

**HOSPITAL GENERAL PROVINCIAL DOCENTE
"DR. ANTONIO LUACES IRAOLA"
CIEGO DE ÁVILA**

**Catarata congénita juvenil: a propósito de una pareja de gemelas dicigóticas.
Congenital cataract youthful: report of a pair dizygotic twins.**

Aldo A. Sigler Villanueva (1), María Eufemia Padrón Pereira (2), Carlos Alberto Pérez Padilla (3), Martha G. Domínguez Expósito (3).

RESUMEN

Se efectúa una revisión en las bases de datos de Internet sobre algunos aspectos hereditarios y genéticos involucrados en la catarata congénita. Se encuentra que en ella existen un gran número de genes implicados como: CRYGD, CCV, PCC, LOC619404, CCA1, CATM, CCNP, PITX3, GCNT2, CCT, CCAT, CATC2, CCZS, CCFDN, CRYAA, BFSP2, CRYBB1, CRYBB2, Cgct, MAF, Cad, CCA2, HSF4, CRYBA1, CRYAB, CRYGC, FAM126A, EYA1, CRYBB3, PAX6, NHS, GJA8, GJA3, AIPL1, SIX6, MTHFR, GALT, Gja3, LCT, BCL2, DMBX1 y GALK1. A continuación se informa de una pareja de gemelas de 28 años de edad afectadas de catarata congénita juvenil en ambos ojos, diagnosticada durante su adolescencia con disminución lenta y progresiva de la visión en los últimos meses, por lo que se decidió la extracción extracapsular del cristalino vía límbica con implante de lente intraocular en saco capsular durante el año 2004. El transoperatorio y su evolución posterior fueron satisfactorios. La refracción realizada a los dos pacientes a los tres meses de operadas estuvo entre 1,0 y 0,8 con la mejor corrección óptica. En la actualidad se mantienen con similar agudeza visual.

Palabras clave: CATARATA/congénito, GEMELOS DICIGÓTICOS; EXTRACCIÓN DE CATARATA.

1. Especialista de 2do Grado en Oftalmología. Doctor en Ciencias Médicas. Profesor Titular. Investigador Titular.
2. Especialista de 1er Grado en Oftalmología. Profesor Asistente.
3. Especialista de 1er Grado en Oftalmología. Profesor Instructor.

INTRODUCCIÓN

De acuerdo a la edad de comienzo, la catarata congénita infantil es visible en el primer año de vida, la catarata juvenil ocurre en la primera década, la presenil antes de la edad de 45 años, y la senil o relacionada con la edad después de los 60 años. Los límites entre estos diferentes tipos de catarata son aproximados, de esta forma algunos investigadores consideran que la catarata juvenil ocurriría antes de los 20 años (1).

Las cataratas congénitas pueden ser hereditarias o como casos esporádicos secundarios en que la madre haya sido infectada por rubéola durante el primer trimestre del embarazo (1-2).

Las cataratas asociadas a enfermedades sistémicas o genéticas ocurren por lo general en la segunda o tercera década de la vida, por ejemplo las asociadas a retinitis pigmentaria. Las cataratas relacionadas con la edad son debidas a múltiples eventos acumulados a través de los años y tienen componentes genéticos que hacen a ciertos individuos más vulnerables a las agresiones del medio (1).

Las cataratas congénitas tienden a ser hereditarias del tipo mendeliano, autosómicas recesivas, autosómicas dominantes o ligadas al X con una alta penetrancia, mientras que las relacionadas con la edad tienden a ser multifactoriales con múltiples genes y factores medioambientales influenciando en el fenotipo (1-2).

Las cataratas hereditarias representan entre el 8,3% al 25% de las cataratas congénitas y puede estar afectado el lente solamente o estar asociadas a otras anomalías oculares como microftalmia, aniridia, anomalías del desarrollo de la cámara anterior o degeneraciones retinianas. Además, pueden formar parte de desórdenes genéticos multisistémicos como anomalías cromosómicas, síndrome de Lowe o neurofibromatosis tipo 2 (1-2).

En el sitio del NCBI (National Center for Biotechnology Information) o Centro Nacional para la Información Biotecnológica y la base de datos OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) aparece un compendio de genes humanos y de fenotipos. Contiene información de todos los desórdenes mendelianos conocidos y de más de 12 000 genes (3).

En la referida base de datos por la condición "catarata congénita", aparecen 222 ítems que incluye a cataratas asociadas a diversos padecimientos y sus locus génicos y que la relacionan con un gran número de genes, entre ellos: CRYGD, CCV, PCC, LOC619404, CCA1, CATM, CCNP, PITX3, GCNT2, CCT, CCAT, CATC2, CCZS, CCFDN, CRYAA, BFSP2, CRYBB1, CRYBB2, Cgct, MAF, Cad, CCA2, HSF4, CRYBA1, CRYAB, CRYGC, FAM126A, EYA1, CRYBB3, PAX6, NHS, GJA8, GJA3, AIPL1, SIX6, MTHFR, GALT, Gja3, LCT, BCL2, DMBX1, y GALK1 (4).

La catarata autosómica dominante tiene el número # 604219 en dicha base de datos, es un ejemplo muy explícito debido a que se han reconocido gran número de formas fenotípicas y genotípicas diferentes. Muchas de estas formas han sido mapeadas en sitios cromosómicos separados y en algunas de ellas se han identificado diferentes defectos moleculares (4).

Se plantea que el estudio de los gemelos proveerá el diseño ideal para estudiar y cuantificar la importancia relativa de los factores genéticos y medioambientales en la catarata congénita (5-6).

En el país la Revista Cubana de Genética Comunitaria en su primer número del año 2007 en la contraportada informa del Registro Nacional de Gemelos en Cuba.

Por lo infrecuente del caso es que se decide la presentación de una pareja de gemelas de 28 años de edad afectadas de catarata congénita juvenil que fueron intervenidas quirúrgicamente de la referida afección.

MÉTODO

La recolección de la información del cuadro clínico oftalmológico de las pacientes se fundamentó en sus respectivas historias clínicas ambulatorias del Policlínico de especialidades de la ciudad de Ciego de Ávila.

La cigosidad de las gemelas se determinó por el interrogatorio a la madre y por la inspección de las gemelas.

Se realizó búsqueda en las bases de datos de Internet, sobre los factores hereditarios y congénitos de la catarata.

RESULTADOS

Para proporcionar el informe de los resultados del caso, se expone los hallazgos de las pacientes recogidos de su historia clínica.

Presentación de los casos:

En el transcurso del año 2004 se decide operar de catarata a unas gemelas dicigóticas de 28 años de edad que presentaban el mismo cuadro oftalmológico de catarata subcapsular de ambos ojos que les fue diagnosticada durante la adolescencia con un progreso muy lento a lo largo de los años, hasta llegar a una visión de 0,1 con la mejor corrección, producto de opacidades centrales en los cristalinos de ambos ojos.

Se les realizó extracción extracapsular de la catarata vía túnel con lente intraocular en saco capsular a cada una de ellas en ambos ojos, con un intervalo aproximado de un mes para cada ojo.

El transoperatorio se comportó sin accidentes al igual que el postoperatorio y a los tres meses de operadas se alcanzó una agudeza visual de 0,8 con la mejor corrección visual en los cuatro ojos intervenidos quirúrgicamente.

En un examen oftalmológico realizado en dichas gemelas recientemente en el 2009, las agudezas visuales se mantenían estables y el resto del examen oftalmológico era normal.

CONCLUSIONES

Dentro de los factores hereditarios de la catarata hay un gran número de genes implicados en su desarrollo.

Las gemelas que se presentan en este estudio tuvieron una evolución favorable y alcanzaron una óptima agudeza visual postoperatoria.

ABSTRACT

It was done a review in the Internet data base about several hereditary and genetic topics involved in the congenital cataract. It was found several genes implicated such as: CRYGD, CCV, PCC, LOC619404, CCA1, CATM, CCNP, PITX3, GCNT2, CCT, CCAT, CATC2, CCZS, CCFDN, CRYAA, BFSP2, CRYBB1, CRYBB2, Cgct, MAF, Cad, CCA2, HSF4, CRYBA1, CRYAB, CRYGC, FAM126A, EYA1, CRYBB3, PAX6, NHS, GJA8, GJA3, AIPL1, SIX6, MTHFR, GALT, Gja3, LCT, BCL2, DMBX1 and GALK1. It reports a pair of twins of 28 years of age, affected of juvenile congenital cataract in hers both eyes, diagnosed during adolescence with slow and progressive decrease of vision and It was decided the extracapsular extraction of the lens by limbic pathway with intraocular lens implant in capsular bag during 2004. The results were satisfactory during the transoperatory performance. The best corrected refraction done three months later was about 1.0 and 0.8. Actually the similar visual acuity have no variations.

Key words: CATARACT/congenital; TWINS, DIZYGOTIC; CATARACT EXTRACTION.

REFERENCIAS BI BLI OGRÁFI CAS

1. Shiels A, Hejtmancik JF. Genetic origins of cataract. Arch Ophthalmol. 2007; 125(2):165-173.
2. Forsius H, Arentz Grastvedt B, Eriksson AW. Juvenile cataract with autosomal recessive inheritance. A study from the Aland islands, Finland. Acta Ophthalmol (Copenh). 1992; 70(1): 26-32.
3. On Line Mendelian Inheritance in Man [base de datos en Internet]. [citado 2 Nov 2009]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM&itool=toolbar>
4. On Line Mendelian Inheritance in Man [base de datos en Internet]. [citado 2 Nov 2009]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim&cmd=search&term=%22congenital%20cataract%22>
5. Hammond CJ, Duncan DD, Snieder H, de Lange M, West SK, Spector TD, Gilbert CE. The heritability of age-related cortical cataract: the twin eye study. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2001; 42(3):601-5.
6. McCarty CA, Taylor HR. The genetics of cataract. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2001; 42(8):1677-8.