

COLECCIÓN
DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA

FOLLETO No. **6**



Editor:
MARTALUCÍA TAMAYO FERNÁNDEZ., MD,MSc

CATARATA CONGÉNITA
ANÁLISIS EPIDEMIOLÓGICO-GENÉTICO Y ETIOLÓGICO

COLECCION

DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA

FOLLETO No. **6**

CATARATA CONGÉNITA
ANÁLISIS EPIDEMIOLÓGICO-GENÉTICO Y ETIOLÓGICO

Autores:

MARTALUCÍA TAMAYO FERNÁNDEZ., MD, MSC
Médica Genetista
MAURICIO LOZANO., MD.
Oftalmólogo Pediatra

DICIEMBRE DE 1997

ESTE NÚMERO ES UNA PUBLICACIÓN DE:

1.- INSTITUTO NACIONAL PARA CIEGOS - INCI

Dirección: Carrera 13 No. 34-91

Teléfonos: 232 90 77 - 232 90 78 - 232 90 79

Fax: 232 90 76

Bogotá, Colombia.

Información: MARTALUCÍA TAMAYO FERNÁNDEZ

**Programa de estudios genéticos en enfermedades visuales y
auditivas**

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

Tels: 288 77 12 - 287 94 16 - 249 45 86

Bogotá, Colombia.

INDICE

- Introducción	7
- Estudios Previos en Colombia	9
- Datos Epidemiológicos en el País	10
- Consideraciones Teóricas Globales sobre Catarata Congénita	11
* Marco Histórico	12
* Características clínicas y genéticas	14
- Bibliografía	19
- Agradecimientos	20
- Tabla No. 1 y No. 2	21
- Tabla No. 3	22
- Tabla No. 4	23
- Tabla No. 5	24
- Tabla No. 6	25
- Tabla No. 7	26
- Otros Números de la Colección "Derecho a Vivir en Desventaja	28

OTRAS ENTIDADES COLABORADORAS DE LA COLECCIÓN:

- .-INSTITUTO NACIONAL PARA CIEGOS – INCI**
- .-FUNDACIÓN OFTALMOLÓGICA NACIONAL**
- .-COLCIENCIAS**
- .-INSTITUTO DE CIENÉTICA HUMANA - FACULTAD DE MEDICINA, UNIVERSIDAD JAVERIANA (Programa de atención a limitados visuales y auditivos)**
- .-HOSPITAL PERSEVERANCIA - SECRETARIA DISTRITAL DE SALU D**
- .-HOSPITAL LA VICTORIA - SECRETARIA DISTRITAI DE SALUD**
- .-Red Colombiana de Medicina Genética - PREGEN**

INTRODUCCIÓN

Las cataratas, en general, representan un gran problema de salud en Colombia y en otros países. Se estima que la catarata es la causa más común de ceguera en el mundo. En la India, se practican más de un millón de cirugías al año, por catarata. En Inglaterra, es la sexta causa más común de cirugía oftalmológica [Duane, 1987]. En general, su frecuencia mundial se estima entre el 10 y el 38.8% de las cegueras infantiles; la literatura afirma que 1 de cada 250 recién nacidos, presenta alguna forma de catarata congénita [Francois, 1983].

Ahora bien, ante la presencia de esta anomalía debe diferenciarse entre una catarata como hallazgo aislado, como parte de una alteración ocular mayor, o como parte de un síndrome sistémico. Si se trata de una forma aislada, debe pensarse que puede ser esporádica, aunque una buena proporción de ellas pudieran ser genéticas. Se cree pues, que dentro de estas formas hereditarias, la más común es la dominante autosómica, la que suele tener una elevada penetrancia y notoria variabilidad en la expresión.

Datos definitivos sobre cataratas en Colombia no se tienen aún, pero en un reciente estudio llevado a cabo por Tamayo y cols., se determinaron algunas frecuencias de patologías genéticas causales de ceguera, tras la evaluación de 1.295 individuos ciegos o con visión subnormal, en 17 ciudades del país [Tamayo et al 1994]. Se encontró una interesante frecuencia de catarata congénita como causa de severa limitación visual en los pacientes institucionalizados evaluados. Dicho estudio determinó que un total del 10.03%, tenían como causa de su ceguera la catarata congénita. Cerca de la mitad de ellos, correspondieron a casos familiares claramente hereditarios [Tamayo et al 1995].

Definitivamente, la catarata congénita, como primera causa de limitación visual infantil, representa una causal de "Desventaja" que debe ser considerada, analizada y estudiada seriamente en el país. Un niño afectado, que no se diagnostique a tiempo, que no se trate y que no se habilite, será un limitado visual más, sin posibilidades de superar su problemática. Esa persona, debe ser aceptada por la sociedad, y no puede negarsele su "**DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**".

Según esto, **PARECE FÁCIL NACER Y VIVIR EN DESVENTAJA**. Está claro entonces, que necesitamos detectar las cosas a tiempo para actuar y prevenir daños mayores. Esa es una dura lección que los médicos generales, los ginecólogos, los pediatras, los profesores, los padres y demás familiares ya hemos comprendido. Con la búsqueda preventiva de problemas visuales tempranos, se trata de evitar muchas frustraciones, dolores, culpas y gastos innecesarios por complicaciones derivadas de la falta de un tamizaje visual en la infancia.

Pensemos en lo que significa **VIVIR EN DESVENTAJA**. Vivir en desventaja entonces, es tener alguna característica especial que nos diferencia de la **aquí voy**

mayoría de los individuos y que posiblemente nos hace vivir en condiciones diferentes. Vivir en desventaja significa también aprender a **CONVIVIR CON EL PROBLEMA O LA ENFERMEDAD**, cosa que no es fácil, pero tampoco imposible. La familia de quien tiene que “vivir en desventaja “ es la que debe apoyarlo y luchar por sacarlo adelante, por doloroso que sea. Alguien tiene que empezar a despertar, entender y luchar por **EI DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**.

MARTALUCÍA TAMAYO FERNÁNDEZ

Editora de la colección

ESTUDIOS PREVIOS EN COLOMBIA

El estudio piloto de tamizaje sobre Etiología de la Ceguera en Colombia en población institucionalizada, único dato conocido en el país en el tema (Tamayo y cols 1994), da la base requerida para el análisis de la problemática de la **CATARATA CONGÉNITA** en Colombia. En ese trabajo se evaluó desde el punto de vista clínico general, genético y oftalmológico, a 1.295 individuos ciegos o con visión sub-normal en 17 ciudades del país, del norte, sur, oriente y occidente Colombiano. Los individuos involucrados en el estudio, pertenecen a más de 23 institutos para ciegos, la mayoría de ellos adscritos a las seccionales del Instituto Nacional para Ciegos [INCI]. Las edades fluctuaron entre 1 mes y 84 años.

Ese estudio piloto nacional, demostró que las cataratas correspondían a un 11.87% de las causas de limitación visual en esa población institucionalizada. El 10.03% correspondió a catarata congénita; el 1.69% a catarata senil y del adulto, y el 0.15% a catarata juvenil autosómica dominante (Tabla No. 1).

Ahora bien, dentro de las cataratas congénitas, se determinó que 68/ 130 (52.30%), eran casos únicos y aislados; es decir, un único caso afectado en la familia y una lesión no asociada a otras malformaciones oculares o sistémicas. De igual forma, se determinó que 36/130 (27.7%), presentaban catarata congénita autosómica dominante, mientras que 26/ 130 (20%), catarata autosómica recesiva (Tabla No. 2).

De los casos únicos y aislados de cataratas congénitas (52.3%), no fue posible determinar cuántos correspondían a causas externas y cuántos pudieran ser genéticos. Sin embargo, es interesante resaltar que adicional a estos, se determinó una posible etiología infecciosa in útero (TORCH) en el 8.1 8% de los

evaluados. Ahora bien, según reportes de otros países que han estudiado las cataratas congénitas, se estima que al menos una tercera parte a o la mitad de los casos de cataratas congénitas aisladas, son producto de una infección in útero. Si esto realmente es cierto, a nuestro porcentaje TORCH debería sumársela un 26.15% o al menos un 17.43% adicional. Esto ya nos habla de un importante problema de salud pública en Colombia, el cual determina severas limitaciones sensoriales en nuestra población Colombiana. Aunque ese estudio amerita un análisis mas profundo, es importante enfatizar en la importancia de esos resultados preliminares de catarata congénita en Colombia (Tabla No. 3).

DATOS EPIDEMIOLÓGICOS EN EL PAÍS

Cifras de posibles causas genéticas en el 47% de las cataratas congénitas (Tamayo et al. 1994), son ya una alarma que indica la importancia de profundizar en el estudio de la etiología de esta patología. Como ya lo hemos planteado, los datos para Colombia muestran que el 28% de la población con cataratas congénitas tiene una herencia autosómica dominante, enfermedad genética severamente incapacitante que puede llegar a producir ceguera familiar. Sin embargo, insistimos en que estos datos obtenidos hasta hoy son preliminares y no permiten realizar conclusiones definitivas sobre la verdadera situación en nuestro país, hasta que no se intensifiquen estas investigaciones en el país. Todas las seccionales del INCI (Instituto Nacional para Ciegos), así como todas las escuelas e instituciones de y para ciegos o sordo-ciegos del país, constituyen una muy buena muestra, bastante representativa de la situación real a nivel nacional.

Por otra parte, la literatura mundial revela una alta frecuencia de cataratas congénitas genéticamente determinada, y esto hace imperativo la determinación de su prevalencia en Colombia, infiriéndole de una población ciega o con visión subnormal institucionalizada, por el más fácil acceso que se tiene a ella; además, porque en ese tipo de población sería más factible implantar futuros métodos de educación y rehabilitación.

De hecho, la institución coordinadora a nivel nacional, INCI, ya está trabajando sobre nuestros resultados parciales, en la elaboración de convenios y programas de rehabilitación para el paciente ciego en las diferentes regiones del país. Por su parte, la Fundación Oftalmológica Nacional también está implementando su programa de visión subnormal y otros programas de habilitación y asesoría.

De igual manera, es importante resaltar la necesidad de identificar causas genéticas y adquiridas, dando así, importante conocimiento sobre causas prevenibles de ceguera y sordo-ceguera en el país. Nuestros datos hasta la fecha, muestran que el 29% de las sorderas y un 8% de las cegueras son debidas a Infecciones virales del tipo TORCH, con especial frecuencia de la Rubéola congénita (Tamayo et al. 1994). La Rubéola, es perfectamente

prevenible y justificaría la implementación de programas masivos de vacunación y prevención, si tenemos en cuenta que una muy alta proporción de los niños afectados, presentan sordo-ceguera simultáneamente, con la consiguiente carga socio-económica que esto significa para el país y su seguridad social.

El abordaje propuesto entre el INCI y la Fundación Oftalmológica Nacional, permite ir creando un archivo sistematizado de cegueras causadas por catarata congénita, basados en los datos obtenidos en todo el territorio nacional, lo cual facilitaría sin duda los trámites para cualquier valoración posterior en cualquier sección del país.

Una vez que se conozcan las causas más frecuentes de las cataratas congénitas, tanto las genéticas como las no genéticas, se podrá plantear entonces la puesta en marcha de programas de prevención y rehabilitación para esta población afectada del país, tratando de reincorporarlos a una vida útil y productiva,

En Colombia no había investigadores trabajando en los diferentes aspectos clínicos, genéticos y epidemiológicos de la catarata congénita. Por ese motivo, el programa desarrollado se ha constituido un verdadero ESTUDIO PILOTO para Colombia,

CONSIDERACIONES TEÓRICAS GLOBALES

SOBRE CATARATA CONGÉNITA

Las cataratas, en general, representan un gran problema de salud en Colombia y en otros países; se estima que la catarata es la causa más común de ceguera en el mundo. En la india, se practican más de un millón de cirugías al año y en Inglaterra es la sexta causa más común de cirugía oftalmológica.

Por otra parte, la catarata congénita es la mayor causa de problema visual en la infancia (Robinson et al). Sin embargo, ante la presencia de esta anomalía debe diferenciarse entre una catarata como hallazgo aislado, o como parte de una alteración ocular mayor o bien, como parte de un síndrome sistémico. Si se trata de una forma aislada, es decir, en la cual solo se encuentra catarata sin otras anomalías asociadas, debe pensarse que puede ser esporádica, pero una buena proporción de ellas pueden ser genéticas con algún tipo hereditario mendeliano típico. Se cree pues, que dentro de estas formas hereditarias, la más común es la autosómica dominante, la que suele tener una elevada penetrancia y expresividad variable. (Scott et al. 1994)

Marco Histórico

La historia de la oftalmología ha estado asociada a la de la catarata y ha sido documentada desde la antigüedad. El inicio de la oftalmología se puede encontrar

en el Código de Hamurabi, la ley del Talión castigaba a los médicos que yerraban en su oficio de acuerdo al resultado de su tratamiento (ojo por ojo, diente por diente). Luego en el papiro de Ebers (1500 A. C.) se menciona y describe la catarata, aunque era considerada una condensación post-mortem de la flema (uno de los cuatro humores cardinales). Este humor corrompido en la anatomía antigua se situaba en la parte más central del ojo, tanto en las descripciones del médico griego Claudio Galeno, como el de Hunain-Beii Ishaq.

El término de catarata fue introducido por el monje Constantino el africano (1018-1085), basándose en los escritos anatómicos de Hunain y de Galeno. La primera cirugía por catarata se encuentra en los reportes del hindú Susruta Samhita (1000 A. C.) que practicaba la reclinación *caele* la catarata. El oftalmólogo egipcio Ammar a finales del siglo X inventó una operación para extraer catarata mediante succión con una aguja hueca.

En el renacimiento occidental merece especial mención Leonardo Da Vinci y sus bellos dibujos de los ojos, aunque también colocó el cristalino en el centro del ojo; solo en el siglo XVI, Hieronymus Fabricius colocó el cristalino en su lugar. Hasta el siglo XVII, Quarre y Rolfink asociaron la catarata a la opacidad del cristalino, contemporáneamente, Du Petit, realizaba disección de las cataratas blandas. Saint Ives (1722) extrajo una catarata luxada en la cámara anterior, sin embargo, la primera extracción de catarata fue realizada por Daviel en 1747.

El invento del oftalmoscopio por Hermann Von Helmholtz en 1851 y de la lámpara de hendidura por Gullstrand en 1911, dieron un gran aporte al estudio del cristalino, al poderse estudiar las diferentes capas en el ojo vivo.

Uno de los primeros reportes de cataratas congénitas dominantes, fue presentado por Nettleship en 1906, cuando se describió la familia Coppock. Estas personas, presentaban cataratas congénitas estacionarias **bilaterales y simétricas**. Se trataba de una típica opacidad zonular (entre el núcleo embrional y la cápsula posterior), pero se definió posteriormente que en realidad era una opacidad nuclear.

Luego en 1926, Poos describió otra familia de iguales características a la familia Coppock, que se denominó como catarata zonular pulverulento, aunque Vogt en 1921 describió otra familia en la cual solo se afectaba el núcleo embrional, por lo que se denominó también catarata central pulverulenta. Más tarde, se describirían más familias con ambos tipos de cataratas, e incluso, pacientes en quienes se veía una forma diferente en cada ojo afectado (Girardet et al). Así pues, se llegó a la conclusión de que no se trataba de dos tipos de cataratas con diferente etiología, sino que se estaba hablando de una misma forma genética de catarata (formas central y zonular pulverulentas). Hoy en día se sabe que el término **catarata pulverulento**, engloba más de una etiología a la que se le han descrito diferentes genes causales, mapeados en tres diferentes cromosomas.

La variabilidad de expresión en la morfología de las cataratas pulverulentas se ha descrito ampliamente. Incluso en el artículo original, Nettleship y Ogilvie describieron 3 variedades, desde puntiformes hasta muy densas. Recientemente, Scott et al (1994), describieron en una familia con cataratas pulverulentas la ocurrencia de afectados con cataratas tanto unilaterales, como bilaterales.

Etiologías:

La catarata congénita es una de las causas más comunes de anomalías oculares y una causa frecuente de ceguera en la infancia, responsable del 10 al 30 %, de las cegueras. En Dinamarca, Jensen y Goldschmidt reportaron *que el 34 % de todas las cataratas congénitas* tenían una presentación familiar. Estas cataratas pueden ser heredadas de una forma autosómica dominante, autosómica recesiva o recesiva ligada a X. Las formas autosómicas dominantes son las más comúnmente encontradas en las comunidades estudiadas (Lund et al, 1992). En éstas, se ha reportado la existencia de heterogeneidad genética, y *variabilidad* inter e intrafamiliar (Robb, 1994; Padma et al, 1995; Scott et al 1994). El hecho de haberse demostrado variabilidad intrafamiliar, puede indicar que aún idénticas mutaciones en el mismo gen, pueden producir diferentes fenotipos dependiendo del desarrollo y del bagaje genético. Esto ha *dificultado la determinación* de los patrones hereditarios y los estudios de ligamiento en las cataratas hereditarias.

Características clínicas y genéticas:

Las cataratas se *clasifican en catarata polar anterior, polar posterior, central pulverulento, nuclear total, lamelar o zonular y total.*

Dentro de las cataratas zonulares se han descrito varios tipos:

- *Catarata zonular CAE: Mapeada cerca al grupo Duffy. Cromosoma 1q (Renwick y Lawler, 1963)*
- *Catarata Coppock like, CCL(Copo de nieve): Asociada con una mutación en el promotor Gamma -E- Cristalina. Cromosoma 2q. (Lubsen et al, 1987; Brakenhoff et al, 1994)*
- *Catarata Marner, CAM: Ligada al locus de la haptoglobina (HP). Cromosoma 16q. (Elberg et al, 1988; Marner et al, 1989).*
- *Catarata Cerúlea : localizada en el 17q24. (Armitage et al, 1995).*
- *Catarata zonular con opacidad sutural: Localizada en el cromosoma 17q11-12. (Padma, Hejtmancik et al, 1995).*

Una gran proporción de las cataratas congénitas e infantiles son genéticamente determinadas, correspondiendo al 51% en una serie reportada por Keith y al 25% en una serie reportada por Merin y Crawford (tabla No 3). De las clasificaciones de catarata congénita, la más aceptada es la de Luntz (Tabla No 4).

El grupo de cataratas genéticas, está compuesto de:

- 1) Cataratas aisladas sin asociar otra anomalía.
- 2) Cataratas asociadas con síndromes generales y cromosómicos (Tablas No.5, 6, 7).
- 3) Cataratas con otras anomalías oculares.
- 4) Desórdenes metabólicos que producen catarata.

- CATARATA AISLADA-

Catarata Polar Anterior:

Es frecuente. La opacidad rara vez interfiere con la visión. La causa puede ser, contacto en la vida intrauterino entre la córnea y el cristalino o adherencias del cristalino a la membrana pupilar. Cuando se presentan bilaterales y simétricas, se debe pensar en una forma hereditaria autosómica dominante. Estas cataratas se caracterizan por presentar proliferación del epitelio subcapsular y degeneración de las fibras adyacentes. También se pueden presentar como lentiglobos o lenticonos.

- Catarata Polar Posterior.

Puede ocurrir solas o asociadas con remanentes de la arteria hialoidea. Son estacionarias y rara vez interfieren con la visión. Algunas progresan y forman una gran opacidad de la corteza posterior en la adolescencia o en la vida adulta temprana, y se caracterizan por tener un patrón hereditario autosómico dominante. Se han reportado o ocasionalmente casos autosómicas recesivas.

- Catarata Central Pulverulenta:

Afecta el núcleo fetal y embrionario, con múltiples puntos blancos muy finos dispersos entre las suturas en Y, aunque las capas posteriores están intactas. La visión se compromete cuando hay suficiente progresión. Patrón hereditario: Autosómica dominante. Estas cataratas descritas ampliamente desde Nettleship, se han mapeado en tres diferentes cromosomas.

Eiberg mapeó en el cromosoma 16, cerca a la región de la haptoglobina (D16S265 y D16S408), las cataratas tipo Marner; Renwick mapeó en el cromosoma 1, en la región Duffy (CRP, APOA2, D1S104 y D1S303), y Lubsen mapeó en el cromosoma 2 en la región cluster del gen gamacristaliniano (D2S72, CRYG1 y D2S104).

- Catarata Nuclear Total.-

Núcleo blanco y opaco. La opacidad puede extenderse fuera de las suturas en Y. No progresa después del nacimiento por lo que cada vez parece más pequeña. La visión puede estar severamente afectada. Patrón hereditario: Principalmente autosómico dominante. Algunos casos reportados autosómicos recesivos.

- Catarata lamelar o Zonular.

Forma de opacidad muy común. Sólo las capas perinucleares están afectadas de manera que se ve una opacidad elongada con centro claro y aspecto en radios de bicicleta. Patrón hereditario: Autosómico dominante. Se han reportado casos autosómico recesivos y ligados a X.

- Catarata Total-

Se encuentran todas las capas comprometidas, cuando se encuentra en reabsorción, el núcleo queda en declive y recibe el nombre de Catarata de Morgagni. También es debida a infección intrauterino. Cuando es hereditaria puede ser autosómica dominante o recesiva.

ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS EN CATARATA CONGÉNITA:

Las anomalías cromosómicas pueden afectar al 10-20% de todos los embarazos. Sin embargo, como la mayoría son abortados espontáneamente, su prevalencia en recién nacidos vivos es de 0,6% lo que equivale a uno de cada 160. Es importante recalcar que aunque individualmente la mayoría de las aberraciones cromosómicas son raras, en conjunto constituyen un grupo importante de la patología del desarrollo en el hombre. De ellas, aproximadamente la mitad afectan a los autosomas, y las restantes, a los cromosomas sexuales, alterando ya sea el número o la estructura de los cromosomas. Las alteraciones numéricas incluyen las aneuploidías, en las que el número de un cromosoma específico está aumentado o disminuido (trisomías, tetrasomías, monosomías), y las poliploidías, en las que hay un aumento global del número haploide de cromosomas (triploidías, tetraploidías). Las aberraciones estructurales incluyen, entre otras, translocaciones, deleciones, cromosomas en anillo, duplicaciones, inversiones e isocromosomas. (Tablas No. 6 y No. 7).

CATARATAS ASOCIADAS A ALTERACIONES METABOLICAS:

La mayoría de los trastornos enzimáticos presentan una herencia autosómica recesiva. Ahora bien, cualquier interrupción de una vía metabólica específica, puede dar lugar a diversas consecuencias dependiendo de la clase de procesos bioquímicos que se involucren (McKusick, 1994; Tamayo 1994). Es decir, que la alteración de un gen que codifica para una proteína específica que haga parte de alguna vía metabólica, puede ocasionar básicamente dos cosas:

- a) Ausencia total o parcial de una *enzima*.
- b) Alteraciones de su cadena polipeptídica, que pueden traducirse en disminución de su actividad o pérdida de ella.

c)

Por otra parte, cuando se presenta un defecto enzimático de alguna naturaleza, sus consecuencias serán variadas según el nivel en que una vía metabólica se vea afectada (Hiles,1989). De este modo, las manifestaciones fenotípicas observadas en los afectados pueden deberse al acúmulo del sustrato, la falta del producto, o a efectos secundarios de los metabolitos de las vías metabólicas alternas. Tal es el caso de las alteraciones de los mucopolisacáridos, en las que los productos intermedios metabolizados se almacenan intracelularmente (Marnier,1989). Por el contrario, en enfermedades como la Fenilcetonuria, ocurre un acúmulo de fenilalanina y esto es suficiente para producir variados efectos nocivos en el organismo (Vogt,1921). Debe tenerse en cuenta que un defecto genético puede dar lugar a alteraciones de los carbohidratos, de los globósidos y gangliósidos, de los mucopolisacáridos, de las purinas y pirimidinas o de los aminoácidos (Sasavage,1992; Tamayo,1996).

- GALACTOSEMIA

Esta alteración metabólica de herencia autosómica recesiva, es debida a deficiencia de la galactosa 1-fosfato uridiltransferasa, que convierte la galactosa 1-fosfato en uriduria difosfogalactosa, que lleva a la acumulación de galactosa 1-fosfato y galactosa. Esta galactosa es convertida, por la aldosa reductasa, a galactiol. El galactiol crea un estado hiperosmótico de la matriz intracelular que es neutralizada con la entrada exagerada de agua; esta entrada de agua lleva a edema, daño de las membranas y opacificación del cristalino. Esta opacidad nuclear central semeja a una gota de aceite (drop of oil), que luego progresa hasta opacificar el núcleo fetal.

Esta catarata se manifiesta en el primer año de vida y se acompaña de retardo en el crecimiento, disfunción hepática, retardo mental y en algunos pacientes una severa alteración neurológica progresiva. Se han reportado cataratas en pacientes adultos heterocigotos para este gen.

- DEFICIENCIA DE GALACTOQUINASA

Esta enzima convierte la galactosa en galactosa 1 -fosfato, y su deficiencia lleva a la acumulación de galactosa, que luego es convertida a galactiol. La catarata se produce igual que en la galactosemia y a diferencia de ésta, no se acompaña de alteración sistémica. Una dieta de restricción de galactosa, lleva a regresión de ésta patología,

Existen algunos síndromes genéticos, que cursan básicamente con una alteración metabólica específica, tema que se resume en la tabla N o. 5.

CATARATA CONGÉNITA DE ORIGEN ADQUIRIDO:

Entre los causantes de catarata congénita de etiología adquirida, merece especial mención el síndrome de TORCH y en el, la rubéola fetal. Más recientemente, la varicela ha tornado especial interés también.

- SÍNDROME DE RUBÉOLA FETAL:

La infección fetal por rubéola evidenciada por la seropositividad, se estima entre el 75% en los primeros dos meses, hasta 17% en el quinto mes de gestación. La primera característica es la sordera que se presenta en el 83% de los expuestos en el primer mes de embarazo, hasta el 49%, en el cuarto mes; luego el riesgo disminuye. En el 50% de los expuestos se presenta cardiopatía, principalmente un ductus arterioso persistente y la estenosis pulmonar. Las cataratas se presentan por una elongación anormal de las células epiteliales posteriores y característicamente son unas finas opacidades nucleares excéntricas. También se presenta microcefalia, retardo mental, microftalmos y retinopatía en "sal y pimienta".

- SÍNDROME DE VARICELA FETAL:

Aunque el riesgo de anomalía fetal es bajo, en ocasiones los fetos infectados nacen con cicatrices en uno o más dermatomas. También se ha reportado hipoplasia de las extremidades, baja talla al nacer, retardo mental, laxitud de la pared abdominal y anomalías oculares. como las cataratas.

BIBLIOGRAFÍA

- Duane. *Clinical Ophthalmology JB*. Lippincott Company Vol 1: Cap 72,73. 1987
- Francois J: Congenital cataracts.(1983) Springfield, IL, Charles C Thomas. Ed.
- Girardet M. et al. (1943) Une nouvelle famille de cataracte poussiéreuse *centrale* (*cataract centralis pulverulenta*). *Ophthalmologica* 105:24-36.
- Hiles DA, Hered RW. (1989) Disorders of the lens. In: Isenberg SJ, ed. *The Eye in Infancy*. Chicago:Year Book Medical pp. 284-319.
- Lichter P, Ward DC (1990), Is *non-isotopic in-situ hybridization* finally coming of age?. *Nature* 345:93-94.
- Luntz M. Clinical types of cataract (1987) In: Duane's *Clinical Ophthalmology J.B.* Lippincott Company Vol.1:Cap.73.
- Lund AM. Elberg H, Rosemberg T (1992). Autosomal dominant congenital *cataract; linkage relations, clinical and genetic* heterogeneity. *Clin Genet* 41: 65-69.
- Marnier E et al. (1989) Autosomal dominant congenital cataract, Morphology and genetic mapping. *Acta Ophth* 67: 151-158
- McKusick VA (1992) Mendelian Inheritance in man: catalogs of Autosomal

- dominant, *autosomal recessive anc*) X-linked phenotypes. 10th. ed. Baltimore: The Johns Hopkins University Press.
- Nettleship E, Ogilvie FM. (1906) A peculiar form of hereditary congenital cataracts. Trans Ophthalmol Soc UK 26: 191-206.
- Padma T, Ayyagary R., Murty JS, Basti S, Fletcher T, Kaiser-Kupfer m, and Heitmancih J. (1 995). Autosomal Dominant zonular cataract with sutural opacities localizad to chromosome 17q 11-1 2. Am J. Hum. Genet. 57: 840-845.
- Poos F et al (1926) Ueber eine familiar aufgetretene besondere Schichtstarform: "*cataracta zonularis pulverulenta*". Klin Monatsbl Augenheilkd 76: 502-507.
- Robinson GC, Jan JE, Kinnis C. (1987) Congenital ocular blindness in Children, 1945 a 1984. Am. J. Dis. Child 141: 1321-1324.
 - Roob.j, Mohr J. (1994) Maner's cataract (CAM) assigned to chromosome 16. Clin Genet34: 272-275.
 - Sasavage N (1992), Painting by the chromosome numbers. J.NIH.Res USA 4: 44-46.
 - Scott M et al. (1994) Autosomal dominant congenital cataract: interocular phenotypic heterogeneity. Ophth 101: 866-71
 - Tamayo ML, Alvira G, Tamayo G, Jaramillo C, Rodriguez F, Betancourt F, Carpio W, Villate N, Plaza S, Diuza L, Zarante I y Bernal JE. Etiology of Blindness in an institutionalized population in Colombia. (Presentado a Am J Med Genet, 1995).
- Tamayo Marta L., Gustavo Tamayo F, Gustavo Alvira E, Silvia Plaza, Camilo Jaramillo, Clara Varón, Felipe Betancourt, Natalia Villate, Ignacio Zarante, Luis Diuza, Hernán Martínez, y Jaime Bernal. (1994) Etiología de la ceguera y visión subnormal en Colombia: Recuencia de enfermedad genética. Universitas médicas, vol 35 No.2. Bogotá, Colombia.
- Tamayo Martalucía, Tamayo G., Rodríguez A., Mejía S., Varón C., Martínez H., Plaza S., y Bernal J. (1994) Cataratas Congénitas: Un problema genético y de salud pública. Universitas Medica Vol. 35 (3): 78-81
 - Trask BJ (1991). Fluorescence in situ hybridization: applications in cytogenetics and gene mapping. Trends Genet 7: 149-154.
 - Vogt A. et al. (1921) Weitere Ergebnisse der Spaltlampenmikroskopie des vorderen Buibusabsclinities. Arch Ophth 107:196:240.

AGRADECIMIENTOS

Al Dr. Hernán Martínez O., por su participación en la descripción del tema. Al Dr. Juan Carlos Prieto, del Hospital La Victoria - Laboratorio de Genética, por su colaboración en el análisis global de los estudios cromosómicos y metabólicos.

Tabla #1

**FRECUENCIA DE CATARATA EN 1.295
INDIVIDUOS LIMITADOS VISUALES EN COLOMBIA**

CLASE DE CATARATA	No.	% *
Catarata adulto/senil	22	1,69
Catarata juvenil AD.	2	0,15
Catarata congénita AD.	36	2,78
Catarata congénita AR.	26	2,00
Catarata congénita (Caso Único)	68	5,25
TOTAL	154	11,87*

*: Sobre un total de 1.295 personas evaluadas.

AD: Autosómica Dominante, AR: Autosómica Recesiva.

Tabla #2

**CLASIFICACIÓN DE LAS
CATARATAS CONGÉNITAS EN COLOMBIA**

CLASIFICACIÓN	NO.	%
Casos únicos aislados	68	52,3
Catarata cong. Aut. Dom.	36	27,7
Catarata cong. Aut. Rec.	26	20,0
TOTAL	130	100%

Tabla # 3

ETIOLOGÍA DE CATARATAS CONGÉNITAS

CAUSAS	KEITH* %	MERIN CRAWFORD* %
Infecciones Congénitas	25	19
Desórdenes Metabólicos	9	3
Cataratas Genéticamente Determinadas, Sin Otra	11	8

Anomalia Asociada		
Carata Como Parte De S�ndromes Gen�ticos	7	5
Asociada A Anomal�as Cromos�micas	22	4
Asociada A Patolog�a Perinatal	6	23
Asociada Con Otra Anomalia Ocular	13	6
Espor�dica – Etiolog�a No Definida	7	32

No. total de casos revisados: KEITH: 55, MARIN & CRAWFORD: 386

Tabla #4

]

CLASIFICACI N CL NICA DE CATARATA CONG NITA-LUNTZ

1	Capsular	a. Anterior b. Posterior
2.	Polar (espuria):	a. Anterior b. Posterior
3.	Lenticular (nuclear embrionario)	a. Sutural b. Axial: - Floriforme - Dilacerada - Pisciforme - Espiroquetiforme - De lanza - Coraliforme - Punctata (cerulea) C. Zonular o lamelar
4.	Total o subtotal	

Tabla #5

SÍNDROMES GENÉTICOS QUE CURSAN CON CATARATA

<p>1.- ENANISMO - TALLA BAJA: a.- hallerman-streiff (síndrome de francois) b.- síndrome de cockayne.</p>
<p>2.- ENFERMEDADES ÓSEAS: a.- Síndrome de Conradi. b.- Deformidades apicales. c.- Disostosis Mandibulofacial. d.- Oxicefalia. e.- Osteopetrosis. f.- Síndrome de Nail-Patella. g.- Síndrome de Rubinstein-Taiby. h.- Síndrome de Weill-Marchesani. i.- Síndrome de Marshall.</p>
<p>3.- ENFERMEDADES DEL TEJIDO CONECTIVO: a.- Síndrome de Marfán. b.- Osteogénesis imperfecta</p>
<p>4.- ENFERMEDADES CON COMPROMISO DEL SNC: a.- Síndrome de T-Sjogren b.- Síndrome de Marinesco-Sjogren c.- Síndrome de Usher. d.- Síndrome de Hallgren (Usher tipo III ?)</p>
<p>5.- DISTROFIAS MUSCULARES: a.- Distrofia Miotónica.</p>
<p>6.- GENODERMATOSIS: a.- Incontinencia pigmenti b.- Síndrome de Rothmund-Thomson. c.- Síndrome de Werner. d.- Ictiosis congénita. e.- Displasia Ectodérmica Anhidrótica congénita.</p>
<p>7.- VARIOS a.- Síndrome de Alport. b.- Esferocitosis congénita.</p>

Tabla # 6

**PREVALENCIA DE LAS ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS
MÁS FRECUENTES EN RECIÉN NACIDOS VIVOS (RNV)***

aberraciones autosómicas	
trisomía 21	1: 800 rnv
trisomía 18	1: 8.000 rnv
trisomía 13	1:20.000 rnv
otras trisomías	1:50.000 rnv
Gonosomopatías en varones	
fórmula xyy	1: 1.000 rnv varones
fórmula xxy	1: 1.000 rnv varones
otras	1: 1.300 rnv varones
Gonosomopatías en hembras	
motiosomía x	1:10.000 rnv hembras
fórmula xxx	1:1.000 rnv hembras
otras	1: 3.000 rnv hembras
alteraciones estructurales	
balanceadas	1: 500 rnv
no balanceadas	1: 2.000 rnv
total	1:160 rnv

Modificado de Hook y Hamerton (1977)

Tabla # 7

**DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE ALGUNAS ANOMALÍAS
OCULARES FRECUENTES EN SÍNDROMES CROMOSÓMICOS.**

A. Anofthalmia/Microftalmia:

Trisomia 13
Duplicacion 10
Triploidia
Síndrome de Wolf-Hirschhorn (del 4p)
Delección 13q
Trisomia 18
Delección 18q

B. Cataratas:

Trisomia 13
Trisomia 18
Trisomia 8
Síndrome de Wolf-Hirschhorn (del 4p)
Delección 1 8p
Delección 1 8q
Síndrome de Turner

C. Coloboma del Iris:

Trisomia 13
Trisomia 18
Síndrome de Wolf-Hirschhorn (del 4p)
Delección 13q

D. Opacidad Corneal:

Trisomia 18
Trisomia 13
Trisomia 8

PORQUE LA PERFECCIÓN NO EXISTE....

NADIE ES PERFECTO

Qantas perfects Business Class.



"Nobody's
perfect, Qantas.
You made
the bootees
too big."

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

COLECCIÓN

DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA:

- Folleto no.1:** Síndrome de Down - la desventaja más Frecuente.
Hospital Perseverancia – secretaría
Distrital de salud
- 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