

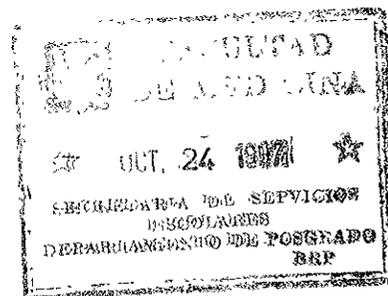
25
29.

11234

CATARATA CONGENITA Y ANOMALIAS OCULARES Y SISTEMICAS ASOCIADAS

DRA. LOURDES FERNÁNDEZ DE ORTEGA BÁRCENAS

ASESOR: DR. MATEO DE REGIL



**Asociación para Evitar la Ceguera en México Hospital
"Dr. Luis Sánchez Bulnes"**

1998
258895

**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas Tesis Digitales Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS © PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis está protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

**TESIS PARA OBTENER EL TITULO DE CIRUJANO
OFTALMOLOGO QUE PRESENTA**

DRA. LOURDES FERNÁNDEZ DE ORTEGA BÁRCENAS

JURADO:

DR. EDUARDO MORAGREGA ADAME

Director de la Asociación Para Evitar la Ceguera en México Hospital
"Dr. Luis Sánchez Bulnes"

DR. RAFAEL SÁNCHEZ FONTAN

Jefe de Enseñanza de la Asociación Para Evitar la Ceguera en México
Hospital "Dr. Luis Sánchez Bulnes"

RESUMEN

Se ha reportado que un 10% de ceguera en los países industrializados están causados por cataratas congénitas. En la mayoría de los casos no se conoce la causa, sin embargo se pueden asociar a una serie de anormalidades ya sea oculares y/o sistémicas, presentes o no al nacimiento. La determinación de la causa y el manejo de estos pacientes son de vital importancia para la recuperación visual y la incorporación a una vida escolar normal. El siguiente estudio se realizó en pacientes de la Asociación para Evitar la Ceguera en México (APEC) con el objeto de valorar las asociaciones oculares y sistémicas más frecuentemente asociadas a catarata congénita. Se estudiaron un total de 139 pacientes de los cuales 249 ojos presentaban algún tipo de catarata. En el 79.14% de los casos fueron bilaterales. Las asociaciones oculares encontradas son similares a las reportadas en la literatura. Sin embargo nosotros consideramos que la presencia de otras anomalías principalmente oculares empobrece una recuperación adecuada de estos pacientes, ya sea por la anomalía en sí o las complicaciones a futuro. Con este estudio puede demostrarse que las valoraciones genéticas son insuficientes, pues considerando las posibles causas de catarata congénita, todo paciente debe ser valorado tanto por genética, como por pediatría para establecer las causas y determinar un pronóstico visual más adecuado, e incorporar a estos niños a una vida escolar y social lo más tempranamente posible.

INTRODUCCION

La catarata puede definirse como cualquier opacidad del cristalino que puede o no interferir con la visión y el término de catarata congénita se refiere a la presencia de esta opacidad al nacimiento. Las cataratas que se desarrollan durante el primer año de vida se denominan cataratas infantiles, sin embargo, pueden no ser observadas por los padres, sino en los primeros años de vida, sobre todo en los casos de cataratas unilaterales.

Tanto las cataratas congénitas como las infantiles son anomalías oculares comunes y representan una causa importante de ceguera en la infancia. Uno de cada 250 recién nacidos (0.4%) tiene algún tipo de catarata.

A menudo la localización y la morfología de la catarata pueden sugerir su causa y clasificación. Hay otros esquemas de clasificación que se basan en que la catarata sea hereditaria o esporádica, o bien ser parte de un síndrome sistémico. Puede considerarse en general que las opacidades bilaterales son fenómenos acompañantes de un trastorno general o hereditario, en tanto que las opacidades unilaterales como lenticono posterior, catarata polar anterior y vítreo hiperplásico persistente no suelen acompañarse de problemas extraoculares. En general las cataratas congénitas pueden tener las siguientes causas

| CATEGORIA | TIPO | COMENTARIOS | EXPLORACION |
|-----------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------|--------------------------|
| Esporádica | | 30% cataratas congénitas | Diagnóstico de exclusión |
| Hereditaria | Autosómica Dominante Autosómica Recesiva Ligada a X | Más frecuente | Antecedentes familiares |
| Prematurez | | Se acompaña de anoxia e hipoxia | |
| Trastorno cromosómico | Trisomía 21 Trisomía 13 Síndrome de Turner | Rara antes de los 10 años Mortalidad temprana | Cariotipo |
| Agentes infecciosos | Rubéola Toxoplasmosis Varicela Citomegalovirus Sífilis Herpes simple Parotiditis | 30% de incidencia en fetos infectados | Títulos anticuerpos |

| CATEGORIA | TIPO | COMENTARIOS | EXPLORACION |
|-------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------|------------------------------------|
| Transtornos metabólicos | Galactosemia Síndrome de Lowe Síndrome de Alport Hipoglicemia Hipocalcemia | AD XR | Prueba apropiada en orina y sangre |
| Transtornos generales | Anomalías craneo faciales Distrofia miotónica Transtornos dermatológicos | AD El cristalino es de origen ectodérmico | Exploración física |

AD=Autosómico Dominante, AR=Autosómico Recesivo, XR= Transtorno Dominante ligado a X

Muchos tipos de cataratas congénita ocurren en asociación con otras anomalías oculares. Estas anomalías pueden predecir el resultado quirúrgico y visual.

| | |
|------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------|
| Anormalidades en el tamaño del globo ocular | Microftalmos Búftalmos |
| Anormalidades Corneales | Microcórnea Megalocórnea Queratocono Esclerocórnea Leucoma |
| Anormalidades en iris | Coloboma Aniridia Heterocromia Membrana pupilar persistente |
| Anormalidades en cristalino | Ectopia lentis Esferofaquia |
| Glaucoma congénito | Todos los tipos |
| Disgenénesis mesodérmica | Todos los tipos |
| Anormalidades en Vítreo | Vítreo primario hiperplásico |
| Anormalidades en retina y Coroides | Coroiditis Coriorretinitis Retinoblastoma Hipoplasia macular |
| Anormalidades en Músculos extraoculares y motilidad ocular | Nistagmo Estrabismo Paresia muscular |
| Anormalidades en Nervio Optico | Atrofia Hipoplasia |

Material y Método

Se estudiaron retrospectivamente, un total de 139 expedientes con diagnóstico de catarata congénita que fueron intervenidos quirúrgicamente de enero de 1993 a diciembre de 1995 en las 5 clínicas del servicio de Segmento Anterior de la Asociación Para Evitar la Ceguera en México.

Las variables estudiadas fueron las siguientes: edad, sexo, antecedentes perinatales, antecedentes hereditarios de catarata congénita, valoración pediátrica, valoración genética, anomalías sistémicas u oculares asociadas, tipo de catarata, determinación de eje axial ocular por ecografía por modo B de contacto o transpalpebral y anomalías de segmento posterior observadas clínicamente o reportadas por ecografía.

Se excluyeron a aquellos pacientes en quienes el diagnóstico no fue confirmado o expedientes incompletos.

RESULTADOS :

Del total de 135pacientes estudiados. El promedio de edad fue de 11.54 años con un rango de 6 días a 52 años. La distribución por sexo fue la siguiente:

| | No pacientes | % |
|-----------|--------------|------|
| Masculino | 77 | 55.4 |
| Femenino | 62 | 44.6 |

De 139 pacientes 249 ojos presentaron algún tipo de catarata. El 20.86% de los pacientes presentaba catarata unilateral y el 79.14% bilateral.

La valoración pediátrica o cardiológica se reportó normal en el 97.04% de los pacientes y sólo en el 2.96% presentó cardiopatía, como manifestación asociada en Síndrome de Down o rubéola congénita.

El 16.3% de los pacientes tenían antecedente de catarata congénita. En 3 casos el paciente representaba la tercera generación afectada. En un caso valorado por el servicio de genética de este Hospital, se pudo establecer que la catarata congénita se presentaba en esta familia como transmisión autosómica dominante de penetrancia variable y en otros 2 pacientes la catarata se presentó de forma esporádica.

3 casos más fueron referidos con diagnóstico genético de otro Hospital y el 90.6% del resto de los pacientes no cuentan con esta valoración. La siguiente tabla muestra la asociación con síndromes sistémicos que nosotros encontramos:

| Síndrome | Número Pacientes | % |
|---------------------|------------------|-------|
| Ninguno | 126 | 90.64 |
| Síndrome de Down | 1 | .72 |
| Hallerman Streiff | 1 | .72 |
| Pierre Robin | 1 | .72 |
| TORCH | 2 | 1.44 |
| Rubéola congénita | 2 | 1.44 |
| Pb. Wagner Stickler | 1 | .72 |
| Esclerosis Tuberosa | 1 | .72 |
| Auto. Dominante | 1 | .72 |

Cataratas congénitas asociadas a Síndromes oculares:

| | | |
|------------------------|---|-----|
| Síndrome de Rieger | 1 | .72 |
| Pb. Amaurosis de Leber | 1 | .72 |

| | | |
|--------------|---|-----|
| Sx. Axenfeld | 1 | .72 |
|--------------|---|-----|

El tipo de catarata descrito en la valoración inicial por ojo es como sigue

| TIPO DE CATARATA | NÚMERO OJOS | % |
|----------------------------|-------------|-------|
| Total | 71 | 29.2 |
| Nuclear | 117 | 48.15 |
| Zonular | 12 | 4.94 |
| Polar posterior | 12 | 4.94 |
| Lenticono posterior | 6 | 2.47 |
| Suturales | 2 | .82 |
| OSCP | 14 | 5.76 |
| Polar posterior + cortical | 3 | 1.23 |
| Polar posterior + cerulea | 2 | .82 |
| Polar posterior + zonular | 2 | .82 |
| estelar + sutural | 2 | .82 |

Se encontraron anomalías oculares asociadas en 110 ojos (44.17) de los 249 que presentaron algún tipo de catarata, las más frecuentes fueron:

| ANOMALÍA | NÚMERO DE OJOS | % |
|-----------------------------|----------------|-------|
| Microcórnea | 35 | 31.82 |
| Microftalmos | 1 | .91 |
| Queratocono | 3 | 2.73 |
| Nistagmus | 34 | 30.91 |
| Nistagmus + Microftalmos | 2 | 1.82 |
| Nistagmus + Microcórnea | 10 | 9.09 |
| Exotropia | 17 | 15.45 |
| Endotropia | 8 | 7.29 |

| | | |
|--------------|------------|------------|
| TOTAL | 110 | 100 |
|--------------|------------|------------|

El fondo de ojo se reportó normal en 158 ojos (81.87%), coroideo en 35 (18.13%), No Se valoró en 85 ojos del total de 278 ojos de los 139 pacientes estudiados

La ecografía se reportó normal en 206 ojos (95.37%), con estafiloma posterior en 9 casos (4.16%) y 1 caso de vítreo primario hiperplásico persistente (.46%),. No se realizó ecografía en 33 ojos.

DISCUSION

La incidencia de catarata congénita es de 1 por cada 250 nacimientos; relativamente alta si se compara con la del retinoblastoma, que afecta a 1 de cada 18 000 recién nacidos vivos en los EUA.

Si consideramos que del 10 al 38% de la ceguera en la infancia esta causada por cataratas congénitas y que de 226 pacientes sólo el 26% fueron capaces de acudir a una escuela normal, podremos pensar que el diagnóstico y manejo de estos pacientes en etapas más tempranas de la vida podría tener mejor pronóstico funcional.

El enfoque básico de un niño con catarata congénita es determinar, cuando se presenta como un hallazgo aislado en pacientes sanos o cuando forma parte de una alteración sistémica. Es importante tener en mente que 1/3a. parte de los casos son de causa idiopática, considerándolas como nuevas mutaciones, en donde la causa exacta podrá entonces ser demostrada en las siguientes generaciones. Fraser y Friedman consideran que el 50% de las cataratas son nuevas mutaciones.

En aquellos casos en los que la causa es determinada o conocida, tales como en la rubéola congénita las manifestaciones oculares son las más frecuentes (78%), siendo la asociación de catarata y microftalmos dentro de éstas, la de peor pronóstico visual. Podría ser entonces el oftalmólogo el que estableciera esto como un hallazgo que forma parte de un síndrome.

Las cataratas congénitas no suceden como un hallazgo ocular aislado, sino que frecuentemente se asocian con otras anomalías oculares, tales como vítreo hiperplásico primario persistente, anhidria, microftalmos, membrana pupilar persistente, queratocono, esclerocórnea, coroiditis, corioretinitis, displasia macular, etc. Estas

anomalías se presentan en el 50% de todos los pacientes con cataratas congénitas. Nuestro estudio no difiere de lo reportado siendo las anomalías oculares asociadas del 44.17 %.

También se ha establecido que la presencia de nistagmo en estos pacientes sugiere un daño visual profundo con visión igual o menor a 20/200, nosotros encontramos nistagmo en el 30.91% y asociado a microftalmos o microcórnea de 1.82% y de 9.09% respectivamente, lo que nos habla de que los pacientes que llegan a nuestro hospital, se presentan ya con un deterioro visual importante. Así mismo niños con opacidades totales que afectan la visión a este nivel desarrollaran nistagmo en los primeros tres meses de vida.

Asociaciones entre tipos de cataratas específicas y anomalías sistémicas también han sido descritas, así en el lenticono anterior deberá descartarse síndrome de Alport, en el lenticono posterior Síndrome de Lowe, estudios complementarios de laboratorio serían necesarios en estos casos. Nosotros no encontramos esta asociación.

CONCLUSIONES

Debemos considerar que todos los pacientes con catarata congénita pueden tener otras anomalías sistémicas u oculares asociadas. La valoración adecuada de estos pacientes debe incluir siempre una valoración genética, pediátrica y oftalmológica exhaustiva con el objeto de dar el tratamiento quirúrgico o no, adecuado para cada paciente e iniciar la rehabilitación óptica enérgica lo más tempranamente posible. Consideramos que muchos de estos pacientes acuden inicialmente con el oftalmólogo por la presencia de cataratas congénitas uni o bilaterales, la orientación y canalización de estos pacientes a los otros servicios, es fundamental por parte de nosotros. La presencia de determinado tipo de catarata y las asociaciones más frecuentes en cada caso deben tenerse en mente para la solicitud de estudios especiales de suero y orina.

Se sabe que la presencia de otras anomalías oculares asociadas a catarata ofrecen un pronostico peor. La presencia de catarata y microftalmos o nistagmo, que tienen una agudeza visual preoperatoria de 20/200 o peor, no mejora en el posoperatorio en el 81 % de los casos.

BIBLIOGRAFIA.

1. Solomon FJ.et. Al., Variable Expressivity of Autosomal Dominant Microcornea With Cataract, Arch Ophthalmology 1988;106:505-510.
2. Eckstein M., et. Al., A etiology Of Childhood cataract in south India, Br J Ophthalmology 1996;80:628-632.
3. Scott MH, et. Al., Autosomal Dominant Congenital Cataract: Interocular Phenotypic Variability. Ophthalmology 1994;101:866-871.
4. Potter SW, Cataratas, México, Clinicas Pediatricas de norteamerica; ed. Interamericana 1993, 4: 931-45.
5. Arkin M, Azar D, Fraioli, Infantile Cataracts. Boston, Little, Brown & Company 1992;107-120.
6. Nelson L. B. Diagnosis and management of cataracts in infancy y and childhood. Ophthalmic Surg 1984;15:688-697