/s40123-022-00602-y>
- Margarita Faúndez. (2024, May 1). *Atleta: "No olvidaré la sensación de la primera vez que corrí, fue una libertad que nunca en mi vida había experimentado."* <https://www.latercera.com/Especiales/Noticia/Manifiesto-de-Margarita-Faundez-Atleta-No-Olvidare-La-Sensacion-de-La-Primera-Vez-Que-Corri-Fue-Una-Libertad-Que-Nun>
- ca-En-Mi-Vida-Habia-Experimentado/JLCIBQ2IZNAUBGKXFZUCH3ORSU/#.
- Martinez-Galan, J. R., Garcia-Belando, M., Cabanes-Sanchis, J. J., & Caminos, E. (2022). Pre- and postsynaptic alterations in the visual cortex of the P23H-1 retinal degeneration rat model. *Frontiers in Neuroanatomy*, 16. <https://doi.org/10.3389/fnana.2022.1000085>
- Meng, D., Ragi, S. D., & Tsang, S. H. (2020). Therapy in Rhodopsin-Mediated Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa. In *Molecular Therapy* (Vol. 28, Issue 10). <https://doi.org/10.1016/j.ymthe.2020.08.012>
- Meng, D., Ragi, S. D., & Tsang, S. H. (2022). Erratum: Therapy in Rhodopsin-Mediated Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa (Molecular Therapy (2020) 28(10)(2139-2149), (S1525001620304226), (10.1016/j.ymthe.2020.08.012)). In *Molecular Therapy* (Vol. 30, Issue 7). <https://doi.org/10.1016/j.ymthe.2022.06.007>
- MIRANZA. (2024, October 1). *Pérdida de visión periférica*. <https://Miranza.Es/Sintomas/Perdida-de-Vision-Periferica/>. <https://miranza.es/sintomas/perdida-de-vision-periferica/>
- Newton, F., & Megaw, R. (2020). Mechanisms of photoreceptor death in retinitis pigmentosa. In *Genes* (Vol. 11, Issue 10). <https://doi.org/10.3390/genes11101120>
- Ng, L. Y. Bin, Ang, C. Z., Tan, T. E., Chan, C. M., Mathur, R. S., Farooqui, S. Z., Lott, P. P. W., Tang, R. W. C., & Fenner, B. J. (2024). When do patients with retinitis pigmentosa present to ophthalmologists? A multi-centre retrospective study. *Eye (Basings-toke)*. <https://doi.org/10.1038/s41433-024-03368-8>
- Ohguro, H., Maeda, T., Yanagihashi, S., Miyakawa, Y., Maruyama, I., & Nakazawa, M. (2002). Molecular pathology of retinitis pigmentosa. In *Nippon Ganka Gakkai zasshi* (Vol. 106, Issue 8).
- Pietra, G., Bonifacino, T., Talamonti, D., Bonanno, G., Sale, A., Galli, L., & Baroncelli, L. (2021). Visual cortex engagement in retinitis pigmentosa. *International Journal of Molecular Sciences*, 22(17). <https://doi.org/10.3390/ijms22179412>
- Piri, N., Grodsky, J. D., & Kaplan, H. J. (2021). Gene therapy for retinitis pigmentosa. In *Taiwan Journal of Ophthalmology* (Vol. 11, Issue 4). https://doi.org/10.4103/tjo.tjo_47_21
- Picarazzi, F., Manetti, F., Marigo, V., & Mori, M. (2022). Conformational insights into the C-terminal mutations of human rhodopsin in retinitis-pigmentosa. *Journal of molecular graphics &*

modelling, 110, 108076. <https://doi.org/10.1016/j.imgm.2021.108076>

Qian, T., & Xu, X. (2017). Research progress of treatment strategies for retinitis pigmentosa. In *Chinese Journal of Ophthalmology* (Vol. 53, Issue 2). <https://doi.org/10.3760/cma.j.isn.0412-4081.2017.02.015>

Ramos-Suárez, A., Barrero-Sojo, F. J., González-Escobar, A. B., Gismero-Moreno, S., Lorenzo-Soto, M., & García-Martín, F. (2016a). Retinitis pigmentosa unilateral: reporte de 2 casos. *Revista Mexicana de Oftalmología*, 92(5). <https://doi.org/10.1016/j.mexoft.2016.07.002>

Ramos-Suárez, A., Barrero-Sojo, F. J., González-Escobar, A. B., Gismero-Moreno, S., Lorenzo-Soto, M., & García-Martín, F. (2016b). Retinitis pigmentosa unilateral: reporte de 2 casos. *Revista Mexicana de Oftalmología*, 92(5). <https://doi.org/10.1016/j.mexoft.2016.07.002>

Salvador Cifuentes Cifuentes, F., Cirujano, M., & Vítreo, R. (2021). *RETINITIS PIGMENTOSA UNILATERAL: REPORTE DE 2 CASOS*. <https://doi.org/https://doi.org/10.56172/oftalmica.v21i.5>

Sakami, S., Maeda, T., Bereta, G., Okano, K., Golczak, M., Sumaroka, A., Roman, A. J., Cideciyan, A. V., Jacobson, S. G., & Palczewski, K. (2011). Probing mechanisms of photoreceptor degeneration in a new mouse model of the common form of autosomal dominant retinitis pigmentosa due to P23H opsin mutations. *The Journal of biological chemistry*, 286(12), 10551-10567. <https://doi.org/10.1074/jbc.M110.209759>

Sharkia, R., Zalan, A., Kessel, A., Al-Shareef, W., Zahalka, H., Hengel, H., Schöls, L., Azem, A., & Mahajnah, M. (2024). SCAPER-Related Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa with Intellectual Disability: Confirming and Extending the Phenotypic Spectrum and Bioinformatics Analyses. *Genes*, 15(6). <https://doi.org/10.3390/genes15060791>

Singhal, A., Ostermaier, M. K., Vishnivetskiy, S. A., Panneels, V., Homan, K. T., Tesmer, J. J., Veprintsev, D., Deupi, X., Gurevich, V. V., Schertler, G. F., & Standfuss, J. (2013). Insights into congenital stationary night blindness based on the structure of G90D rhodopsin. *EMBO reports*, 14(6), 520-526. <https://doi.org/10.1038/embor.2013.44>

Shu, X., & Zhu, L. (2022). Molecular Mechanisms and Therapeutic Strategies for Retinal Degeneration. *Current Medicinal Chemistry*, 29(40). <https://doi.org/10.2174/092986732940220920153619>

Toledo, D., Ramon, E., Aguilà, M., Cordero, A., Pérez, J. J., Mendes, H. F., Cheetham, M. E., & Garriga, P. (2011). Molecular mechanisms of disease for mutations at Gly-90 in rhodopsin. *The Journal*

of biological chemistry, 286(46), 39993-40001. <https://doi.org/10.1074/jbc.M110.201517>

Vingolo, E. M., Casillo, L., Contento, L., Toja, F., & Florido, A. (2022a). Retinitis Pigmentosa (RP): The Role of Oxidative Stress in the Degenerative Process Progression. *Biomedicines*, 10(3). <https://doi.org/10.3390/biomedicines10030582>

Zhang, Q. (2016). Retinitis Pigmentosa: Progress and Perspective. In *Asia-Pacific Journal of Ophthalmology* (Vol. 5, Issue 4). <https://doi.org/10.1097/APO.0000000000000227>