

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE CATARATAS CONGÉNITAS



Marín Pérez, A; Ibarra Vilar, P; Peñalver Parres, C; Pertegal Ruiz, M; Arteaga Moreno, A; García Hernández, C; De Paco Matallana, C; Delgado Marín, JL.

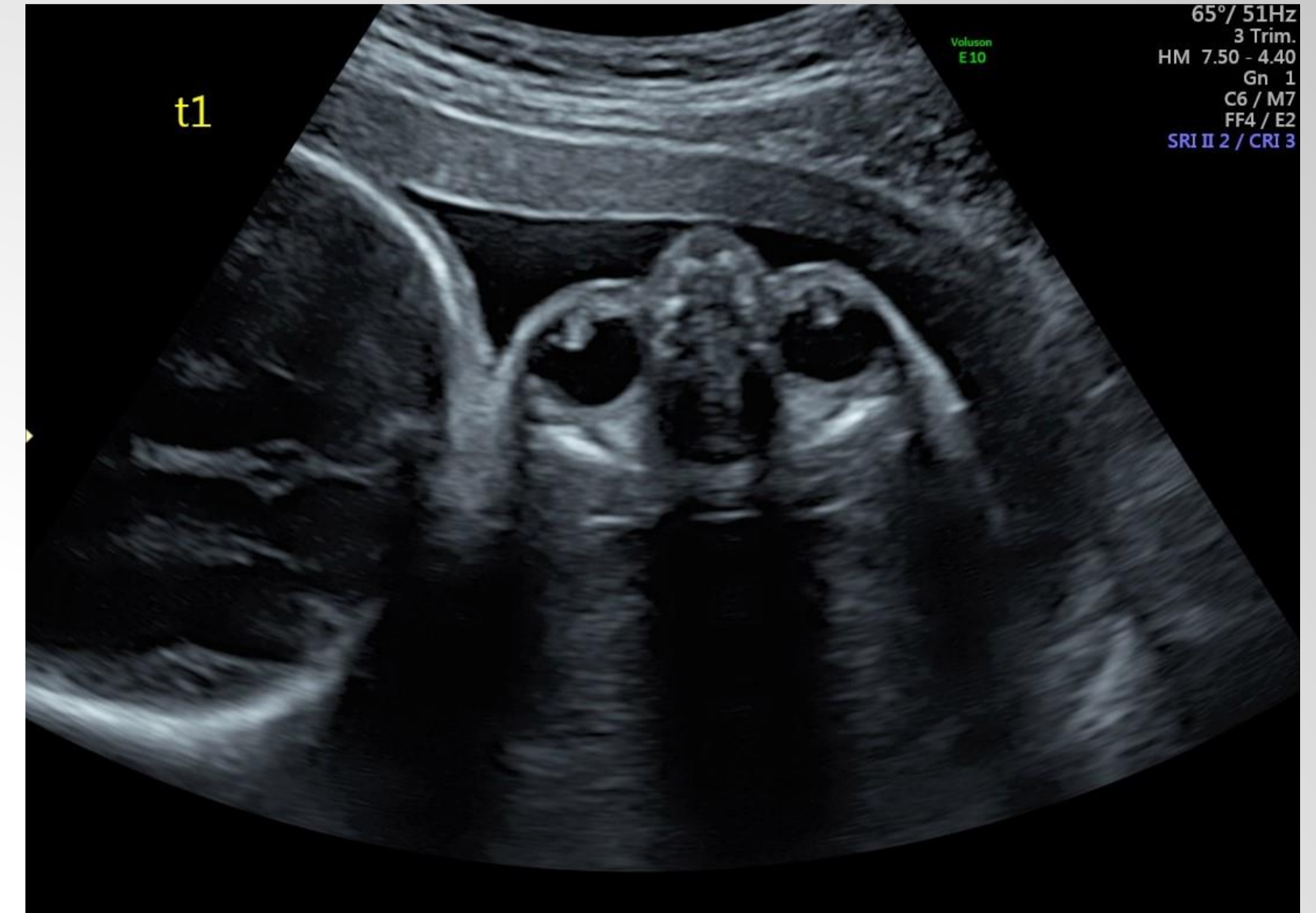
OBJETIVOS **Obstetricia y Ginecología Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca**

Nuestro objetivo es mostrar la experiencia en el diagnóstico ultrasonográfico prenatal de cataratas congénitas en nuestro centro a través de un caso clínico y comparar nuestros resultados con la literatura.

CASO CLÍNICO

Presentamos un caso de una gestante de 36 años, tras FIV-ICSI, primigesta de una gestación monocorial-biamniótica, sin más antecedentes de interés. Sus controles ecográficos fueron normales, hasta que en la ecografía de la **semana 28** se diagnostica a ambos fetos de **cataratas bilaterales y CIR selectivo** de la primera gemela.

Ante los hallazgos se solicita serología para toxoplasma, sífilis, CMV, listeria, rubeola y parvovirus, que fue negativa; así como amniocentesis, con **cariotipo normal** 46 XX y arrayCGH también normal.



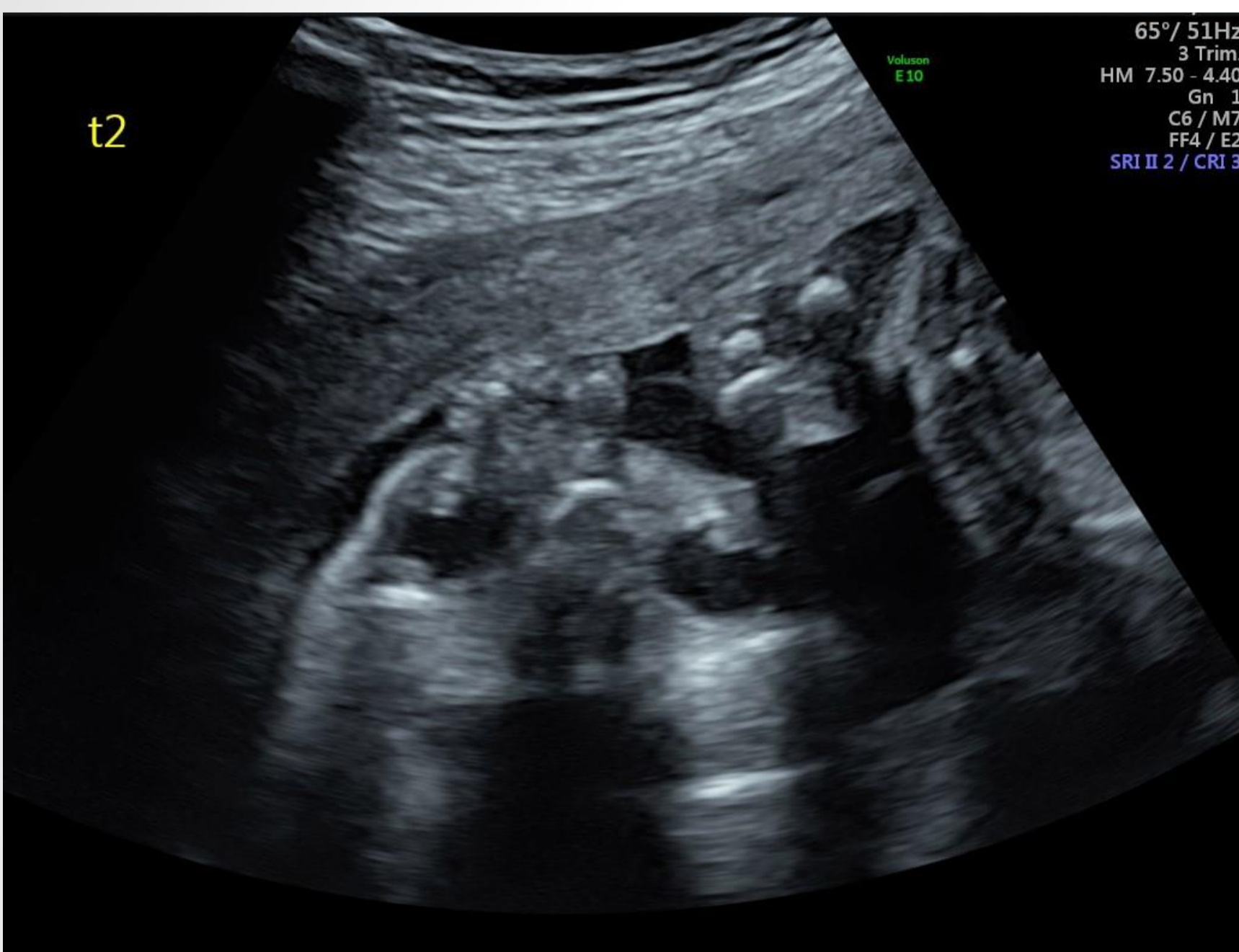
Se realiza interconsulta a **genética**, quienes solicitan estudio mediante NGS de 40 genes/locus implicados en cataratas hereditarias no sindrómicas.

En la semana 37 de gestación se indica cesárea electiva por gestación gemelar monocorial biamniótica y CIR tipo I selectivo de la primera gemela.

RESULTADOS

La **primera gemela**, de 1730 g, nació hipotónica y con ausencia de esfuerzo respiratorio, con Apgar 4/6/8. Al nacimiento se confirma el diagnóstico prenatal de **cataratas bilaterales subcapsulares**, así como **coartación de aorta, válvula aórtica bicúspide y disfunción ventricular izquierda leve**. Al ingreso se intentó apertura del ductus con PG. Al ser fallida, a los 15 días se realiza angioplastia con balón vía femoral. En el postoperatorio inmediato presenta un episodio de **crisis epiléptica** con discretos signos de irritación en el EEG, precisando midazolam con buena respuesta clínica.

A los 4 meses se realiza **vitrectomía anterior** con extirpación de fibrosis y liberación de sinequias. Actualmente continúa en **seguimiento** por los servicios de cardiología, oftalmología y neuropediatría, sin haber presentado más crisis a día de hoy.



La **segunda gemela**, nació con un peso de 2320 g. Al nacimiento se constató también la presencia de **cataratas congénitas bilaterales**, sin evidenciarse ninguna otra patología asociada. Se intervino al mes de vida y evoluciona **satisfactoriamente**.

Actualmente están pendientes los resultados del estudio NGS de genes implicados en cataratas hereditarias no sindrómicas.

CONCLUSIONES

- La incidencia de cataratas congénitas varía de **1-6 casos por 10000 nacimientos** según series. El diagnóstico prenatal es dificultoso y precisa de ecografistas expertos.
- La **etiología genética está presente en el 50%** de casos de cataratas bilaterales, con más de 200 genes implicados.
- Otras etiologías frecuentes son infecciones (TORCH), desórdenes metabólicos, cromosopatías e incluso con fármacos, con los corticoides en altas dosis. No debemos olvidar que muchos de los casos son idiopáticos.
- En el segundo trimestre de la gestación podemos examinar la anatomía de **la lente fetal**, que es una estructura anecoica en condiciones normales y que en los casos de cataratas se presenta como espacio hueco en imágenes 3D.
- Es importante en estos casos un **examen morfológico minucioso**, para descartar la presencia de otras malformaciones asociadas, como alteraciones cráneo-faciales o urinarias.
- El **pronóstico** de los fetos con cataratas congénitas vendrá determinado por la asociación con otras patologías sistémicas o síndromes genéticos.

BIBLIOGRAFÍA

- Trkova, M., Hynek, M., Dudakova, L., Becvarova, V., Hlozaneck, M., Raskova, D., Vincent, A. and Liskova, P. (2016). Early detection of bilateral cataracts in utero may represent a manifestation of severe congenital disease. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 170(7), pp.1843-1848.
- Chen, P., Tsai, P., Cheng, Y., Lee, C. and Chang, C. (2015). Congenital cataracts diagnosed by prenatal ultrasound. *Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology*, 54(4), pp.461-462.
- Lee, K., Park, M., Kim, Y. and Chun, S. (2010). P18.02: Prenatal ultrasonographic diagnosis of congenital hereditary cataracts in a dizygotic twin. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 36(S1), pp.238-238.
- Ashwal, E., Achiron, A., Gilboa, Y., Berkenstadt, M., Rosner, M. and Achiron, R. (2016). Prenatal Ultrasonographic Diagnosis of Cataract: In Utero Manifestations of Cryptic Disease. *Ultraschall in der Medizin - European Journal of Ultrasound*.