

## Casos Clínicos

# Diagnóstico prenatal de catarata congénita

*Elena De Diego Allué<sup>1</sup>, Ricardo Savirón Cornudella<sup>1</sup>, Mercedes Odriozola Grijalba<sup>2</sup>, Diego Lerma Puertas<sup>1</sup>, Tanit Corbacho Garza<sup>1</sup>, M. Aranzazu Pérez Íñigo.<sup>3</sup>*

<sup>1</sup>Servicio de Obstetricia, <sup>2</sup>Servicio de Pediatría, <sup>3</sup>Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza, España.

### RESUMEN

La catarata congénita (CC) es una patología poco frecuente en nuestro medio frente a los países en desarrollo donde constituye la etiología más frecuente de ceguera infantil. La prevención de deterioro visual debido a esta patología es parte del programa de la OMS cuyo objetivo es la eliminación de ceguera evitable en el año 2020. Presentamos el caso de una gestante en la que el diagnóstico prenatal se realizó en la ecografía morfológica. Si somos capaces de realizar este diagnóstico podremos evitar el deterioro precoz de la función visual del recién nacido. Así, la identificación de ambos cristalinos debe de formar parte de las estructuras a reconocer de forma obligada en la ecografía morfológica.

**PALABRAS CLAVE:** *Catarata congénita, diagnóstico prenatal, ecografía*

### SUMMARY

Congenital cataract is a rare disease in our environment opposite developing countries where it is the most frequent etiology of childhood blindness. Prevention of visual impairment due to this pathology is a part of the WHO programme whose objective is the elimination of avoidable blindness by the year 2020. We present the case of a pregnant woman that prenatal diagnosis was made on mid- trimester ultrasound. If we are able to perform this diagnosis, we will be able to prevent early deterioration of visual function of the newborn. Thus, identification of both crystalline should be part of the structures to recognize in the mid- trimester ultrasound.

**KEY WORDS:** *Congenital cataract, prenatal diagnosis, ultrasound*

### INTRODUCCIÓN

La catarata congénita (CC) representa un desafío clínico, en el que el diagnóstico prenatal juega un papel importante.

La CC se define como la opacidad del cristalino presente en el recién nacido o en los tres primeros meses de vida. Se estima que existen 200.000 niños ciegos por cataratas en el mundo. La prevalen-

cia de cataratas bilaterales a la hora del nacimiento estimada en países desarrollados es de 1-3/10.000 nacimientos, siendo mayor en países en desarrollo con tasas de 15/10.000 nacimientos (1). Según su etiología la catarata congénita puede ser una de las causas de ceguera infantil tratable.

El objetivo de esta comunicación es la revisión de esta patología, poco frecuente, a partir de un caso diagnosticado en nuestro servicio.

## Caso clínico

Presentamos el caso de una gestante primípara de 34 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés. Serología TORCH en el primer trimestre negativas, que sigue los controles del embarazo correctamente y que presentó una ecografía del primer trimestre sin anomalías, con un cribado combinado de bajo riesgo. En la ecografía morfológica realizada a las 21 semanas se objetivaron ambos cristalinos hiperrefringentes por lo que se diagnosticó catarata congénita bilateral (Figuras 1 y 2). El único hallazgo ecográfico asociado fue un foco hiperecogénico en ventrículo izquierdo.

Se aconsejó el estudio del cariotipo fetal y de infecciones en líquido amniótico. Se realizó amniocentesis, con el resultado de feto 46 XX normal y



Figura 1. La imagen de la catarata congénita de nuestro caso, en el que destaca la hiperrefringencia de todo el cristalino.



Figura 2. Plano axial de la paciente en el que se observan ambas órbitas de tamaño normal y ambos cristalinos opacificados por las cataratas.

con serologías (maternas y en líquido amniótico) de toxoplasma, rubéola, sífilis, varicela zoster, herpes simple, citomegalovirus y parvovirus B19, sin hallazgos patológicos, por lo que se descartó un origen infeccioso. Se realizó también un estudio en líquido amniótico para descartar galactosemia, mediante el estudio de la deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa con resultado negativo.

La paciente, tras estos resultados y después de ser informada por los servicios de oftalmología y pediatría, decidió continuar con la gestación. Se realizaron controles ecográficos cada 4 semanas, manteniéndose ambos cristalinos hiperecogénicos.

La finalización de la gestación fue mediante parto eutócico a la edad gestacional de 41+3 semanas. Se obtuvo un recién nacido femenino de 3.480 gramos, Apgar 9/10 y pH 7,21. A la exploración física destacaba una mínima leucocoria en ojo izquierdo, y sindactilia del segundo y tercer orjeos de ambos pies. La evolución postnatal inmediata fue normal y se realizaron las siguientes pruebas complementarias: A. La ecografía ocular evidenció cataratas bilaterales sin otros hallazgos. B. La biomicroscopia apreció un iris atrófico con vascularización marcada, mala midriasis y cataratas oclusivas centrales, sin poder valorarse el fondo de ojo. C. La ecografía transfontanelar objetivó ligera asimetría de plexos coroideos con mayor tamaño del derecho, y discreta hiperecogenicidad periventricular simétrica.

Se realizó estudio tiroideo que mostró hipertiro-tropinemia transitoria con normalización posterior. El estudio metabólico no mostró alteraciones y las serologías de toxoplasma, CMV, rubeola, sífilis, varicela zoster y herpes simple fueron negativas.

A los 2 meses de vida fue intervenida de ambos ojos en dos tiempos, realizándose aspiración de catarata con capsulotomía y vitrectomía anterior sin incidencias; 9 meses tras la cirugía presenta un ligero nistagmus de fijación, sin estrabismo, con adecuada fijación y seguimiento visual (Figura 3).

## DISCUSIÓN

La catarata congénita es una patología poco frecuente en nuestro medio (prevalencia 1-3/10.000 recién nacidos), esta baja frecuencia se explica por la puesta en marcha de la vacunación universal para la rubéola en España desde 1977.

En los países en vías de desarrollo las causas más frecuentes de CC son la rubéola congénita y la avitaminosis A. En estos países la CC constituye la etiología más frecuente de ceguera infantil llegando a ser responsables entre el 10 y el 39% de ésta (1,2).

*Fisiopatología y embriología.* Para la comprensión de esta patología es importante conocer su desarrollo embriológico (2). Al comienzo de la 4a semana de desarrollo, los cristalinos se forman a

partir de un engrosamiento del ectodermo superficial (placodas del cristalino) inducido por la vesícula óptica; éstos pronto se invaginan y se fusionan formando la vesícula del cristalino. El cristalino en desarrollo está irrigado por la arteria hialoidea y en el 8° mes de gestación su parte distal involuciona quedando el cristalino avascular y la parte proximal quedará como arteria central de la retina. La persistencia de esta vascularización fetal en distintos grados es frecuente en la patogénesis de CC unilaterales (3).

**Etiología.** La CC puede ser uni o bilateral. El tipo más frecuente es la catarata bilateral idiopática. Las bilaterales pueden estar asociadas a historia familiar, síndromes, desórdenes sistémicos o infecciones. Los factores de riesgo de la CC unilaterales son mucho menos claros, dado que suelen ser esporádicas, sin historia familiar o alteración sistémica y suelen afectar a recién nacidos sanos a término. La patología más frecuente de CC unilateral es la persistencia de componentes de la vascularización fetal

(sistema hialoideo). Las CC asociadas a defectos oculares son más frecuentemente unilaterales. La etiología hereditaria representa el 8-28% de las CC especialmente en las bilaterales frente al 2% de las unilaterales. Se han descrito más de 42 loci para CC en humanos, a pesar de que la mayoría de estos no son usados todavía en la práctica clínica, estos genes codifican distintas proteínas afectando a gap junctions, transportadores de membranas, proteínas del citoesqueleto, y receptor de la tirosinquinasa. Han sido descritos todos los tipos de herencia mendeliana; el más frecuente es la autosómica dominante con alto grado de penetrancia y de características clínicas heterogéneas (4). Se debe dar consejo genético a las parejas con factores de riesgo (5). En la Tabla I se presenta los diferentes tipos de CC según etiología. La CC también se relaciona con la prematuridad, el bajo peso al nacer, y con el sexo (el masculino se asocia más frecuentemente a bilaterales y el femenino a unilaterales) (6).

**Tabla I**  
**TIPOS DE CATARATAS SEGÚN ETIOLOGÍA**

Etiología de las cataratas congénitas

1. Idiopática
2. Asociada a alteración ocular ipsilateral: microftalmía, hiperplasia primaria de vitreo, aniridia, síndromes de disgenesia de cámara anterior, retinopatía por prematuridad, ectopia lentis, lenticono posterior, tumor intraocular
3. Infección intrauterina: rubéola, CMV, varicela-herpes zoster, herpes simplex, toxoplasmosis, sífilis, Epstein-Barr, poliomeilitis
4. Exposición a fármacos intraútero: clorpromazina, corticosteroides, sulfonamidas, vitamina D, vitamina A
5. Radiación ionizante intraútero
6. Metabolopatía prenatal/perinatal: galactosemia, déficit de galactokinasa, hiperglicinuria, sialidosis, déficit desorbitol deshidrogenasa, hipocalcemia, hipoparatiroidismo o pseudohipoparatiroidismo, diabetes materna
7. Hereditaria aislada: autosómica dominante, autosómica recesiva, o ligada al X
8. Hereditaria asociada a desorden sistémico o a síndrome dismórfico multisistémico
  - a. Cromosómico: trisomía 21, síndrome de Turner, trisomías 13, 15, 16, 18, delección cromosoma 5
  - b. Con enfermedad esquelética: síndrome de Conradi-Hunermann, condrodisplasia punctata, síndrome de Stickler
  - c. Con sindactilia, polidactilia: síndrome de Rubinstein-Taybi, síndrome de Ellis-van Creveld, síndrome de Bardet-Biedl
  - d. Con patología del sistema nervioso central: síndrome cerebelo-oculo-facial-esquelético, síndrome de Martsof, síndrome de Zellweger
  - e. Con patología muscular: distrofia miotónica, acidosis láctica y cardiomiopatía
  - f. Con nefropatía: síndrome de Lowe, síndrome de Alport
  - g. Con síndrome mandíbulo-facial: síndrome de Hallerman-Streiff, síndrome de Nance-Horan
  - h. Con patología dérmica: ictiosis congénita, catarata alopecia, esclerodactilia, síndrome de Schafer

**Diagnóstico.** La visualización de la cara fetal, las órbitas y los cristalinios debe de ser parte del examen rutinario de la ecografía morfológica. Las órbitas aparecen como una imagen circular sonoluscente en la cara fetal y en su interior el cristalino se identifica fácilmente como un anillo regular hiperecogénico con su parte central hipoecogénica (Figura 4) (4). El uso de normogramas para valorar tanto el tamaño de las órbitas como de los cristalinios a lo largo de la gestación puede ser de gran utilidad para el diagnóstico diferencial de esta patología (7). También pueden ser evaluados los movimientos oculares y la arteria hialoidea, visible hasta la semana 33 (8). Todas estas estructuras pueden ser igualmente evaluadas mediante la ecografía transvaginal a las 11-12 semanas (parte ósea) y a las 14-17 semanas (tejidos blandos de la zona orbitaria). La valoración precoz de estas estructuras debe ser obligada en gestantes con historia familiar de cataratas congénitas u otras anomalías oculares (microftalmus, anoftalmia, ciclopía, etc.) (1,7). Es importante la exploración oftalmológica del recién nacido de forma precoz, ya que la morfología de la catarata puede orientar también acerca de la etiología, del pronóstico y del posible tratamiento (9).

**Diagnóstico diferencial y manejo prenatal.** Ante una CC fetal se debe realizar un extenso diagnóstico diferencial (9), que deberá incluir una ecografía exhaustiva para detección de otras anomalías, medición de los ejes de los ojos y los cristalinios (normogramas), realización de amniocentesis (serologías, cariotipo y metabolopatías) y la colaboración con oftalmólogos y genetistas para ofrecer a los padres la mayor información posible sobre el pronóstico de la función visual del feto.

**Tratamiento.** La cirugía ocular en la edad pediátrica tiene unas consideraciones diferentes que en el adulto. Primero, los niños tienen una larga expectativa de vida y por otro lado, hay una respuesta diferente a la agresión quirúrgica. En el caso de catarata congénita densa bilateral, la cirugía debe realizarse de una manera precoz (a las 4-6 semanas) para evitar ambliopía por privación de estímulos; si la gravedad es asimétrica, el ojo con la catarata más densa debe corregirse primero. Si la catarata es parcial bilateral, es prudente retrasar la cirugía y monitorizar la función visual. Las cataratas densas unilaterales requieren cirugía urgente (en días) seguida de un tratamiento antiambliopía enérgico. Las cataratas parciales unilaterales pueden dejarse en observación con tratamiento oclusivo contralateral para evitar ambliopía. La cirugía sigue los siguientes pasos: aspiración de material del cristalino, capsulotomía posterior, vitrectomía anterior limitada e implante de una lente intraocular si es adecuado. Es importante corregir los errores de refracción asociados. Decidiremos cual es la



**Figura 3.** Imagen tras dos meses y medio de las cirugías. Se observa diferencia de tamaño entre ambos ojos siendo el derecho más pequeño (ligera microftalmía derecha). La fijación es buena y la cornea es clara, se aprecia una anisocoria como consecuencia de las sinequias del iris al cristalino derecho que hubo que romper en la cirugía. El área pupilar está libre y la niña lleva adaptada un lente de contacto en ambos ojos con la corrección necesaria, aún no se ha implantado lente intraocular.



**Figura 4.** La imagen corresponde a ecografía de semana 20 en la que se identifica un cristalino normal como un anillo regular hiperecogénico con su parte central hipoecogénica.

mejor opción de forma individualizada y en función del grado y tipo de opacidad, tiempo desde el diagnóstico, existencia de enfermedad ocular asociada a la catarata, edad y grado de colaboración del paciente.

*Pronóstico y complicaciones del tratamiento.* El éxito del tratamiento depende en gran medida de que el diagnóstico sea precoz, de la técnica quirúrgica, del seguimiento a largo plazo y de la rehabilitación (10). Los mejores resultados se obtienen en las CC operadas dentro de las seis primeras semanas de vida (de ahí la gran importancia del diagnóstico prenatal) dado que la privación visual tiene un importante papel en la fijación, y si no se trata se producirá ambliopía. El glaucoma es una de las complicaciones más comunes tras la cirugía pediátrica.

## CONCLUSIONES

La catarata congénita precisa de un enfoque multidisciplinar. Es muy importante el realizar un diagnóstico prenatal, que puede incluso realizarse a finales del primer trimestre en pacientes de riesgo. Si somos capaces de realizar este diagnóstico podremos evitar el deterioro precoz de la función visual del recién nacido en muchos casos. Así, la identificación de ambos cristalinos debe formar parte de las estructuras a identificar de forma obligada en la ecografía morfológica. El diagnóstico etiológico es difícil y debe incluir pruebas genéticas y serologías, con seguimiento ecográfico exhaustivo en busca de anomalías asociadas.

## REFERENCIAS

1. Santana A, Waiswol M. The genetic and molecular basis of congenital cataract. *Arq Bras Oftalmol* 2011;74:136-47.
2. Léonard A, Bernard P, Hiel AL, Hubinont C. Prenatal diagnosis of fetal cataract: Case report and review of the literature. *Fetal Diagn Ther* 2009;26:61-7.
3. Mashiach R, Vardimon D, Kaplan B, Shalev J, Meizner I. Early sonographic detection of recurrent fetal eye anomalies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004;24:640-3.
4. Monteagudo A, Timor-Tritsch IE, Friedman H, Santos R. Autosomal dominant cataract of the fetus: early detection by transvaginal ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996;8:104-8.
5. Müllner-Eidenböck A, Amon M, Moser E, Klebermass N. Persistent fetal vasculature, minimal fetal vascular remnants. *Ophthalmology* 2004;111:906-13.
6. Haargaard B, Wohlfahrt J, Rosenberg T, Callo Fledelius H, Melbye M. Risk factors for idiopathic congenital/infantile cataract. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2005;46:3067-73.
7. Goldstein I, Tamir A, Zimmer Z, Itskovitz-Eldor J. Growth of the fetal orbit and lens in normal pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998;12:175-9.
8. Drysdale K, Kyle PM, Sepulveda W. Prenatal detection of congenital inherited cataracts. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997;9:62-3.
9. Taylor D. The Doyne Lecture. Congenital cataract: the history, the nature and the practice. *Eye* 1998;12:9-36.
10. Lloyd IC, Ashworth J, Biswas S, Abadi RV. Advances in the management of congenital and infantile cataract. *Eye* 2007;21:1301-9.