

**COLECCIÓN  
DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**

**FOLLETO # 11**

**ERRORES REFRACTIVOS  
Y SUS IMPLICACIONES GENÉTICAS**

**Gustavo Enrique Tamayo Fernández  
Martalucía Tamayo Fernández**

**COLECCIÓN  
DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**

**FOLLETO # 11**

**ERRORES REFRACTIVOS  
Y SUS IMPLICACIONES GENÉTICAS**

**AUTORES:**

**Gustavo Enrique Tamayo Fernández, MD (Oftalmólogo)  
Martalucia Tamayo Fernández, MD, MSc (Genetista)**

**EDITORA DE LA COLECCIÓN:**

**Martalucia Tamayo Fernández, MD, MSc  
Medica Genetista  
Profesora Asociada Instituto de Genética Humana  
Universidad Javeriana**

Junio de 2001

## INDICE

### i. PRESENTACIÓN

I. GENERALIDADES SOBRE LA REFRACCIÓN OCULAR

II. DEFECTOS REFRACTIVOS MAS FRECUENTES

III. ASPECTOS GENETICOS BÁSICOS

IV. MANEJO DE LOS DEFECTOSREFRACTIVOS CON LAS NUEVAS TÉCNICAS QUIRUGICAS - EXCIMER LASER - LASIK

V. REFERENCIAS

OTROS NUMEROS DE LA COLECCIÓN DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA

## PRESENTACIÓN

Los errores refractivos o defectos de refracción, son una alteración ocular muy común y frecuente en nuestro medio. Resulta ser un frecuente motivo de consulta hoy en día y eso ha hecho que dediquemos este número a ese tipo de alteraciones.

Partimos de la base de que un defecto refractivo altera básicamente la Agudeza Visual (AV). La agudeza visual se determina por el objeto más pequeño que una persona puede ver a una distancia dada. Se define como la distancia a la cual es leído un objeto de tamaño estandarizado (generalmente una letra), dividido por la distancia a la cual debe ser leído normalmente. Esos son los famosos 20/20, conocidos como la medida de visión perfecta.

En realidad, las alteraciones refractivas se deben generalmente a un defecto al enfocar la luz, pero también pueden ser ocasionadas por una variedad de enfermedades que afectan el paso de la luz de la cornea a la retina, o de ella al cerebro. Así se producen las comunes alteraciones denominadas MIOPIA, HIPERMETROPIA o ASTIGMATISMO.

El ojo es un sistema óptico en el cual, aproximadamente el 70% del poder refractivo corresponde a la cornea y el 30% al cristalino. Por su parte, la refracción depende de varios factores como la curvatura corneal, la profundidad de la cámara anterior, el índice refractivo del cristalino y la longitud anteroposterior del ojo. En realidad, son varios los factores que intervienen para que una imagen se forme correctamente; esa es otra de las maravillas de la naturaleza humana.

Dada la importancia actual de estas alteraciones y su innegable relación con la Genética, la Colección “**DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**” ha considerado importante analizar algunos aspectos básicos sobre refracción ocular y genética médica. Adelante, aquí encontrará respuesta a la mayoría de las inquietudes que usted siempre quiso resolver y nunca se atrevió a preguntar.

Editora de la Colección

## **I. GENERALIDADES SOBRE LA REFRACCIÓN OCULAR**

- **¿QUÉ ES LA AGUDEZA VISUAL?**

La agudeza visual se determina por el objeto más pequeño que una persona puede ver a una distancia dada. La agudeza visual se define como la distancia a la cual es leído un objeto de tamaño estandarizado (generalmente una letra), dividido por la distancia a la cual debe ser leído normalmente. Así, la notación de 20/20 significa que el paciente ha leído a 20 pies una letra que una persona normal ve también a 20 pies. Para la medida de la visión se emplean numerosos tests.

- **¿CUÁLES TESTS SIRVEN PARA MEDIRLA?**

Los más usados: Cartillas de Snellen, la E, y las cartillas de reconocimiento de objetos. Todos ellos dan una idea global de la capacidad visual del individuo, la cual estará alterada cuando se presentan anomalías de la refracción. La medida de la agudeza visual sirve como base para evaluar el proceso total de formación de imagen.

- **¿A QUÉ SE DEBE QUE ESA MEDIDA ESTÉ ALTERADA?**

Su alteración, puede ser consecuencia de un defecto al enfocar la luz (defecto de refracción), o de una variedad de enfermedades que afectan el paso de la luz de la cornea a la retina, o de ella al cerebro. Por eso a esas alteraciones como la MIOPIA, HIPERMETROPIA o ASTIGMATISMO, se les conoce como DEFECTOS DE REFRACCION.

- **¿TIENEN SOLUCIÓN ESOS DEFECTOS?**

Desde que se descubrieron los defectos refractivos y se conoció su causa, se propusieron correcciones temporales. Un error refractivo puede ser corregido colocando lentes en frente del ojo para enfocar mejor la luz en la retina, lo que generalmente se logra en la mayoría de las personas, pero no de manera definitiva, puesto que al retirar los lentes, se vuelve a tener el daño en la refracción del rayo de luz. Las correcciones de este tipo, no son permanentes.

- **¿EXISTEN CORRECCIONES PERMANENTES CON LENTES O GAFAS?**

Definitivamente, no. Con lentes o gafas, las personas solo logran correcciones temporales. Es decir, que solamente se corrige el defecto mientras tengan puestos los lentes. Las correcciones definitivas se pueden hacer por medios quirúrgicos, como lo ofrecido con el nuevo Excimer Láser.

- **¿TODAS LAS PERSONAS SE PUEDEN CORREGIR CON LENTES?**

La norma es que en la mayoría sí se logra mejorar la refracción y por ende, se mejora la agudeza visual. Pero debemos aclarar que existen algunos pacientes cuya visión permanece defectuosa a pesar de una adecuada refracción, a quienes en medicina y optometría se les denomina "pacientes de baja visión".

Por otra parte, en ocasiones los defectos refractivos son tan altos (porque la persona ya necesita demasiadas dioptrías), que unos lentes no logran corregir perfectamente la alteración. En esos casos, ni las gafas, ni los lentes de contacto, corrigen de manera adecuada la agudeza visual y es preciso aplicar otro tipo de tratamiento.

- **¿QUÉ SE LES RECOMIENDA ENTONCES?**

En esos casos es cuando está perfectamente indicada la cirugía para corrección de alteraciones refractivas de la visión. Ese es un tema novedoso y actual, muy probado y utilizado por la oftalmología moderna, con excelentes resultados.

- **¿TODAS LAS CIRUGÍAS SON IGUALES?**

No. Antiguamente se practicaba un tipo de cirugía que modificaba con bisturí la curvatura de la cornea, pero se sabe que estos métodos antiguos no son tan seguros. Hoy en día se manejan las alteraciones refractivas de manera muy segura y muy precisa utilizando un rayo láser, más exactamente con un aparato llamado "Excimer Laser".

- **¿CAMBIA EL TIPO DE CIRUGÍA DEPENDIENDO DEL DEFECTO QUE UNO TENGA?**

No es que cambie el tipo de cirugía, sino que cambia el enfoque del rayo láser y el tipo de manipulación que se le hace a cada cornea. Para entender mejor esto, es preciso entender qué son los diferentes defectos refractivos y saber qué está pasando en cada uno de ellos. Veamos.

## **II. DEFECTOS REFRACTIVOS MAS FRECUENTES**

- **¿CÓMO SE LLAMA UN OJO QUE VE NORMALMENTE?**

Se denomina EMETROPE. En un ojo con refracción normal y con la acomodación relajada, los haces paralelos de luz que vienen del infinito, son enfocados sobre la retina. Este estado refractivo normal es llamado EMETROPIA.

- **¿QUE ESTRUCTURAS DEL OJO SON LAS QUE REFRACTAN LA LUZ?**

El ojo es un sistema óptico en el cual, aproximadamente el 70% del poder refractivo corresponde a la cornea y el 30% al cristalino. La refracción depende de varios factores como la curvatura corneal, la profundidad de la cámara anterior, del índice refractivo del cristalino y sus curvaturas anterior y posterior; además de la longitud axial del ojo.

- **¿CÓMO SE DENOMINA AL OJO QUE TIENE ALTERACIONES DE REFRACCIÓN?**

Las desviaciones de lo normal, se llaman AMETROPIA y son: Miopía, Hipermetropía y Astigmatismo.

- **¿CUÁL ES LA ALTERACIÓN REFRACTIVA MAS FRECUENTE?**

La MIOPIA. Veamos detalles de esta:

### **A. MIOPIA:**

Es una anomalía de la refracción consistente en que, ya sea por una excesiva longitud ocular, por una excesiva curvatura de la córnea lo que le altera su valor dióptrico, o por ambas cosas a la vez, los rayos que llegan paralelos al ojo enfocan por delante de la retina. Esto hace que los objetos cercanos se puedan ver claramente, pero los objetos lejanos se ven más borrosos.

Con respecto a la frecuencia de la aparición de la miopía, cabe destacar la "influencia racial". Vemos un elevado porcentaje de esta ametropía en China, Japón, India y países europeos. Es muy rara en los negros africanos y mucho más infrecuente, casi 0%, en los indios mejicanos de raza pura (Gil del Río).

Se han citado también "factores ambientales", los cuales podrían tener muy poca influencia. Podríamos decir que la forma y la curvatura de la córnea, sí es determinada genéticamente y eso hace que los factores genéticos y hereditarios tengan mucho que ver en la presencia de este tipo de defectos refractivos.

Ahora bien, estudiando los "factores hereditarios" en la génesis de la miopía, vemos la importancia de analizar separadamente sus distintas formas de miopía que se presentan.

### ***A-1. MIOPIA LEVE-MODERADA:***

Al igual que la hipermetropía leve, debe ser considerada como una variante, dentro de los límites normales, de la distribución usual de las medidas de la córnea en la población general (Sterger 1913). Es decir, es el resultado de una combinación de varias constantes ópticas, que a su vez dependen de varios factores genéticos. La influencia genética en la miopía leve, se ha demostrado por el hecho de que los gemelos uni-vitelinos (gemelos idénticos) son más simétricos desde el punto de vista óptico, que los bivitelinos (mellizos) [Waardenburg, 1950; Otsuka, 1956].

Este tipo de miopía es resultante de diferentes factores, por lo que no se comporta como un carácter hereditario simple. Al contrario de lo que ocurre con la refracción normal, o emetropía, el resultado de este sistema poligénico es una dominancia aparente. La tendencia a la miopía en la descendencia será tanto más probable cuanto más frecuente sea ésta en una familia.

Si bien es preciso tener en cuenta una transmisión directa de la miopía en un cierto grado, resulta imposible calcular el valor de la probabilidad de que padezca miopía la descendencia, dado el número de factores que están en juego (Herencia multifactorial).

### ***A-2. MIOPIA ELEVADA:***

Este tipo de miopía también se llama "miopía maligna, degenerativa, o miopía progresiva", la cual se asocia con lesiones en la retina (especialmente desprendimiento retiniano), glaucoma y catarata. Se trata de una clase de miopía muy diferente a la miopía leve o moderada, dado que ésta tiene factores genéticos y hereditarios muy claros.

La frecuencia de la miopía elevada en la población general es de 12% (personas homocigotas para el gen, es decir con doble copia del gen anormal) y se ha estimado que la frecuencia de heterocigotos entre la población (portadores de una sólo copia del gen anormal) es de un 32% [Gil del Río]. Ello explicaría el papel poco importante de la consanguinidad en este tipo de herencia. Con alguna frecuencia la miopía maligna se transmite en forma recesiva autosómica [Mckusick], pero también se ha visto heredada en forma autosómica dominante. En algunos casos, se puede asociar a otras anomalías sistémicas u oculares, tales como: nictalopia, nistagmus, microoftalmia, glaucoma infantil, ectopia cristaliniiana, retinitis pigmentosa, etc. Diferentes estudios científicos han demostrado en monos, que la deprivación visual o la distorsión de la luz en ojos en desarrollo, causa incremento de la longitud axial y por ende miopía. Eso hace tan importante el diagnóstico temprano de cualquier defecto de la visión de un niño, dado que sus ojos aún están en desarrollo.

En la miopía maligna, la herencia ligada al cromosoma X es rara, pero ha sido reportada en algunas familias, sola o asociada a una forma estacionaria de ceguera nocturna (hemeralopia). También ha sido descrita la asociación con oftalmoplegia externa (síndrome de miopía-oftalmoplegia), por Salleras y Ortiz de Zarate en 1950, en

una única familia que mostraba también ausencia de reflejos patelar y aquiliano, espina bífida y otras malformaciones congénitas especialmente cardíacas (Mckusick).

Desde el punto de vista de pronóstico hereditario, en caso de existir miopía severa en los padres, teóricamente cabría esperar que los hijos fueran miopes; pero no siempre es así. Las excepciones a esta regla se explicarían por el hecho de que en la miopía elevada probablemente existen varios alelos de miopía en la población general, fenómeno llamado heterogeneidad genética. En conclusión, la única miopía con patrón hereditario mendeliano definido, es aquella que pudiera llamarse "sindromal", por encontrarse conformando invariablemente algún síndrome genético específico.

- **¿QUÉ OTROS DEFECTOS REFRACTIVOS HAY?**

Esta por ejemplo, la Hipermetropía. Veamos algo de ella.

### **B. HIPERMETROPIA:**

Es la también denominada "Hiperopia", que consiste en que los rayos paralelos de luz de un objeto en el infinito, se enfocan detrás de la retina. Como consecuencia de ello, los objetos cercanos se ven borrosos mientras que los objetos lejanos pueden verse bien. Esto es debido a que el globo ocular es muy corto, o el poder convergente de la cornea y el cristalino es insuficiente. En cualquier caso, puede haber alguna mejoría durante el crecimiento, pues el ojo aumenta de tamaño hasta los 14 años aproximadamente y el poder convergente de la cornea cambia. Pero no siempre ocurre así en todos los casos y algunas personas requieren algún tipo de tratamiento.

La hipermetropía se presenta en la práctica con una frecuencia muy elevada (55%). Sin embargo, la mayor parte de las veces no da síntomas, pues la "acomodación" o aumento de poder de convergencia del cristalino, supera los defectos débiles. En forma análoga a la miopía, existen dos grupos de hipermetropes que se diferencian no sólo clínicamente, sino también desde el punto de vista hereditario.

Las formas leves y moderadas de hipermetropía, hasta 6 dioptrías, se transmiten en forma autosómica dominante (Jablouski, 1942 y Waardenburg, 1932). Por el contrario, la hipermetropía elevada se transmite en forma autosómica recesiva. La hipermetropía elevada puede asociarse a otras malformaciones oculares, tales como microftalmos (ojo pequeño y poco desarrollado), microcornea (córnea pequeña y poco desarrollada) o catarata (opacidad del cristalino). Cuando se asocia a glaucoma (aumento de la presión intraocular), por efecto de una cámara anterior estrecha, generalmente es de carácter multifactorial (Gil del Río). También puede la hipermetropía elevada acompañar malformaciones congénitas generales que conforman síndromes genéticos como las disostosis craneofaciales, nistagmus, asimetría facial y otras entidades.

- **¿QUÉ ES EL FAMOSO ASTIGMATISMO?**

### **C. ASTIGMATISMO:**

Anomalía de la refracción en que la curvatura de cada superficie refractiva es diferente en los distintos meridianos. Por ello, el valor dióptrico es también diferente en cada meridiano. Es una condición en la que los rayos de luz no se enfocan en un solo punto de la retina, sino que se enfocan en varios puntos a un mismo tiempo. Dicho de otra manera, los rayos luminosos procedentes de un solo punto, no se encuentran en el mismo sitio al sufrir la refracción, al pasar por las estructuras oculares. Esto hace que los objetos a cualquier distancia (cercanos o lejanos) se vean borrosos.

El astigmatismo puede ser producido por alteraciones en la cara anterior de la cornea en las tres cuartas partes de los casos, mientras que en la cuarta parte restante es producida por algún defecto en la cara posterior de la cornea, por el cristalino y a veces por la retina. Generalmente se asocia a miopía o a hipermetropía.

Aunque la curvatura corneal se modifica por la edad y por otros factores externos tales como presión de los párpados o la presión intraocular, sus variaciones son mínimas y por lo tanto la herencia juega en este aspecto un papel muy importante. La medida de la curvatura de la cornea tiene una dispersión binomial en la población general. Como ya Steiger demostró, esta curvatura corneal se transmite a las generaciones siguientes no solo en lo que respecta a potencia dióptrica sino también a la posición de los meridianos principales del astigmatismo. Spengler en 1904 advirtió la presencia de esta ametropía en cinco generaciones. Posteriormente diversos autores, entre ellos Waardenburg (1932), Biro (1948) y Capaldi y Biuchi (1955) llegaron a la conclusión de que la herencia es autosómica dominante, aunque en unos pocos casos parece existir herencia autosómica recesiva [McKusick]. En estudios de gemelos univitelinos (idénticos) se demostró que la diferencia de refracción no sobrepasa las dos dioptrías, en tanto que en bivitelinos (mellizos) o en la población al azar, la diferencia puede ser hasta 10 dioptrías. Finalmente, las investigaciones realizadas sobre gemelos univitelinos o idénticos, han puesto de manifiesto la aparición concordante del astigmatismo hipermetrópico y también del astigmatismo miópico.

- **¿SE DA EL CASO QUE LA REFRACCIÓN SEA DIFERENTE EN LOS DOS OJOS?**

Sí, es cuando un ojo es normal y el otro es miope o hipermetrope. O bien, cuando ambos tienen miopía o hipermetropía, pero en grados de severidad diferente. Eso es lo que se llama Anisometría.

#### **D. ANISOMETROPIA:**

Es la existencia de una diferencia de refracción entre los dos ojos. Ello plantea dos problemas: Aniseiconia (tamaño diferente de la imagen retiniana) y Ambliopía (ojo perezoso), esto es, baja visión de un ojo en comparación con el otro, sin que la corrección óptica sea capaz de igualarlas, en ausencia de daño orgánico aparente. La anisometropía puede ser CONGENITA, con clara influencia hereditaria, o ADQUIRIDA por lesión del globo ocular o por afaquia unilateral (extracción del cristalino), entre otros motivos.

- **¿ESOS DEFECTOS REFRACTIVOS SON DE NACIMIENTO?**

Algunos son de nacimiento y es cuando se llaman congénitos. La palabra congénito, significa que algo se ha presentado desde el momento de nacer. Lo que sucede con los defectos refractivos es que unas veces son hereditarios y congénitos, pero otras veces se presentan después, es decir, más tardíamente en la vida. Pero no cabe duda de que en la mayoría de ellos están implicados factores genéticos como agente causal o etiológico.

- **¿PORQUÉ SE DICE QUE ESOS DEFECTOS SON HEREDITARIOS?**

Ha sido demostrado que todos los parámetros que determinan la refracción de los rayos de luz en el ojo, se heredan en forma separada y que hay un rango de valores normales para cada uno.

El poder corneal es cercano a las 48 dioptrías y la longitud axial normal varía entre 23.5 a 24.5 mm. Se considera por lo tanto, que la refracción se hereda de manera multifactorial; así pues, el cálculo de riesgos de recurrencia para los descendientes de afectados, solo puede ser considerado basado en tablas de frecuencias poblacionales y no hay datos directos o precisos, como si sucede en las herencias mendelianas o unifactoriales. [Sobre estos términos hablaremos más adelante].

- **¿QUÉ DIFERENCIA HAY ENTRE CONGÉNITO Y GENÉTICO?**

Ya hemos dicho que un defecto o alteración congénita es de aparición al nacimiento y que eso es muy diferente a una alteración genética. Así pues, queda claro que no es lo mismo Congénito que "Genético".

- **¿EL ESTRABISMO ES UN DEFECTO REFRACTIVO?**

No, pero sí puede llegar a ser causado por un defecto refractivo muy alto y asimétrico. Básicamente, se lo define como el desalineamiento de los ejes visuales de los ojos. Se estima que el estrabismo puede ocurrir con una frecuencia de 1 al 6% del total de niños nacidos vivos y aunque afecta por igual ambos sexos, algunos estudios parecen demostrar una mayor susceptibilidad en mujeres. El estrabismo que se presenta desde el nacimiento y hasta antes de los 6 meses de edad, es el llamado congénito; mientras que el que se presenta a edades posteriores, es llamado adquirido.

Unas veces el estrabismo es primario y sin causa aparente; en otros casos puede ser secundario a otras alteraciones como una reducción de visión central o periférica de un ojo; tal es el caso del Retinoblastoma (tumores ocular), toxoplasmosis (infección intraocular por un agente llamado toxoplasma), retinitis pigmentosa (degeneración pigmentaria de la retina), glaucoma (aumento de la presión intraocular) o errores refractivos severos asimétricos.

### **III. ASPECTOS GENETICOS BASICOS**

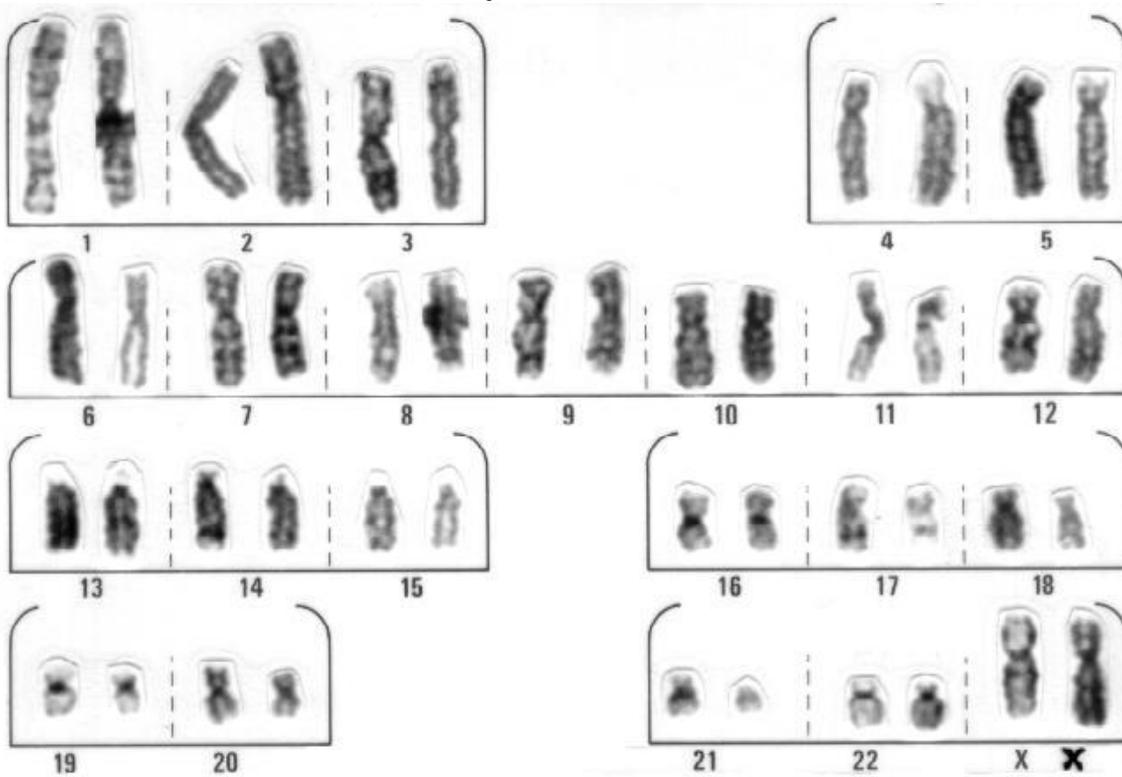
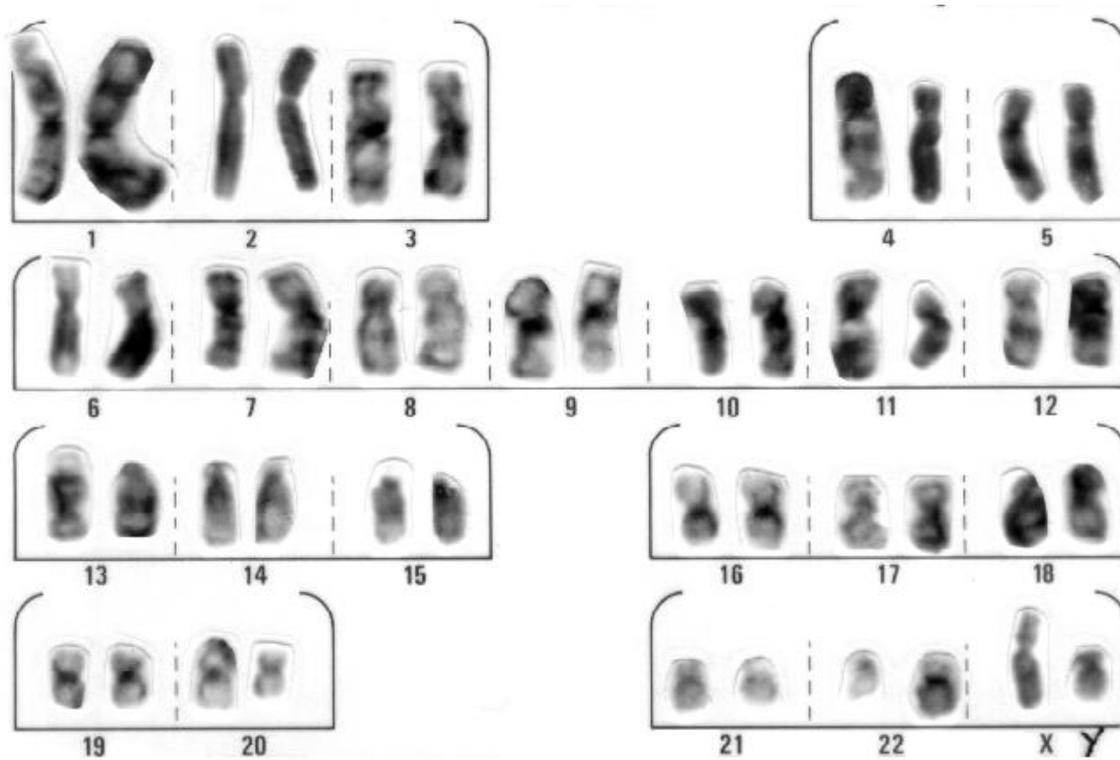
- **¿ QUÉ ES UN GEN Y DÓNDE ESTÁ?**

Puede decirse que los genes son segmentos de DNA (Ácido Desoxirribonucleico), que codifican para una proteína específica, la cual es necesaria en el cuerpo humano dado que cada una tiene una función especial, la mayoría de las veces irremplazable. Si un gen sufre un cambio (denominado mutación) se produce una alteración en su función que hace que se ocasione la falta de una sustancia específica, lo que lleva a alguna alteración en los tejidos u órganos. Los genes están situados en los llamados cromosomas, los que a su vez se encuentran dentro del núcleo de las células. Estos contienen pues, toda la información genética de un individuo, lo que constituye mas o menos su programación para casi todos los eventos que suceden en el organismo.

Al ocurrir la división celular y al producirse óvulos y espermatozoides, se asegura su paso de esa información genética de una generación a otra, pues cada uno de los padres aporta la mitad de su material genético.

- **¿QUÉ ES ESO DEL CARIOTIPO?**

Ya dijimos que los genes están localizados en las estructuras llamadas cromosomas. El estudio de dichos cromosomas, es lo que se llama un Cariotipo. Es una manera de ver que estas estructuras estén en el número que son, en la forma en que son y que no les falte o les sobre algún pedazo, lo que representaría una alteración estructural. Si se altera el número o la forma de un cromosoma, se puede ganar o perder material genético y eso, se manifestará automáticamente en forma de algún síntoma. Veamos una foto del examen de cariotipo:

**Mujer Normal 46, XX****Hombre Normal 46, XY**

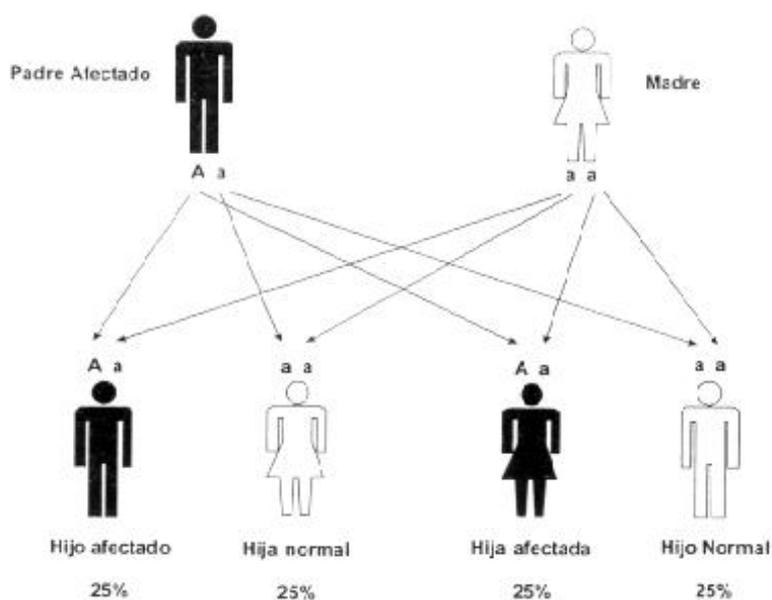
## ¿QUÉ SON LOS MECANISMOS DE HERENCIA?

### A. HERENCIA AUTOSOMICA DOMINANTE:

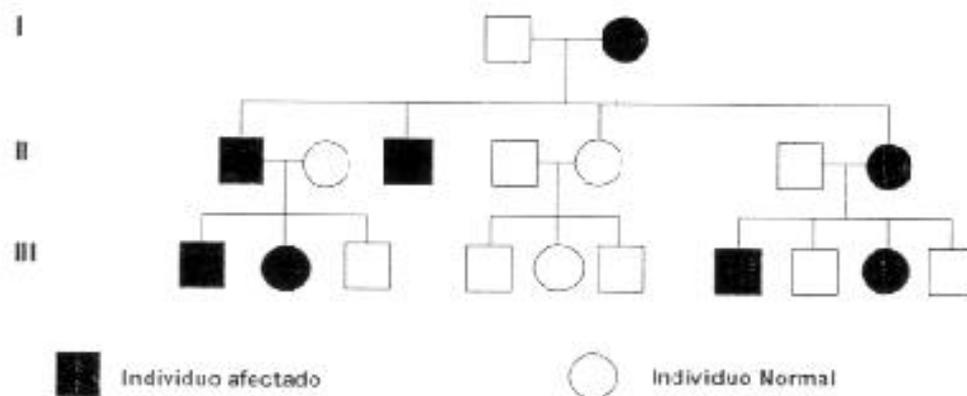
Las alteraciones heredadas en forma autosómica dominante, suelen mostrar una considerable variabilidad en lo que se refiere a edad de inicio, severidad y progresión de los síntomas. Por otra parte, aunque el compromiso en los defectos refractivos suele ser bilateral, se sabe que también pueden verse unilaterales o asimétricos (un ojo más afectado que otro).

La principal característica de este tipo de herencia, es que es suficiente con tener una sola copia del gen mutado para presentar la alteración; es decir, la enfermedad se manifiesta cuando el individuo es heterocigoto. Como regla general, todo individuo afectado tiene uno de los dos padres igualmente afectado, con excepción de los casos en que se deba a una “mutación nueva”. Toda persona afectada tiene la probabilidad de transmitir el gen mutado a su descendencia en una frecuencia del 50% en cada embarazo (probabilidad 2 de 4).

### SEGREGACIÓN DE UN RASGO AUTOSÓMICO DOMINANTE



## ÁRBOL GENEALÓGICO DE UN RASGO AUTOSÓMICO DOMINANTE

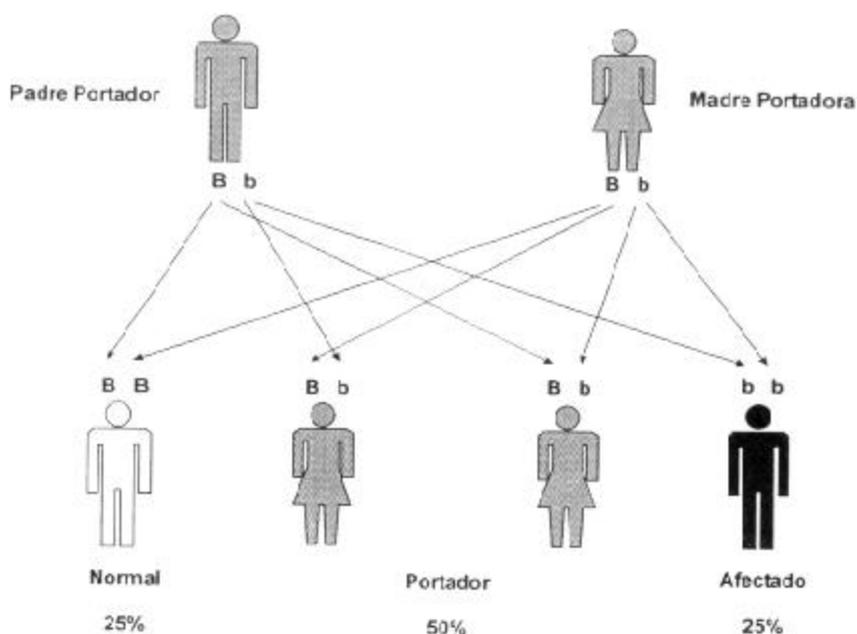


La figura anterior muestra un ejemplo de un árbol genealógico característico de la herencia autosómica dominante, del cual se puede deducir que la transmisión no tiene predilección alguna por un determinado sexo, lo que explica que se vean afectados por igual hombres y mujeres. Es frecuente observar que en ciertas familias se presente una expresión muy variable de la enfermedad, por lo que se pueden apreciar varios grados de severidad en diferentes individuos de la misma familia.

## B. HERENCIA AUTOSOMICA RECESIVA

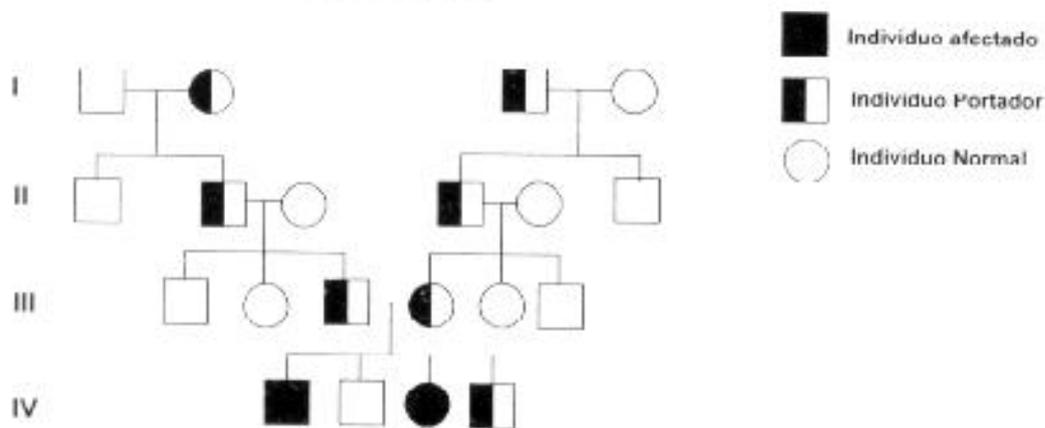
En esta clase de problemas refractivos, el gen solo se manifiesta es estado homocigoto. Cuando el individuo presenta las dos copias del gen dañado o mutado, es decir que posee el gen en “dosis doble”, pasa a ser afectado. Característicamente, ambos padres son no afectados, pero sí son portadores de una copia del gen mutado.

### SEGREGACIÓN DE UN RASGO AUTOSÓMICO RECESIVO



La figura siguiente muestra un árbol genealógico característico de la herencia autosómica recesiva. Una pareja de portadores sanos o heterocigotos transmite el gen dañado a un 25% de su descendencia; el 50% de su descendencia será heterocigota o portadores sanos y el otro 25% serán homocigotos normales, porque ellos reciben las dos copias buenas de los padres. Por otro lado, un paciente afectado generalmente tendrá descendencia sana, aunque portadora, a menos que su unión se realice con una persona portadora u afectada de la misma enfermedad que él presenta.

## ÁRBOL GENEALÓGICO DE UN RASGO AUTOSÓMICO RECESIVO

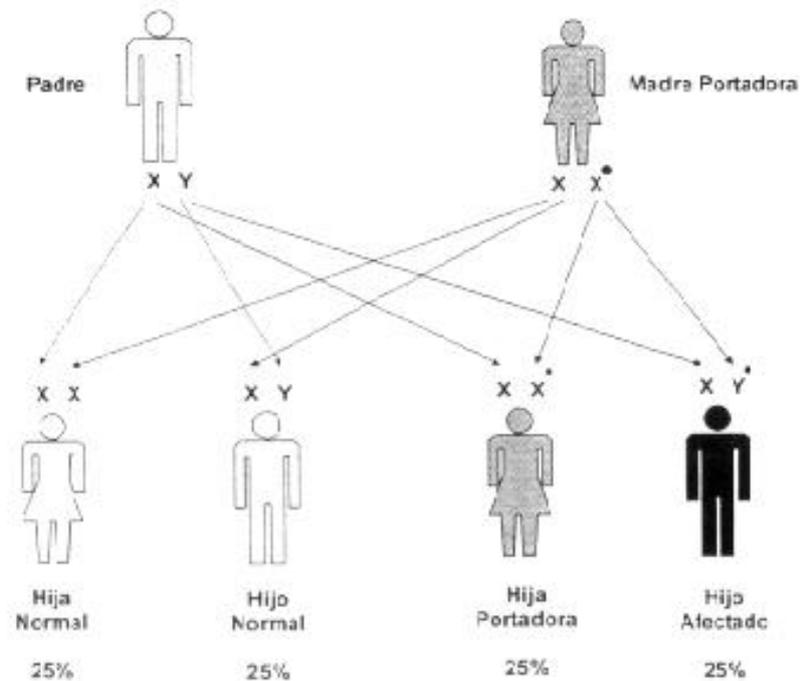


### C. HERENCIA RECESIVA LIGADA A X:

En la herencia recesiva ligada a X (o al cromosoma sexual femenino), es común observar que la enfermedad afecta casi exclusivamente a los hombres, debido a la recesividad de la que ya hemos hablado. Esto implica que la enfermedad aparece siempre y cuando el individuo tenga las dos copias alteradas del gen. En el caso de los hombres, un gen alterado que esté situado en el cromosoma X, se manifestará siempre, por su condición especial de tener un cromosoma "X" y uno "Y".

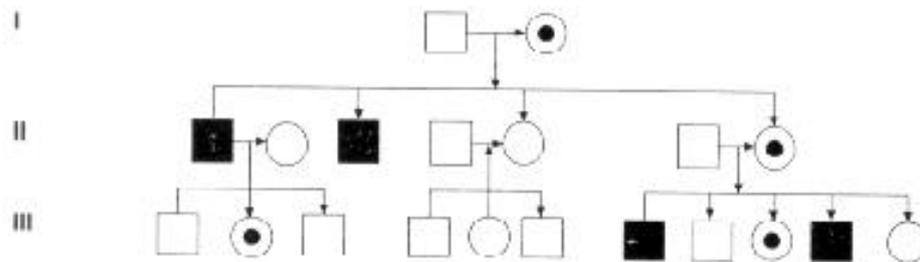
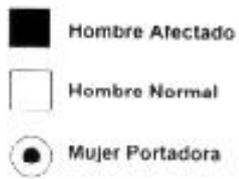
Las mujeres por el contrario, solo manifestarían la enfermedad cuando tengan las dos copias mutadas del gen en ambos cromosomas X. Si la mujer solo tiene una copia, ella será portadora sana, pero no afectada.

## SEGREGACIÓN DE UN RASGO RECESIVO LIGADO A X



La figura siguiente muestra un árbol genealógico típico de la herencia recesiva ligada a X, donde podemos observar que el gen nunca es transmitido de varón a varón, pero afecta solo a los varones, siempre a través de mujeres portadoras. Un hombre afectado transmite el gen a todas sus hijas mujeres, quienes tienen una probabilidad del 100% de ser portadoras. Por otra parte, una mujer portadora tiene el riesgo del 50% de transmitir el gen anormal a sus hijas mujeres y el 50% de dárselo a sus hijos varones.

## ÁRBOL GENEALÓGICO DE UN RASGO RECESIVO LIGADO A X



## **IV. MANEJO DE LOS DEFECTOS REFRACTIVOS**

### **CON LAS NUEVAS TÉCNICAS QUIRÚRGICAS**

#### **EXCIMER LASER - LASIK**

- **¿CÓMO SABER SI NECESITO LA CIRUGÍA O NO?**

Esa es una decisión que básicamente tomara su médico oftalmólogo, dependiendo de la severidad del daño y de los síntomas clínicos que eso le genere, de la rapidez con que evolucionen los síntomas o se agrave el problema, del estado de la cornea y de sus condiciones generales.

Generalmente un defecto refractivo pequeño que no interfiera mucho con la visión, no tiene una indicación quirúrgica inmediata, pero según el grado de limitación visual y molestias que le produzca al paciente, el oftalmólogo decidirá el procedimiento a seguir.

- **¿EN GENERAL SON SEGURAS ESAS CIRUGÍAS?**

Igual que en cualquier procedimiento quirúrgico es importante escoger el cirujano y el equipo a utilizar. Entre más experimentado sea el cirujano y más conocimiento tenga de la técnica, mas fácilmente realizara el procedimiento y con mayor seguridad evitará complicaciones. Siempre es recomendable que hable con su oftalmólogo y le plantee cualquier inquietud o duda que tenga sobre el procedimiento.

- **¿CÓMO ES EL PROCEDIMIENTO DEL EXCIMER LASER?**

El rayo láser evapora el tejido corneal, de manera que le da nueva forma a la superficie de la cornea, lo que permite corregir un defecto específico. De este modo, el rayo de luz entrará al ojo y se refractará en el sitio exacto, para que la persona pueda ver sin necesidad de gafas o lentes de contacto. La anestesia es local o tópica, administrada por unas gotas que se colocan en el ojo y no se requiere anestésicos generales.

Es un procedimiento relativamente sencillo, que toma muy pocos minutos, que en manos experimentadas y con un buen equipo, implica muy bajos riesgos.

- **¿HAY DOLOR?**

El procedimiento en sí mismo no produce dolor. Con el Lasik se puede sentir un poco de presión y algo de irritación durante las primeras 24 horas después del procedimiento. En cualquier caso el oftalmólogo le prescribirá las gotas o el medicamento que cada persona requiera.

- **¿SE PUEDEN CORREGIR LOS DOS OJOS A LA VEZ?**

Si. Usualmente este tipo de cirugía puede hacerse bilateral. En algunos sitios se acostumbra a cubrir los dos ojos después del procedimiento, pero existen aditamentos más modernos que permiten que la persona proteja sus ojos sin necesidad de impedírsele la visión, por medio de gafas transparentes. El tiempo de duración de esta protección ocular después de la cirugía será determinado por el médico, quien además decidirá el tipo de gotas oftálmicas a aplicar y demás cuidados postquirúrgicos necesarios.

- **¿EN CUANTO TIEMPO SE REGRESA A LA ACTIVIDAD NORMAL?**

Suele ser más rápido de lo que se piensa. El paciente usualmente presenta un visión funcional entre las primeras 24-48 horas después de la cirugía, aunque algunas personas puedan tener visión borrosa temporal. Por tal motivo y por simple prevención, se sugiere que el paciente tome tres días de incapacidad. La recuperación visual completa generalmente se logra en un periodo de una a dos semanas después del procedimiento. Son pocas las restricciones que hay después de la cirugía, de modo que prácticamente cualquier persona regresa a sus actividades diarias casi de inmediato.

- **¿DESPUÉS DE LA CIRUGÍA QUE PASARA EN EL FUTURO?**

Por lo general las personas tiene una adecuada corrección de su problema visual en un solo procedimiento quirúrgico. Cuando se trata de defectos refractivos muy severos, en los que la persona tiene ya fórmulas con muy altas dioptrías, es posible que se requiera un re-tratamiento (hacer una segunda cirugía) con el láser. Después de observar los casos quirúrgicos por más de diez años, los especialistas han podido establecer que la cirugía no pierde efectividad con el tiempo. Lo que sí es está perfectamente claro, es que la cirugía con Lasik (Excimer Laser) no altera el curso normal de la naturaleza. De manera que si una persona tiene la predisposición genética a desarrollar cataratas o glaucoma, la cirugía no evitara que estas cosas se presenten.

Para cualquier información adicional consulte a su oftalmólogo tratante o contacte el "Bogotá Laser Refractive Institute".

## V. REFERENCIAS

- 1-Keith C.G., Emery A.E.H. (1978): *Genetics and ophthalmology*. Churchill-Livingstone. Edinburgh. PP: 99-104.
- 2-Emery A.E.H., Rimoin D.L. (1990): *Principles and practice of medical genetics*. Second edition. Churchill Livingstone. Edinburgh. PP: 631-731.
- 3-Buyse M.L. (ed) (1990): *Birth Defects Encyclopedia*. Centre for Birth Defects Information Services Inc, and Blackwell Scientific Publications. Massachusetts.
- 4-Konigsmark B.W., Gorlin R.J. (1976): *Genetic and metabolic deafness*. W.B. Saunders company. Philadelphia.
- 5-Gorlin R.J., Cohen M.M., Levin L.S. (1990): *Syndromes of the head and neck*. Third edition. Oxford University Press. New York.
- 6-McKusick V.A. (1990): *Mendelian inheritance in man*. 9th edition. The Johns Hopkins University Press. Baltimore.
- 7-Ruppert E.S., Buerk E., Pfordrescher M.F. (1970): Hereditary hearing loss with saddle-nose and myopia. *Arch. Otolaryngol.* 92: 95-98.
- 8-Walker B.A. (1971): A syndrome of nerve deafness, eye anomalies, and marfanoid habitus with autosomal dominant inheritance. *Birth Defects*, 7(4): 137-139.
- 9-Flynn P., Aird R.B.(1965): A neuroectodermal syndrome of dominant inheritance. *J.Neurol.Sci.* 2: 161-182.
- 10-Eldridge R., Berlin C.I., Money J.W., McKusick V.A. (1968): Cochlear deafness, myopia, and intellectual impairment in an Amish family. *Arch Otolaryngol.* 88: 49-54.
- 11-Murdoch J.L., Mengel M.C. (1971): An unusual eye-ear syndrome with renal abnormality. *Birth Defects* 7(4): 136.
- 12-Heckenlively J.R. (1988): *Retinitis pigmentosa*. J. B. Lippincott Company. Philadelphia. PP:221-252.
- 13-Del Rio G. (1959): *Optica fisiologica clinica:Refraccion y sus anomalias*. Ediciones Toray S.A.
- 14-Marquez M. (1962): *Oftalmologia clinica general y defectos de refraccion*. Mejico. D.F.
- 15-Duke-Elder W. (1957): *The practice of refraccion*. C.V. Mosby. St. Louis.
- 16-Metz H.,Rosenbaum A.(1982):*Pediatric ophthalmology*.Medical Examination Publishing Company.
- 17-Hetherington J. (1982): *Congenital glaucoma*. En: Duane T ed: *Clinical ophthalmology*. Vol.3. J. B. Lippincott. Philadelphia.
- 18-Ing MR, Pang SW. (1978): The racial distribution of strabismus. In: Reinecke RD (ed) *Strabismus.Proceedings of the third meeting of the international Strabismological association, May 10-12, kioto, Japan*. Grune & Stratton, New York, P 107-110.
- 19-Spivey B E. (1980): *Strabismus: Factors in anticipating its ocurrence*. Australian Journal of Ophthalmology 8: 5-9.

**PORQUE LA PERFECCIÓN NO EXISTE...  
NADIE ES PERFECTO**

OTROS NÚMEROS

# **Qantas perfects Business Class.**



Afiche obsequiado por los señores Gilma y Alfonso Castellanos.  
Representantes Línea aérea QANTAS.  
Tel.: 213 88 20 en Bogotá, Colombia.

**OTROS NUMEROS DE LA COLECCIÓN  
DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**

- FOLLETO NO.1:**        **SÍNDROME DE DOWN - la desventaja más frecuente.**  
PREGEN, División Editorial
- FOLLETO NO.2:**        **ASPECTOS GENÉTICOS BÁSICOS Y DE DISMORFOLOGÍA.**  
Hospital Perseverancia - Secretaría  
Distrital De Salud
- FOLLETO NO.3:**        **LA IMPORTANCIA DEL TAMIZAJE NEONATAL:**  
Nuevas Perspectivas En Colombia.  
Hospital La Victoria - Secretaría  
Distrital De Salud
- FOLLETO NO.4:**        **ASESORAMIENTO GENÉTICO**  
Hospital La Victoria - Secretaría  
Distrital De Salud
- FOLLETO NO.5:**        **TAMIZAJE VISUAL PREVENTIVO -Y**  
Retinoschisis Juvenil Ligada A X  
Instituto Nacional Para Ciegos - Inci
- FOLLETO NO.6:**        **CATARATA CONGÉNITA -**  
**Análisis Epidemiológico, Genético**  
**Y Etiológico.**  
Instituto Nacional Para Ciegos - Inci
- FOLLETO No. 7:**        **SORDERAS NO SINDRÓMICAS**  
Programa de Estudios Genéticos en Enfermedades  
Visuales y auditivas. Instituto de Genética Humana  
Universidad Javeriana.
- FOLLETO No. 8:**        **SÍNDROME DE WAARDENBURG**  
Programa de Estudios Genéticos en Enfermedades  
Visuales y auditivas. Instituto de Genética Humana



**UNA PUBLICACIÓN FINANCIADA POR:**

**BOGOTA LASER REFRACTIVE INSTITUTE**

E.Mail: [gtvotmy@elsitio.net.co](mailto:gtvotmy@elsitio.net.co)

Calle 114 # 9-45 oficina 1409

Tel: PBX 629 4919

Bogotá, Colombia

y

**RED COLOMBIANA DE MEDICINA GENETICA - PREGEN**

Programa de alteraciones visuales y auditivas de origen genético

E.Mail: [mtamayo@javercol.javeriana.edu.co](mailto:mtamayo@javercol.javeriana.edu.co)

Cra 13-A # 98-33

Tels: 621 8205 - 610 2416 - 621 9834

Bogotá, Colombia