

Catarata Congénita. Presentación de caso.

POLICLÍNICO DOCENTE "RAMÓN MARTÍNEZ." MUNICIPIO VARADERO

Revista Médica Electrónica.2009;31(1)

Catarata Congénita. Presentación de caso.

Congenital cataract. Presentation of a case.

AUTORAS

Dra. Milaydi Moreira González (1)

Dra. Hilda Álvarez de la Campa Gil. (1)

Dra. Dairys Laura Falcón Rodríguez. (2)

Lic. Claribel Lugo Rodríguez. (1)

Policlínico Docente "Ramón Martínez". Santa Marta. Varadero.

Centro Provincial de Genética. Matanzas

RESUMEN

Conociendo que la Catarata Congénita es una enfermedad que puede tener herencia autosómica dominante, autosómica recesiva, ligada al X y multifactorial, en la cual el diagnóstico precoz influye decisivamente en el pronóstico y la calidad de vida del paciente, se realiza una revisión bibliográfica sobre Catarata Congénita a punto de partida de un caso seguido en consulta de genética clínica.

DeCS:

CATARATA/congénito

DIAGNÓSTICO PRECOZ

CALIDAD DE VIDA

HUMANOS

FEMENINO

NIÑO

INTRODUCCIÓN

La Catarata Congénita (CC) es la opacificación de los lentes del cristalino que tiene como resultado una visión borrosa, se presenta al nacimiento o en los tres primeros meses de vida extrauterina. Puede ser: unilateral o bilateral, estacionaria o progresiva y totales o parciales. (1,2)

Las cataratas congénitas se encuentran entre las principales causas de cegueras en los niños, su diagnóstico y tratamiento precoz tiene gran importancia para minimizar la ambliopía, mejorando así la recuperación visual. Gran parte de estas opacidades cristalínicas se detecta por un examen clínico, en algunos casos éstas no progresan y pueden ser visualmente insignificantes, sin embargo, en otros llegan a producir gran deterioro visual. (3,4)

Se conoce que los diferentes tipos de Catarata Congénita están asignados a un locus genético y causado por una mutación específica. (5-6)

La Catarata Congénita es la responsable de la ceguera de un 10 al 38 % de los niños en el mundo, 1 / 250 recién nacidos padece de Catarata Congénita. Se estima que en el mundo entre el 10 y el 38 % de todas las cegueras en niños son ocasionadas por catarata congénita y que el 0.4 % de los recién nacidos tienen alguna forma de ellas. (7-9)

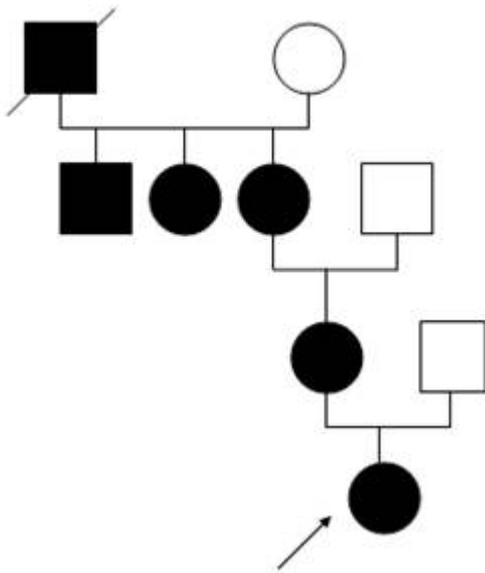
Teniendo en cuenta que en Cuba se brinda prioridad a los programas de salud incluyendo los de genética, por su impacto social y morbilidad perinatal, además de su implicación a la familia, nos motivamos a realizar esta presentación de un caso de CC en seguimiento de la consulta de genética clínica.

PRESENTACIÓN DE CASO

Una pareja que llega al servicio de genética remitida de la consulta de Oftalmología con una niña con diagnóstico de CC. Fue valorada previamente por Pediatría de donde fue remitida para su valoración por dicha especialidad. Al interrogatorio los antecedentes patológicos familiares que se recogen son: bisabuelo materno, abuela materna, 3 tíos maternos y madre con antecedentes de CC. Abuela Paterna y padre con miopía. Al indagar sobre los antecedentes obstétricos se plantea que fue un parto pretérmino con una edad gestacional de 35,3 semanas, con un peso de 1900 gramos. Al examen físico presenta los siguientes signos:

- **Estrabismo. - Leucocoria.**
- Oftalmoscopia: Opacidad del cristalino en ambos ojos.
- Fotofobia.

Luego de realizar el interrogatorio y el examen físico se procedió a confeccionar el árbol genealógico:



Se revisa historia clínica pediátrica. Se realiza examen físico completo con el objetivo de descartar signos y síntomas asociados a la CC y, por tanto, descartar síndromes que cursan con la misma. Se confecciona historia clínica genética con los datos obtenidos en el interrogatorio y el examen físico. Se les explica a los padres la presencia de una CC de causa hereditaria Autosómica Dominante por los datos obtenidos en la historia clínica pediátrica y el árbol genealógico confeccionado. Se descartan de esta manera otras cataratas de origen genético que cursan con otros tipos de herencia como la recesiva y la ligada al X, pues no se recogen antecedentes de consanguinidad, y además los individuos afectados en las diferentes generaciones son de ambos sexos, que justifica un tipo de herencia autosómica. En el interrogatorio tampoco se recogen antecedentes de ingestión materna de medicamentos durante el embarazo ni haber recibido radiaciones durante esta etapa. No hay elementos que justifiquen una causa infecciosa como la Rubéola, Herpes Simple, Citomegalovirus, o Toxoplasmosis. El examen físico ayuda a descartar otras cataratas asociadas a otras anomalías oculares, pues no se constatan su presencia como son: la microftalmia, la aniridia, el coloboma, la persistencia hiperplásica del vítreo y el glaucoma congénito. Se plantea la asociación de CC a otros síndromes como son: Síndrome de Lowe, Síndrome de Alport, Miotrofia Miotónica y la trisomías (13) no encontrándose signos evidentes de estas entidades al examen de la paciente. En cuanto a las CC causadas por otros desordenes genéticos como la galactosemia quedan descartadas por el examen metabólico realizado que fue negativo, la hipoglicemia neonatal no fue constatada y el hipoparatiroidismo tampoco es planteable por carecer de elementos que lo avalen.

Se les explica de forma clara y sencilla sobre las manifestaciones clínicas fundamentales de la enfermedad, así como el tratamiento que es quirúrgico, teniendo en cuenta las características de la CC, la cual es total y bilateral. Se explica sobre el patrón de herencia de la CC, que en este caso es autosómica dominante, teniendo una probabilidad de estar afectada el 50 % de su descendencia para cada embarazo futuro, siendo esta probabilidad igual para cada embarazo e independientemente del sexo.

En cuanto a la terapéutica de la enfermedad se orienta mantener seguimiento por oftalmología para su futuro tratamiento quirúrgico, mantener seguimiento por el servicio de genética y se ofrece

Asesoramiento Genético a otros familiares interesados. Se brinda apoyo en las esferas psicológicas, sociales, médicas y se trata de disminuir la angustia y la preocupación.(10-11)

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Duane's Foundations of clinical ophthalmology. Ocular anatomy embryology and teratology. 13th ed. Philadelphia: Lippincott; 1995.
2. Emery EA H, Rimoin DL, Sosaer JA. Blacki and practice of medical 2-to Genetics. Seegmiller JE paget. Cataract Congenities Disorder. 2002;3: 3534-8.
3. Francis PJ. The genetics of the Childhood Cataract. Review J Med Gen. 2000;37: 481-8.
4. Shiel A, Mackay D, Lonides A, Berry V, Moore A, Bhatta Charya S. Cataract Congenities Disorder. Am J Hum Genet. 1998;62: 526-32.
5. Foster A, Gilber C, Pechi J. Epidemiology of cataract in childhood, a global perspective J, cataract refract .Surgery. 1997; 23 (Suppl 1): 601-4.
6. Nettleship E. Seven new pedigress of hereditary cataract. Trans ophthalmol Sac UK. 1909;29: 188-211.
7. Donahue RP, Bias WB, Renwich JH, McKusiek V H. Probable assignment of the Duffy blood group locus to Chromosome 1 in man. Proc Natt Acad. 1968;61: 955-68.
8. Barry V, Lonides AC, Moore AT, Plant C, Bhattacharya SS. Autozomal dominant anterior polar cataract on chromosoma 17p. Hum mol Genet. 1996;5: 415-9.
9. Padma T, Ayyagari R, Murty JS, Bastis Fletcher T. Autozomal dominant zonular cataract with sutural opacities localized to chromosome 17q 11-12 am. J Hum Genet. 1995; 57: 840-5.
10. Rojas I. Conferencia sobre el principio de Asesoramiento Genético. La Habana: CNGM; 2003.
11. Pérez Ramos ET. Metodología del Asesoramiento Genético. La Habana: CNGM; 2003.

SUMMARY

Knowing that congenital cataract is a disease that may have autosomal dominant inheritance, autosomal recessive, linked to the X and multifactorial, in which the precocious diagnosis decisively influences in the prognosis and life quality of the patients, we made a bibliographical review on congenital cataract to solve a case followed in genetics consultation.

MeSH:

CATARACT/congenital
EARLY DIAGNOSIS
QUALITY OF LIFE
HUMANS
FEMALE
CHILD

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Moreira González M, Álvarez de la Campa H , Falcón Rodríguez DL, Lugo C. Catarata congénita. Presentación de caso. Rev méd electrón[Seriada en línea] 2009; 31(1). Disponible en URL: <http://www.revmatanzas.sld.cu/revista%20medica/ano%202009/vol1%202009/tema07.htm> [consulta: fecha de acceso]