

Gradu Amaierako Lana / Trabajo Fin de Grado  
Medikuntzako Gradua / Grado en Medicina

# Análisis de los resultados de las cataratas pediátricas atendidas en el Hospital Universitario Donostia en el periodo de 2015-2022

Egilea /Autor:  
**Amaia Rosado Alberdi**  
Zuzendaria / Director:  
**Aritz Bidaguren Urbieta**

© 2023, Amaia Rosado Alberdi

## RESUMEN

**Objetivo:** Estudiar las características de una cohorte de pacientes con catarata pediátrica estudiados en el Hospital Universitario Donostia (HUD); analizar las asociaciones sistémicas, comorbilidades y la base genética de los pacientes; y revisar los resultados quirúrgicos y complicaciones observadas, comparándolo con lo descrito en la literatura.

**Material y métodos:** Se trata de un estudio observacional, retrospectivo y unicéntrico, en el que se incluyen 46 niños (73 ojos), 19 con catarata unilateral y 27 bilateral, diagnosticados en el servicio de oftalmología del HUD entre enero de 2015 y diciembre de 2022.

**Resultados:** 46 niños con catarata pediátrica fueron incluidos, 20 mujeres y 26 hombres. La media al diagnóstico fue de 3.45 años, más precoz para los casos unilaterales. El 59% presentó alguna comorbilidad general, las cataratas bilaterales mostraron más probabilidad ( $p=0.00116$ ), con predominancia de las de causa genética. La etiología de la mayor parte de los casos fue de causa idiopática (54.35%) o de causa genética (34.78%). La genética fue positiva en el 34.78%, siendo la prevalencia de casos estudiados y positivos mayor en bilaterales ( $p=0.0021$ ). El 56.52% de los pacientes mostró otras anomalías oculares asociadas, siendo lo más frecuente errores refractivos. El tipo más frecuente de catarata descrito fue la subcapsular posterior (30.14%). La intervención quirúrgica más practicada fue facoemulsificación, con vitrectomía anterior, capsulorrexis posterior e implante primario de lente intraocular (LIO). En el 70.27% de los ojos operados se observó algún tipo de evento adverso postoperatorio, siendo la opacificación capsular posterior (OCP) lo más común (37.84%). La media de la última agudeza visual observada ( $p=4.337$ ) fue menor en unilaterales ( $AV=0.075$ ) que en bilaterales ( $AV=0.54$ ).

**Conclusiones:** Las características de la cohorte de pacientes del HUD son similares a lo descrito en la literatura. Las cataratas bilaterales presentan con mayor frecuencia comorbilidades generales y genética positiva. Las cataratas unilaterales presentan peores resultados visuales postquirúrgicos. La OPC ha sido la complicación posquirúrgica más frecuente.

## ÍNDICE

1.	INTRODUCCIÓN .....	1
1.1.	QUÉ SON .....	1
1.2.	EPIDEMIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN .....	1
1.3.	ETIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN .....	2
1.4.	IMPLICACIONES .....	3
1.5.	GENÉTICA .....	4
1.6.	PATOLOGÍA ASOCIADA .....	5
1.6.1.	Patología ocular .....	5
1.6.2.	Patologías sistémicas .....	5
1.7.	DIAGNÓSTICO .....	6
1.8.	CIRUGÍA .....	7
1.8.1.	Tipo de cirugía .....	7
1.8.2.	Implante de lente intraocular .....	8
1.8.3.	Complicaciones y pronóstico .....	9
2.	HIPÓTESIS .....	11
3.	OBJETIVOS .....	11
4.	MATERIAL Y MÉTODOS .....	11
4.1.	DISEÑO DEL ESTUDIO .....	11
4.2.	POBLACIÓN DE REFERENCIA Y TAMAÑO MUESTRAL .....	11
4.3.	VARIABLES .....	12
4.4.	BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA .....	13
4.5.	ANÁLISIS ESTADÍSTICO DE LOS DATOS .....	13
5.	RESULTADOS .....	14
5.1.	PACIENTES .....	14
5.1.1.	Lateralidad y sexo .....	14
5.1.2.	Edad al diagnóstico .....	14
5.1.3.	Comorbilidades generales .....	15
5.1.4.	Etiología .....	17
5.1.5.	Genética y síndromes .....	18
5.2.	CARACTERÍSTICAS BIOMÉTRICAS DE LOS OJOS .....	21
5.2.1.	Alteraciones oculares .....	21
5.2.2.	Morfología de la catarata .....	22
5.3.	CIRUGÍA .....	23
5.3.1.	Tiempos en la cirugía .....	24
5.3.2.	Tipo de cirugía .....	25
5.3.3.	Lente intraocular .....	26
5.3.4.	Complicaciones intraoperatorias .....	27
5.3.5.	Eventos adversos postoperatorios .....	27
5.3.6.	Tratamiento complementario postoperatorios .....	28

6.	DISCUSIÓN .....	29
6.1.	EDAD AL DIAGNÓSTICO .....	29
6.2.	LATERALIDAD.....	30
6.3.	SEXO .....	30
6.4.	COMORBILIDADES GENERALES .....	30
6.5.	ETIOLOGIA .....	31
6.6.	GENÉTICA .....	32
6.6.1.	Cuadros sindrómicos/ anomalías cromosómicas .....	32
6.6.2.	Mutaciones genéticas.....	33
6.7.	ALTERACIONES OCULARES .....	34
6.8.	MORFOLOGÍA DE CATARATA.....	35
6.9.	CIRUGÍA .....	36
6.9.1.	Edad a la cirugía.....	36
6.9.2.	Tipo de cirugía .....	37
6.9.3.	Complicaciones postoperatorias .....	38
6.9.4.	Última agudeza visual.....	40
6.10.	LIMITACIONES .....	40
7.	CONCLUSIONES .....	41
8.	BIBLIOGRAFIA.....	42

## ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1.	Sexo y lateralidad según el sexo. ....	14
Figura 2.	Comorbilidades generales asociadas.....	15
Figura 3.	Manejo de cataratas unilaterales. ....	23
Figura 4.	Manejo de cataratas bilaterales .....	23
Figura 5.	Intervalo de tiempo desde diagnóstico de la catarata hasta la cirugía....	25
Figura 6.	Tipo de cirugía en cataratas unilaterales.. ....	25
Figura 7.	Tipo de cirugía en cataratas bilaterales.. ....	26

## ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1.	Edad al diagnóstico según periodo crítico de privación visual. ....	15
Tabla 2.	Comorbilidades generales asociadas por lateralidad.....	16
Tabla 3.	Clasificación etiológica por lateralidad.....	17
Tabla 4.	Resumen de mutaciones genéticas identificadas en cataratas bilaterales 18	
Tabla 5.	Síndromes/ anomalías cromosómicas asociadas en cataratas bilaterales. 20	
Tabla 6.	Alteraciones oculares adicionales por ojos. ....	21
Tabla 7.	Morfología de las cataratas. ....	22
Tabla 8.	Edad a la cirugía teniendo en cuenta el periodo crítico de privación visual. 24	
Tabla 9.	Modelos de lente intraocular implantada en cirujal. ....	27
Tabla 10.	Eventos adversos tras cirugía de cataratas. ....	28

## ÍNDICE DE ABREVIATURAS

AV: agudeza visual

DM: Diabetes Mellitus

FACO: facoemulsificación

HUD: Hospital Universitario Donostia

IATS: The Infant Aphakia Treatment Study

LIO: Lente intraocular

MER: membrana epirretiniana

NHS: National Health Service / Servicio Nacional de Salud

NGS: Next Generation Sequencing/ secuenciación de nueva generación

OCP: opacificación capsular posterior

PHPV: Persistent hyperplastic primary vitreous/ Vítreo primario hiperplásico persistente

PFV: Persistent fetal vasculature/ Persistencia de la vasculatura fetal

VPP: vitrectomía pars plana

## **1. INTRODUCCIÓN**

### **1.1. QUÉ SON**

La catarata es la opacificación o disminución de la transparencia del cristalino que produce un cambio en el índice de refracción, así como una pérdida de visión (1). Esta patología afecta principalmente a adultos mayores, sin embargo, también existen las cataratas pediátricas, que pueden presentarse en el nacimiento o desarrollarse durante la infancia (1). Hablamos de cataratas congénitas cuando son observadas en el primer año de vida. El término catarata juvenil se usa en los casos en los que aparece en la primera década de la vida (2).

### **1.2. EPIDEMIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN**

Se trata de una patología ocular rara con una prevalencia estimada de 0.63 a 9.74 por cada 10.000 recién nacidos (3); sin embargo, a nivel mundial es una de las principales causas de pérdida visual en la infancia, siendo responsable del 5-20% de cegueras pediátricas. Se ha estimado que las cataratas congénitas son responsables de la ceguera de 200.000 niños a nivel mundial, y están presente en 20.000-40.000 recién nacidos cada año (3). Todo ello conlleva un gran problema, especialmente en países en vías de desarrollo, en términos de morbilidad humana, pérdidas económicas y carga social. Por todo ello, fue incluida entre los objetivos de “VISION:2020: The Right to Sight”, como iniciativa global para eliminar causas prevenibles de ceguera a nivel mundial, entre los que también se incluyeron la deficiencia de vitamina A, conjuntivitis neonatal y retinopatía del prematuro (3).

En su meta-análisis, Wu et al. (4) informan que la mayor incidencia de cataratas congénitas se da en Asia (7.43/10.000) y normalmente el diagnóstico es en mayores de 1 año. También se comunica que son más frecuentes las cataratas bilaterales, siendo el tipo más frecuente la catarata total. Sin embargo, se ha visto que factores como las características socioeconómicas y culturales, el acceso a servicios de salud y la disponibilidad de programas de screening tempranos tienen una gran influencia en las diferencias entre poblaciones, en cuanto a la prevalencia, así como de las

comorbilidades asociadas a las cataratas congénitas. Esto debe tenerse en cuenta a la hora de evaluar las diferentes estadísticas (3-5).

### 1.3. ETIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN

Existen numerosas causas para las cataratas pediátricas. A grandes rasgos se deben distinguir las cataratas adquiridas, de las de causa genética; esta últimas suelen estar originadas por defectos monogénicos. A su vez, los defectos genéticos pueden causar cataratas aisladas o asociadas a síndromes (6).

Según su etiología dividimos las cataratas pediátricas en dos grupos (5):

#### 1. Hereditarias:

- a. Aisladas
- b. Relacionadas con enfermedades metabólicas: galactosemia, Wilson, diabetes, xantomatosis cerebrotendinosa, enfermedad de Fabry.
- c. Relacionadas con enfermedades renales: síndrome de Alport, síndrome de Lowe.
- d. Relacionadas con enfermedades musculoesqueléticas: distrofia miotónica, condrodisplasia punctata.
- e. Relacionadas con enfermedades dermatológicas: síndrome de Cockayne, incontinentia pigmenti, ictiosis.
- f. Relacionadas con anomalías genéticas: trisomía 13, 18, 21; delección 5p, delección 11p, enfermedad de Norrie.

#### 2. No hereditarias:

- a. Traumatismos
- b. Infecciones congénitas (TORCH)
- c. Fármacos (esteroides)
- d. Radiación
- e. Teratógenos



La clasificación que más comúnmente se usa en la práctica clínica es la morfológica (2,5):

1. Catarata anterior: incluye polar anterior, piramidal anterior y subcapsular anterior.
2. Catarata central: incluye catarata nuclear, sutural, lamelar (zonular), cerúlea, pulverulenta, aculeiforme, polimórfica, en rueda de carro, en forma de corona, cuneiforme y coraliforme.
3. Catarata posterior: incluye lenticono, catarata subcapsular posterior, polar posterior, catarata en gotas de aceite, vítreo hiperplásico persistente y punto de Mittendorf.
4. Catarata total: involucra a toda la lente. A menudo no es posible identificar la morfología al inicio si no se acompaña de hallazgos oculares adicionales. Dentro de este subgrupo se incluye la catarata morgagniana y la membranosa.

Las cataratas congénitas pueden presentar diferentes grados de severidad, desde una densidad mínima hasta la opacificación, y es independiente de la mutación presente (2).

#### **1.4. IMPLICACIONES**

La privación visual prolongada en el tiempo produce una pérdida irreversible de la visión (7). Las cataratas congénitas pueden afectar al desarrollo del sistema visual en niños provocando una disminución permanente de la visión central y periférica (8). Por ello se considera esencial el diagnóstico y la cirugía precoz, una adecuada corrección de los errores refractivos, la terapia visual para la ambliopía y un seguimiento a largo plazo (8).

En el periodo neonatal temprano existe un periodo de latencia durante el cual la alteración de la visión no parece afectar al resultado visual final; esto es debido a que el sistema visual inmaduro depende de las vías corticales (7). Este periodo de latencia es de 6 semanas para la privación visual unilateral y hasta 10 semanas en la bilateral, asociándose una cirugía de cataratas posterior a este periodo con peor pronóstico visual y presencia de nistagmus (7).

## 1.5. GENÉTICA

Con el objetivo de entender las vías involucradas en la patogenia y poder proporcionar un asesoramiento genético individualizado es fundamental identificar la etiología molecular de la catarata congénita (5). Se ha demostrado que aproximadamente la mitad de las cataratas congénitas presentan etiología genética, siendo la heterogeneidad genética y los patrones de herencia variables una característica a destacar (5,9). Así, aunque la herencia suele ser predominantemente autosómica dominante, también hay casos de autosómica recesiva o ligada al cromosoma X (5).

Las mutaciones que originan las cataratas congénitas se pueden dividir en los siguientes grupos (5):

### 1. Mutaciones de las cristalinas:

Las cristalinas son las proteínas estructurales principales del cristalino, que también están presentes en tejidos extraoculares. Proporcionan estabilidad y transparencia a la lente gracias a su actividad antiapoptótica y antioxidante. El 50% de las cataratas autosómicas dominantes presentan mutaciones en genes de las cristalinas. Entre otras, se han descrito mutación en los siguientes: CRYAA, CRYAB, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYA1, CRYGC, CRYGD y CRYGS. (5).

### 2. Mutaciones de las proteínas de la membrana del cristalino:

Incluye proteínas implicadas en la comunicación intercelular como las acuaporinas y las conexinas. Se ha descrito que el 25% de las mutaciones asociadas a cataratas congénitas se producen en genes de las conexinas (5).

### 3. Mutaciones de los elementos del citoesqueleto del cristalino:

Se han descrito mutaciones en el gen BFSP2 (5).

### 4. Otras mutaciones:

Las cataratas congénitas también se han asociado a mutaciones en genes reguladores del desarrollo como PITX3, PAX6 o HFS-4. Además, se ha observado la mutación en el gen de transcripción MAF asociada a catarata congénita con microcórnea y/o coloboma del iris (5).

La posibilidad de un diagnóstico genético ha avanzado mucho gracias a técnicas como la secuenciación de nueva generación (NGS); se han descrito, asociado a cataratas sindrómicas y aisladas, mutaciones causales en más de 100 genes (6). El diagnóstico genético molecular no está recomendado como procedimiento de diagnóstico inicial; sin embargo, en casos de cataratas asociadas a síndromes más complejos, un estudio genético por NGS puede proporcionar un diagnóstico rápido y preciso (6).

## **1.6. PATOLOGÍA ASOCIADA**

Apenas existen datos sobre la prevalencia de patología ocular y patologías sistémicas asociadas a pacientes con cataratas congénitas. En este sentido “The Infant Aphakia Treatment Study” (IATS), un ensayo clínico controlado aleatorizado y multicéntrico, ha permitido obtener estadísticas sobre la prevalencia de malformaciones oculares y enfermedades sistémicas en una serie consecutiva de lactantes con cataratas congénitas unilaterales (10).

### **1.6.1. Patología ocular**

Las cataratas congénitas pueden ser aisladas o estar asociadas a otras anomalías oculares, como microcórnea, coloboma, defecto del segmento anterior, microftalmia, aniridia, vasculatura fetal persistente (PFV) o distrofias retinianas.

Entre las malformaciones oculares que se asocian más frecuentemente a cataratas congénitas unilaterales destaca la PFV, anteriormente conocida como vitreo primario hiperplásico persistente (PHPV). Es un síndrome malformativo ocular complejo que puede asociar microftalmos, cataratas, cordones cicatriciales persistentes y estructuras vasculares en el segmento posterior del ojo, así como distorsión del cuerpo ciliar (11). En el IATS se observó que el 24% de los lactantes con cataratas unilaterales presentan hallazgos oculares que se incluyen en el espectro de PFV (10).

### **1.6.2. Patologías sistémicas**

También pueden estar asociadas con síndromes sistémicos o trastornos genéticos multisistémicos, habiéndose hasta la fecha informado de la existencia de más de 200 síndromes con catarata congénita. Muchos trastornos cromosómicos como el síndrome

de Down, la trisomía 18, el síndrome de Cri-du-Chat y el síndrome de delección 22q11.2 también se asocian (2,12).

En IATS alrededor del 4% de los pacientes tenían un trastorno sistémico; dos pacientes con síndrome de Down, uno con atrofia cerebral y retraso en la maduración y otro con síndrome de Conradi Hunermann (10). Se sabe que el síndrome de Down y el síndrome de Conradi-Hunermann están asociadas a cataratas congénitas que suelen ser bilaterales (10). Sin embargo, la unilateralidad no excluye la presencia de trastornos sistémicos asociados (10).

En general, se considera que la prevalencia de enfermedad sistémica significativa asociada es bastante baja (10).

## **1.7. DIAGNÓSTICO**

Un diagnóstico precoz es esencial, puesto que la edad a la cirugía es uno de los principales factores que influyen en el resultado visual. Existe incluso la posibilidad de realizar un diagnóstico prenatal temprano mediante imágenes por ultrasonidos y test genéticos (13).

El cribado ocular neonatal es una práctica habitual, siendo la prueba del reflejo rojo de Brückner esencial en la detección de enfermedades oculares que requieren diagnóstico y tratamiento temprano como la catarata (5). También es útil para detectar errores de refracción en ojos sanos y, por lo tanto, para el screening de la ambliopía (6).

Además de la búsqueda de malformaciones sistémicas, es esencial la búsqueda de otras malformaciones oculares acompañantes antes de una decisión de tratamiento (11). Si no es visible el fondo de ojo, es esencial la ecografía del segmento posterior del ojo para detectar la presencia de persistencia de vasculatura fetal (PFV) en el preoperatorio e incluirlo en la planificación quirúrgica (11).

En cuanto a los cambios morfológicos, en primer lugar, se debe hacer una evaluación con la pupila neutra. La prueba de transiluminación de Brückner es esencial para la localización de la opacificación en relación con el eje óptico e idealmente se debe completar con un examen biomicroscópico con lámpara de hendidura con luz progresiva (11). Posteriormente se realizará una midriasis diagnóstica que nos permita la caracterización de la catarata, así como para diferenciar mejor entre opacificación

anterior o posterior, y homogénea o heterogénea. Opacificaciones grandes, homogéneas, con localización central y en la parte posterior de cristalino, se asocian con mayor riesgo de ambliopía y es necesario el tratamiento; por el contrario, en casos individuales de opacificaciones pequeñas, heterogéneas y de ubicación paracentral se puede permitir inicialmente controles estrechos sin tratamiento quirúrgico (11).

La realización de una fundoscopia es esencial para valorar los cambios anatómicos en el cuerpo vitreo y retina, que pueden ser determinantes para la cirugía y el pronóstico visual; si no es posible debido a la opacidad del cristalino, se realizará una ecografía para evaluar el segmento posterior del ojo (11).

Se ha descrito que las opacificaciones anteriores del cristalino son detectadas antes que las posteriores (6).

Es esencial la realización de una biometría prequirúrgica, incluso en los casos en los que se planea dejar el ojo afáquico (6).

## **1.8. CIRUGÍA**

### **1.8.1. Tipo de cirugía**

La aspiración de cataratas por micro incisión junto con capsulotomía posterior, vitrectomía anterior e implante de lente intraocular primaria es considerada como la opción quirúrgica óptima en la mayor parte de las cataratas pediátricas. La capsulotomía posterior y la vitrectomía anterior son de especial importancia para disminuir la opacificación capsular posterior (OCP) y se recomienda hasta los 4-8 años (2).

Está descrito que, en países desarrollados, generalmente la edad en el momento de la cirugía es menos de un año de vida; el intervalo entre la intervención de uno y otro ojo en caso de cataratas bilaterales es de menos de una semana (8). Se recomienda la realización de lensectomía antes de las 6 semanas en cataratas unilaterales y antes de las 10 semanas en bilaterales; no existe evidencia absoluta a favor de estos datos, y puede que la recomendación esté más influida por los argumentos a favor de la prevención de la ambliopía que por los argumentos a favor de la prevención del glaucoma afáquico (6).

### 1.8.2. Implante de lente intraocular

Según la edad del niño en el momento de la cirugía primaria el ojo se deja afáquico y se corrige posteriormente con lentes de contacto o gafas, o se realiza implantación de primaria de una lente intraocular (LIO). Para el objetivo de prevenir la ambliopía por privación, ambas opciones son efectivas y seguras (14). La decisión de llevar a cabo un implante primario de LIO no solo depende de la edad sino de factores individuales como enfermedades concomitantes, síndromes y la cooperación de los padres, que puede influir en el cuidado continuo de las lentes de contacto (11).

El tratamiento más recomendado en niños mayores de 2 años es la cirugía combinada, con la extracción de la catarata y la implantación de LIO primaria; a pesar de la creciente evidencia en la seguridad del procedimiento, la implantación en menores de 2 años sigue siendo motivo de controversia (2,14). Se ha demostrado que la implantación antes de los 7 meses se asocia con un alto riesgo de complicaciones postoperatorias graves como inflamación, OCP y glaucoma, especialmente en los casos bilaterales (2). Un metaanálisis reciente muestra que la implantación de LIO primaria en menores de 2 años conlleva una mejor agudeza visual que la afaquia y el uso de lentes de contacto, sin embargo sí que se relaciona con un aumento en la incidencia de OCP (15).

Existen dos argumentos sólidos en contra de la implantación primaria de LIO. Por un lado, el cambio miópico como consecuencia de que el crecimiento del ojo en los años posteriores es variable y difícilmente predecible (6). Por otro lado, la incidencia de OCP es muy alta, siendo necesaria la reintervención quirúrgica en más del 50% de los casos, a pesar de haber realizado la profilaxis con capsulotomía posterior y vitrectomía anterior (6,16).

En este sentido, The Infant Aphakia Treatment Study Group (IATS) ha sido de referencia; se comparó los resultados de la implantación inmediata de LIO frente a la corrección con lentes de contacto tras la cirugía, en lactantes con catarata congénita unilateral operados entre 1 y 6 meses de edad (17). No se vieron diferencias significativas en la agudeza visual de ambos grupos, en el seguimiento postquirúrgico tanto al año (16) como a los cinco años (18) Sin embargo, se advirtió que el número de complicaciones y cirugías intraoculares adicionales requeridas fue mayor en el

grupo con implantación primaria de LIO en todas las observaciones postquirúrgicas (16,18).

### **1.8.3. Complicaciones y pronóstico**

El pronóstico visual a largo plazo depende de numerosos factores como la etiología, densidad y morfología de la catarata, momento de la operación, enfermedades concomitantes y unilateralidad frente a bilateralidad. Es por ello por lo que un pronóstico visual a largo plazo es posible solo en casos individuales y de forma limitada (11). Sin embargo, se ha visto que en general las cataratas unilaterales tienen peor pronóstico que las bilaterales, debido a la mayor competencia entre los dos ojos y por tanto mayor riesgo de ambliopía (6,11). De hecho, y en términos generales, en el caso de cataratas unilaterales la agudeza visual resultante no suele igualar a la del otro ojo sano a pesar de un seguimiento óptimo (6). También se han relacionado con un resultado visual desfavorable la presencia de anomalías oculares asociadas y complicaciones tempranas o tardías de la cirugía, como la inflamación y el glaucoma (8). Existen evidencias de que la probabilidad de recuperación de una función visual normal tras una cirugía de cataratas es mayor en adultos que en niños, debido a que en estos últimos el deterioro se produce sobre un sistema visual en desarrollo (8).

#### **1.8.3.1 Complicaciones de la cirugía**

A largo plazo, la secuela más frecuente tras la extracción del cristalino en la infancia con afaquia o pseudofaquia es el glaucoma secundario, con una prevalencia entre el 6 y 59% según el estudio (7,11). Existe evidencia que las cataratas nucleares y las asociadas a estructuras fetales persistentes son más propensas (11). Además, se ha demostrado mayor riesgo de glaucoma con la cirugía temprana dentro de las primeras semanas; en consecuencia, la edad recomendada para la cirugía de cataratas es entre las 4 y 6 semanas de vida en unilaterales, y entre las 6 y 8 semanas en bilaterales (6,11), que además resulta ser el periodo en el cual se consiguen mejores resultados visuales (8). La catarata unilateral se opera antes puesto que el riesgo de desarrollar ambliopía es mayor que en los casos bilaterales (6). En el caso de las bilaterales, la cirugía después de la 10ª semana de vida aumenta el riesgo de desarrollo de estrabismo y nistagmo irreversible (11).

Por tanto, la cirugía se debe llevar a cabo en el momento óptimo, puesto que si se realiza tarde aumenta el riesgo de ambliopía, pero si es demasiado precoz aumenta el riesgo de glaucoma afáquico (6,11).

Existen estudios contradictorios acerca del efecto de una LIO en la tasa de glaucoma secundario; sin embargo, debido a las tasas postoperatorias claramente más elevadas y a la miopía postoperatoria esperada, no se recomienda la implantación precoz de una LIO (6).

Además, se debe tener en cuenta que la inflamación postlensectomía es mayor en los ojos infantiles y puede tener como consecuencia la formación de sinequias posteriores con riesgo posterior de glaucoma de ángulo cerrado secundario. La prevención de esto se logra con el uso de esteroides tópicos intensivos en pauta descendente durante semanas, junto con gotas ciclopléjicas (7).

En niños con implante de LIO, el desarrollo de opacificación de la cápsula posterior (OCP) es la causa más común para una reintervención quirúrgica, siendo la incidencia mucho mayor en aquellos casos de implantación de LIO sin capsulotomía primaria y vitrectomía anterior (7,8).

El desprendimiento de retina es una complicación rara, siendo la incidencia mayor en pacientes con PFV, ya que la tracción retiniana se puede ver exacerbada por la cirugía sobre una cara vítrea anterior anormalmente gruesa (7).

#### 1.8.3.2 Pronóstico

La principal causa de discapacidad visual tras la cirugía de cataratas es la ambliopía (8).

Se han identificado como factores de riesgo para una menor agudeza visual postquirúrgica la presencia de catarata unilateral, nistagmo, género femenino (por discriminación), estrabismo, intervalo quirúrgico mayor, una cirugía tardía y la falta de adherencia de los padres al tratamiento de la ambliopía (8).

Se debe destacar el papel fundamental que tiene el seguimiento a largo plazo (al menos hasta la edad de 10 meses) para la detección y manejo de las posibles complicaciones, puesto que se han descrito resultados quirúrgicos no deseados debido a la falta de



visitas de control, en sujetos con cirugía de cataratas tempranas y con un uso apropiado de gafas correctiva o implantación de LIO (6,8).

## **2. HIPÓTESIS**

La cohorte de pacientes con cataratas pediátricas del Hospital Universitario Donostia no difiere de lo descrito en la literatura.

## **3. OBJETIVOS**

- 1) Estudiar las características de la cohorte de pacientes con catarata pediátrica del Hospital Universitario Donostia y compararlas con lo descrito en la literatura.
- 2) Analizar las asociaciones sistémicas, las comorbilidades y la base genética de los pacientes con catarata pediátrica del HUD.
- 3) Analizar los resultados quirúrgicos y las complicaciones observadas en los diferentes subgrupos de cataratas intervenidas y compararlo con lo descrito en la literatura.

## **4. MATERIAL Y MÉTODOS**

### **4.1. DISEÑO DEL ESTUDIO**

Se trata de un estudio observacional, retrospectivo y unicéntrico del Hospital Universitario Donostia (HUD).

### **4.2. POBLACIÓN DE REFERENCIA Y TAMAÑO MUESTRAL**

El estudio incluye a todos los pacientes diagnosticados de catarata pediátrica en el servicio de oftalmología del HUD en el periodo comprendido entre enero de 2015 y diciembre de 2022.

La muestra a estudio está compuesta por 46 niños (73 ojos) 19 con catarata unilateral y 27 con catarata bilateral con edades comprendidas entre los cero y los doce años en el momento del diagnóstico.

Los pacientes del estudio se han identificado a partir de información solicitada al servicio de documentación médica del HUD, con la autorización del Comité de Ética.

La recogida de información se realizó mediante la revisión de las historias clínicas de dichos pacientes. Se realizó una revisión exhaustiva de la historia clínica de cada uno de los pacientes diagnosticados de catarata pediátrica en el programa Osabide Global, así como de la información procedente de otros centros sanitarios de Osakidetza o de otros centros en los que los pacientes hubieran sido atendidos, intervenidos o en los que se les hayan realizado estudios genéticos.

Han sido excluidos de este estudio aquellos pacientes cuyo seguimiento se ha realizado en otro centro ajeno al HUD y de los que carecemos de seguimiento.

### **4.3. VARIABLES**

Las variables clínicas estudiadas y recogidas a partir de la historia médica de cada uno de los pacientes fueron las siguientes:

- Edad al diagnóstico
- Sexo
- Lateralidad: unilaterales o bilaterales
- Ojo: derecho o izquierdo
- Fecha de diagnóstico de la catarata
- Comorbilidades generales
- Patología ocular asociada
- Genética estudiada, positiva o negativa, y gen asociado.
- Datos clínicos al diagnóstico:
  - Agudeza visual (En los casos que por su edad al diagnóstico fuera posible)
  - Refracción (En los casos que por su edad al diagnóstico fuera posible)
  - BMC
  - Fondo de ojo visible: si o no
  - Motilidad ocular
  - Longitud axial ocular

- Plan terapéutico:
  - Intervención quirúrgica: si o no
  - Tipo de cirugía
  - Edad a la cirugía
  - Implante de lente intraocular (LIO) primaria: si o no
  - Implante de lente intraocular (LIO) secundaria: si o no
  - Modelo y potencia de lente
  - Complicaciones intraquirúrgicas y postoperatorias
  
- Resultados postquirúrgicos:
  - Agudeza visual (último valor obtenido)
  - Refracción
  - Tratamiento complementario

#### **4.4. BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA**

Con el objetivo de completar la introducción y comparar los datos del presente estudio con otros, se ha realizado una búsqueda en las bases de datos PubMed-MEDLINE. La estrategia de búsqueda de artículos ha incluido las siguientes palabras clave: “congenital cataract”, “pediatric cataract”, “childhood cataract”, “Infant Aphakia Treatment”. También se han incluido estudios obtenidos a través de citaciones en los artículos inicialmente seleccionados, especialmente ensayos clínicos aleatorizados y metaanálisis.

#### **4.5. ANÁLISIS ESTADÍSTICO DE LOS DATOS**

La descripción de los datos cuantitativos se realizó mediante media, error típico, mediana y moda. Para comparar variables cuantitativas paramétricas se utilizó el test t-Student. En el caso de variables cualitativas, el test estadístico Chi cuadrado de Pearson fue el de elección para la comparación de las distribuciones. Los datos cualitativos se describieron a partir de las frecuencias absolutas y porcentajes. Todos los valores p se obtuvieron con pruebas de dos colas y se consideró como valor estadísticamente significativo  $p < 0.05$ . Los análisis se realizaron con el programa Excel.

## 5. RESULTADOS

### 5.1. PACIENTES

#### 5.1.1. Lateralidad y sexo

Se incluyeron 65 ojos de 46 pacientes diagnosticados de catarata, 19 (41.3%) de los casos fueron unilaterales y 27 (58.7%) bilaterales.

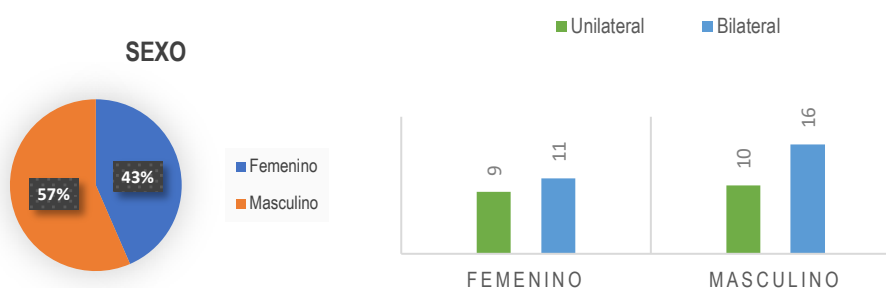


Figura 1. Sexo y lateralidad según el sexo.

El sexo fue bastante parejo con 20 mujeres (43.48%) y 26 hombres (56.52%). Entre las mujeres hubo 9 casos (45%) unilaterales y 11 casos (55%) bilaterales; entre los hombres fueron 10 casos (39,46%) unilaterales y 16 casos (61,54%) bilaterales (**Figura 1**). No se vio una relación estadísticamente significativa entre el sexo y la lateralidad ( $p=0.6552$ ).

#### 5.1.2. Edad al diagnóstico

Las edades de los pacientes incluidos en el estudio estaban comprendidas entre 0 días y 12 años. La media al diagnóstico fue de 3.45 años (41 meses), con una moda de 0 días y una mediana de 11 meses.

En el grupo de pacientes con catarata unilateral, la media fue de 1.6 años (19 meses); en las bilaterales 4.7 años (56 meses). En todos los casos de cataratas bilaterales la edad al diagnóstico para ambos ojos fue la misma. Como excepción hubo un caso, asociado a síndrome de Coffin-Siris, que presentó 2 años de diferencia entre el diagnóstico de cada ojo; para el cálculo general se tuvo en cuenta la fecha del primer

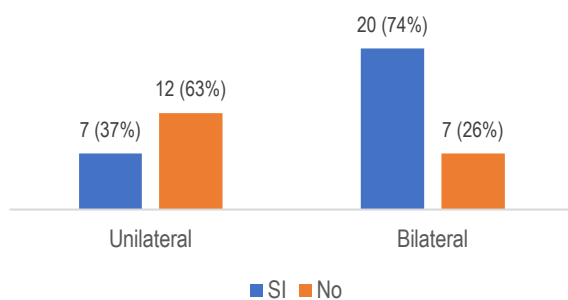
ojo diagnosticado. También hubo un caso en el que la edad al diagnóstico no estaba disponible. En nuestro estudio la diferencia entre la media de edad al diagnóstico en unilaterales y bilaterales resultó ser estadísticamente significativa ( $p=0.014$ ), con un diagnóstico más precoz para los casos unilaterales.

**Tabla 1. Edad al diagnóstico según periodo crítico de privación visual.** Los casos unilaterales y bilaterales fueron comparados usando el test  $X^2$ . n.s.= no significativo. n= nº de pacientes. Hubo 1 caso bilateral no disponible.

	Unilaterales (n=19)	Bilaterales (n=26)	Valor p
≤ 6 semanas	9 (47.37%)	5 (19.23%)	p=0.0464
6-10 semanas	3 (15.79%)	1 (3.85%)	n.s.
>10 semanas	7 (36.84%)	20 (76.92%)	p = 0.0074

También se realizó un análisis de los pacientes teniendo en cuenta el periodo crítico de privación visual (**Tabla 1**), de 6 semanas para los casos unilaterales y de 10 semanas para los bilaterales. Entre los unilaterales, el 47.37% fueron diagnosticados dentro del periodo crítico; y entre los bilaterales, solo el 23.08 %. Se vio una diferencia estadísticamente significativa entre el número de casos unilaterales y bilaterales, tanto entre los diagnosticados antes de las 6 semanas como después de las 10 semanas.

### 5.1.3. Comorbilidades generales



**Figura 2. Comorbilidades generales asociadas.** Número de casos y porcentaje según lateralidad.

El 59% (27/46 casos) presentó alguna comorbilidad general; entre los unilaterales el 37 % de los casos y entre los bilaterales el 74% de los casos (**Figura 2**). En este sentido, la relación entre las variables fue estadísticamente significativa ( $p=0.0116$ ); las cataratas bilaterales mostraron más probabilidad de presentar comorbilidades generales.

**Tabla 2. Comorbilidades generales asociadas por lateralidad.** Ordenado de mayor a menor según frecuencia total. Los casos unilaterales y bilaterales fueron comparados usando la prueba de  $X^2$ . n.s. = no significativo. n= n° de pacientes.

	Unilateral (n=19)	Bilateral (n=27)	Total (n=46)	Porcentaje del total	Valor p
<b>Causa genética</b>	2 (10.52%)	14 (51.85%)	16	34.75%	p=0.0042
<b>Retraso psicomotor</b>	0	5 (18.52%)	5	10.87%	p=0.0494
<b>Síndrome apnea obstructiva del sueño</b>	1 (5.26%)	2 (7.4%)	3	6.52%	n.s.
<b>Dermatitis atópica</b>	2 (10.52%)	1 (3.7%)	3	6.52%	n.s.
<b>Prematuridad</b>	1 (5.26%)	1 (3.7%)	2	2.35%	n.s.
<b>Arteria umbilical única</b>	1 (5.26%)	0	1	2.17%	n.s.
<b>Enfermedad por inclusión microvellositaria</b>	0	1 (3.7%)	1	2.17%	n.s.
<b>Talasemia menor</b>	0	1 (3.7%)	1	2.17%	n.s.
<b>DM1</b>	0	1 (3.7%)	1	2.17%	n.s.

Como se describe en la **Tabla 2**, en global predominaron las comorbilidades de causa genética, presentes en el 34.75% de todos los casos estudiados y con mayor prevalencia, de forma estadísticamente significativa ( $p=0.0042$ ), en el grupo de cataratas bilaterales. La segunda comorbilidad más frecuente fue el retraso psicomotor observado en el 10.87% de los casos, de forma estadísticamente significativa más frecuente en cataratas bilaterales ( $p=0.0494$ ). Otras morbilidades asociadas en varios

pacientes fueron el síndrome apnea obstructiva del sueño (6.52%), dermatitis atópica (6.52%) y prematuridad (2.35%). Presentes en un solo paciente se observaron la enfermedad por inclusión microvellositaria, arteria umbilical única, talasemia menor y DM1.

#### 5.1.4. Etiología

En cuanto a la etiología general, la mayor parte de los casos fueron de causa idiopática (54.35%), seguido de la causa genética (34.78%). Hubo 2 casos asociados a traumatismo y casos únicos de retinoblastoma, asociación a membrana epirretiniana (MER) e infección.

**Tabla 3. Clasificación etiológica por lateralidad.** Ordenado de mayor a menor según frecuencia total. Los casos unilaterales y bilaterales fueron comparados usando la prueba de  $X^2$ . n.s. = no significativo. n= nº pacientes.

	Unilateral (n=19)	Bilateral (n=27)	Total (n=46)	Porcentaje del total	Valor p
<b>Idiopático</b>	13 (68.42%)	12 (44.44%)	25	54.35%	n.s.
<b>Genética</b>	2 (10.53%)	14 (51.84%)	16	34.78%	p= 0.0042
<b>Traumatismo</b>	2 (10.53%)	0	2	4.35%	n.s.
<b>Retinoblastoma</b>	1 (5.26%)	0	1	2.17%	n.s.
<b>Asociado a MER</b>	1 (5.26%)	0	1	2.17%	n.s.
<b>Infección</b>	0	1 (3.70%)	1	2.17%	n.s.

En el análisis por subgrupos según lateralidad, se observó que, entre los pacientes con catarata unilateral la causa idiopática seguía siendo la más frecuente, suponiendo el 68.42% de los casos; en este grupo se incluían los 2 casos asociados a traumatismo y los casos únicos de retinoblastoma y asociación a MER.

Entre los pacientes con catarata bilateral la causa genética fue la más frecuente (51.86%), por delante de la causa idiopática (44.45%). Se vio que el número de casos de cataratas bilaterales asociados a etiología genética fue estadísticamente mayor que

los unilaterales ( $p=0.0042$ ). En el grupo de cataratas bilaterales se incluyó el caso único de infección por rubeola. Esta información se resume en la **Tabla 3**.

### 5.1.5. Genética y síndromes

Respecto a la genética fue positiva en 16 de los 46 pacientes (34.78%).

En los unilaterales fue estudiada y positiva en 2 casos: delección 10-15 del gen PAX6, asociado al síndrome de WAGR; y variante patogénica en c. 1334C>G en gen NF2, correspondiente con neurofibromatosis tipo 2.

En los bilaterales la genética fue estudiada en 22 de los 27 casos (81.48%), en 3 (11.12%) no fue estudiada y en otros 2 (7.4%) no estuvo disponible. Entre los estudiados, 14 de 22 casos (66.67%) fueron positivos. En la **Tabla 4** se resumen los genes encontrados: los genes más frecuentes observados, con 3 casos cada uno, fueron la mutación patogénica en GALK1, que se asocia con galactosemia, y el gen COL11A1, asociada al síndrome de Stickler tipo 2. También se repitió en 2 ocasiones la mutación BFSP1 de significado incierto. Otros genes encontrados fueron MAF, ARID1B, P3H2, COL4A1, PAX6 y WT1.

La prevalencia de casos con genética estudiada y positiva fue mayor entre los bilaterales (15/27, 55.56 %) que en los casos unilaterales (2/19, 10.52%), siendo esta diferencia estadísticamente significativa ( $p=0.0021$ ).

**Tabla 4. Resumen de mutaciones genéticas identificadas en cataratas bilaterales.** Comorbilidades y patología ocular asociada en los casos del estudio. Ordenado de mayor a menor según frecuencia.

Gen	Tipo de mutación	Significado	nº de casos	Comorbilidades	Patología ocular asociada	%
GALK1	Homocigosis	Patogénica (5)	3	Galactosemia	No	20
COL11A1	Heterocigosis	Stickler tipo 2	3	1 caso hipoacusia leve	No	20
BFSP1	Homocigosis	Incierto (3)	2	No	Miopía magna y astigmatismo	13.32
MAF	Heterocigosis	Incierto (3)	1	No	No	6.67



ARD1B	Heterocigosis	Coffin Siris tipo 1	1	Sdm polimalformativo; retraso psicomotor, criptorquidia, hernia umbilical, holoprosencefalia	Miopía magna y astigmatismo	6.67
GJA8	Heterocigosis	Probablemente patogénica (4)	1	Talasemia menor	Astigmatismo	6.67
P3H2	Homocigosis	Patogénica (5)	1	No	Miopía magna y astigmatismo	6.67
COL4A1	Heterocigosis	Probablemente patogénica (4)	1	No	Microftalmia	6.67
PAX y WT1	(delección brazo corto cromosoma 11)	Síndrome de WAGR	1	CIA tipo ostium secundum, déficit cognitivo, parálisis cerebral	Aniridia bilateral, insuficiencia límbica bilateral (peor OD), nistagmus, hipoplasia macular, pannus corneal AO; miopía, estrabismo divergente	6.67
	Mutación puntual exón 70	Distrofia muscular de Duchenne	1	Distrofia muscular de Duchenne, retraso psicomotor, SAHOS leve, escoliosis leve, obesidad, síndrome de Cushing, hipotiroidismo	Miopía, epicantus muy marcado	6.67

La **Tabla 5** resume los síndromes observados. La distinción entre los cuadros con genética positiva y los síndromes se plantea debido a la ausencia de una relación directa entre estos.

**Tabla 5. Síndromes/ anomalías cromosómicas asociadas en cataratas bilaterales.**

Síndromes	Genética	nº casos (n=14)	%
Síndrome Stickler tipo 2	Mutación en heterocigosis en COL11A1 (1 genética no disponible)	3	21.43
Galactosemia	Mutación en homocigosis en GALK1	3	21.43
Síndrome de WAGR	Delección brazo corto cromosoma 11; genes PAX y WT1(1 genética no disponible)	2	14.29
Coffin Siris tipo 1	Mutación en heterocigosis ARD1B	1	7.14
Síndrome de Abernethy tipo 2	Hallazgo incidental de variante homocigosis en gen TFGFBR3 (posible relevancia con el fenotipo)	1	7.14
Síndrome polimalformativo: microcefalia, retraso psicomotor, ductus arterioso persistente, talla baja, fisura palatina, escoliosis, Arnold Chiari tipo 1	Negativa	1	7.14
Síndrome de Hallerman-Streiff	No disponible	1	7.14
Distrofia muscular Duchenne	Mutación puntual en exón 70	1	7.14
Síndrome de Down	Trisomía 21	1	7.14

## 5.2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉTRICAS DE LOS OJOS

### 5.2.1. Alteraciones oculares

En cuanto a la presencia de otras anomalías oculares, el 56.52% de los pacientes mostró alguna además de la catarata. Se hizo un análisis en base al número de ojos con otra alteración ocular asociada; los hallazgos se resumen en la **Tabla 6**.

**Tabla 6. Alteraciones oculares adicionales por ojos.** Ordenados de mayor a menor según frecuencia.

	Unilateral	Bilateral	n°	Porcentaje del total
Error refractivo		11	11	42.31 %
Aniridia	1	2	3	11.54 %
Microftalmos	1	2	3	11.54 %
Nistagmus preoperatorio		3	3	11.54 %
Traumatismo	2		2	7.69 %
Retinoblastoma	1		1	3.85 %
Membrana epirretiniana	1		1	3.85 %
Persistencia pupilar membrana		1	1	3,85 %
Queratocono		1	1	3.85 %
<b>Total</b>	<b>6</b>	<b>20</b>	<b>26</b>	<b>100 %</b>

En general, lo más frecuente (42.3%) fue la presencia de defectos en la refracción, entre los que se incluyeron miopía y astigmatismo. También destacaron la aniridia, el microftalmos y el nistagmus preoperatorio. No se encontró ningún caso en el que coexistiera PFV.

La catarata bilateral se asoció más con otras alteraciones oculares adicionales que la unilateral. La asociación se dio en el 74.01% (20/27 casos) de bilaterales; y en el 31.57% (6/19 casos) de unilaterales. La diferencia resultó estadísticamente significativa ( $p=0.0047$ ).

### 5.2.2. Morfología de la catarata

Puesto que la morfología de las cataratas de cada ojo en muchos de los casos bilaterales no coincidía, el análisis se hizo en base al número de ojos en lugar de al número de pacientes. Los resultados se describen en la **Tabla 7**.

**Tabla 7. Morfología de las cataratas.** Ordenado de mayor a menor según frecuencia total.

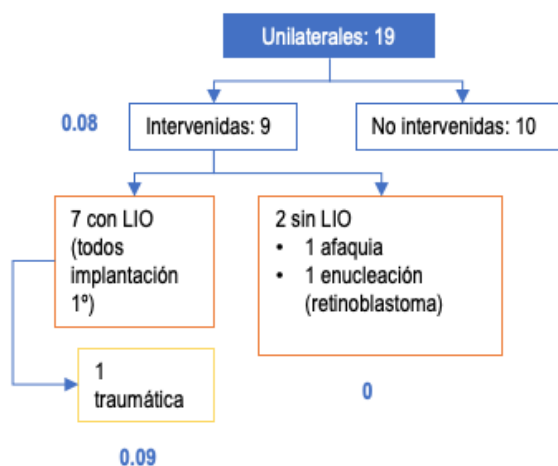
	Unilaterales (n=19)	Bilaterales (n=54)	Total (n=73)	Porcentaje del total
Subcapsular posterior	3 (15.87%)	19 (35.19%)	22	30.14%
No clasificable	3 (15.87%)	20 (37.03%)	22	30.14%
Polar anterior	4 (21.05%)	6 (11.11%)	10	13.70%
Total	4 (21.05%)	5 (9.26%)	9	12.33%
Nuclear	1 (5,26%)	2 (3.70%)	3	4.11%
Pulverulenta	0	2 (3.70%)	2	2.74%
Zonular	1 (5.26%)	0	2	2.74%
Polimórfica	2 (10.53%)	0	2	2.74%
Polar posterior	1 (5,26%)	0	1	1.40%

Atendiendo a la morfología de la catarata, en general el tipo más frecuente descrito fue la subcapsular posterior (30.14%); las cataratas no clasificables se mostraron en igual proporción que éstas. Posteriormente en orden de frecuencia se visualizaron cataratas del tipo polar anterior (13.7%), total (12.33%) y nuclear (4.11%). La menos frecuente fue del tipo polar posterior con 1 único caso.

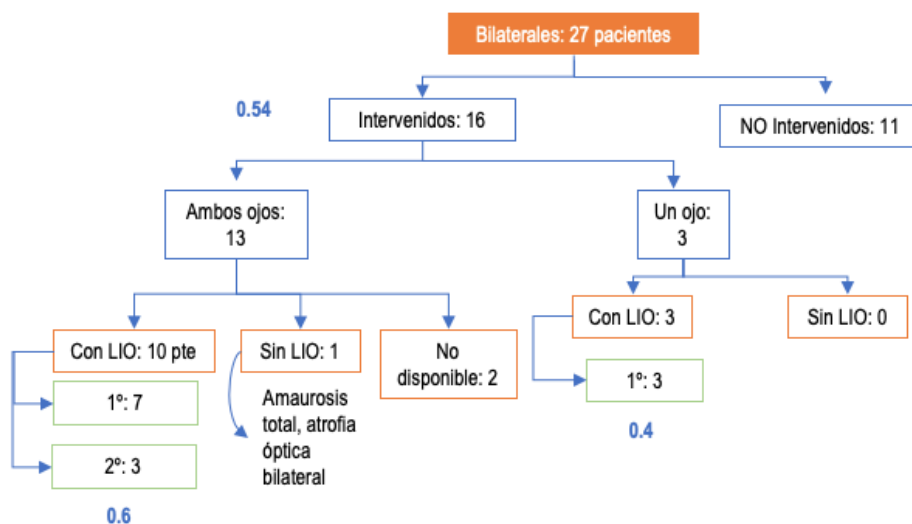
No encontramos diferencias en el tipo de morfología de las cataratas entre las unilaterales y las bilaterales

### 5.3. CIRUGÍA

A continuación, se hace una descripción general del tipo de tratamiento que recibieron los pacientes en nuestro estudio, así como del resultado visual posterior en el caso de las cataratas intervenidas (**Figura 3, Figura 4**).



**Figura 3. Manejo de cataratas unilaterales.** Los números en azul hacen referencia a la media de la última agudeza visual (AV) en ese grupo concreto. El paciente intervenido que se dejó en afaquia fue debido a que en la cirugía se observó una microesferofoquia que impedía el implante de LIO.



**Figura 4. Manejo de cataratas bilaterales.** Los números en azul hacen referencia a la media de la última AV en ese grupo concreto. En intervención de ambos ojos con LIO, tanto 1º como 2º, misma AV media. Paciente operado de ambos ojos en el que no se realiza implantación de LIO corresponde a un síndrome de Hallerman-Streiff.

Para valorar los resultados postquirúrgicos a largo plazo, se tuvo en cuenta la última agudeza visual (AV) disponible de cada ojo operado. Entre los casos unilaterales la media de AV fue de 0.075 (rango 0-0.4); entre los casos bilaterales la media de AV fue de 0.54 (rango 0.1-1). En general los resultados fueron mejores en los ojos con cataratas bilaterales, pero en nuestro estudio no encontramos diferencias estadísticamente significativas ( $p=4.337$ ). En total hubo 3 casos (6 ojos) cuyas AV no fueron valorables por ser pacientes menores de 4 años a los que no se les ha podido medir la agudeza visual subjetiva.

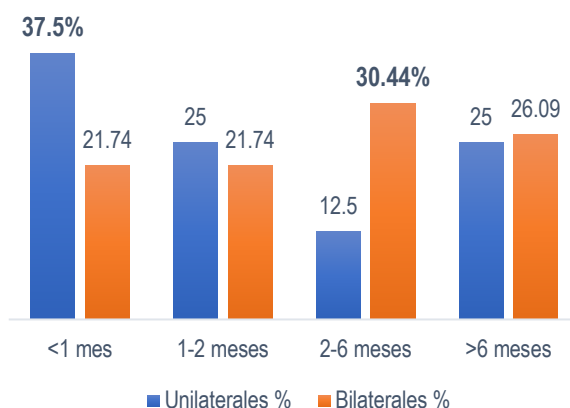
### 5.3.1. Tiempos en la cirugía

En cuanto a la edad media a la cirugía fue de 13 meses en unilaterales y de 50 meses (4 años) en bilaterales. El análisis del tiempo de la cirugía en cataratas bilaterales se realizó por pacientes teniendo en cuenta la fecha del primero de los dos ojos operados. Además, en estos casos se vio que la media entre la cirugía del ojo derecho y el izquierdo fue de 4.5 meses.

**Tabla 8. Edad a la cirugía teniendo en cuenta el periodo crítico de privación visual.** La edad recomendada para la cirugía es entre 4-6 semanas para casos unilaterales y entre 6-8 semanas para bilaterales.

	Unilateral (n=8)	Bilateral (n=15)
<b>4-6 semanas</b>	<b>0</b>	2 (13.33%)
<b>6-8 semanas</b>	2 (25%)	<b>1 (6.65%)</b>
<b>&gt;8 semanas</b>	6 (75%)	12 (80%)

Se hizo un análisis estratificando en subgrupos a los pacientes del estudio, teniendo en cuenta que la edad recomendada para la cirugía de cataratas es entre las 4 y 6 semanas de vida en unilaterales, y entre las 6 y 8 semanas en bilaterales (**Tabla 8**).

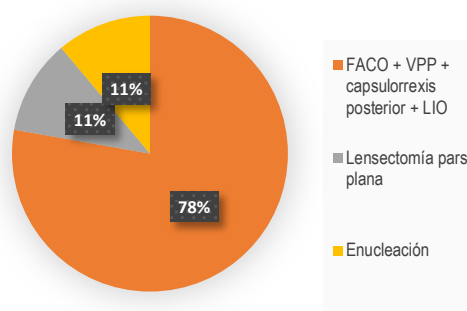


**Figura 5. Intervalo de tiempo desde diagnóstico de la catarata hasta la cirugía.**

Al analizar el tiempo transcurrido entre el diagnóstico y la cirugía (**Figura 5**), observamos que en el grupo de unilaterales lo más frecuente (37.5%) fue menor a 1 mes. En el grupo de bilaterales, lo más habitual (30.43%) fue entre 2 y 6 meses.

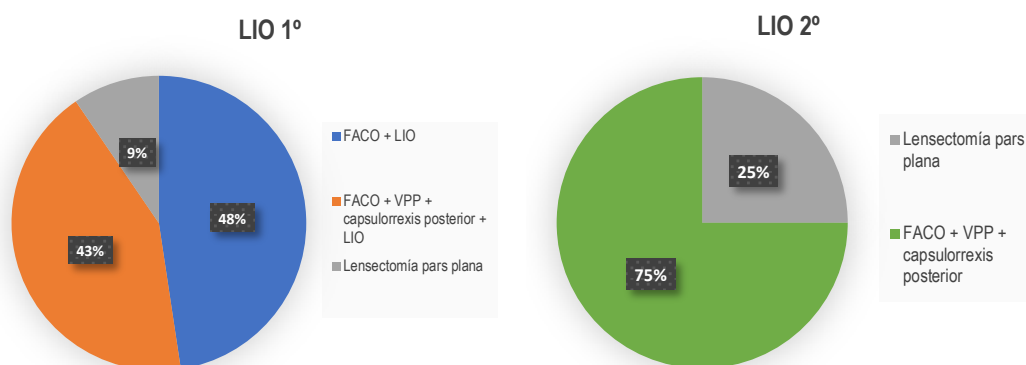
### 5.3.2. Tipo de cirugía

Este análisis se realizó teniendo en cuenta cada ojo de forma aislada y no por pacientes.



**Figura 6. Tipo de cirugía en cataratas unilaterales.** Todos los casos con LIO corresponden inserción 1°. 1 caso con lensectomía pars plana que se dejó afáquico por imposibilidad de implantación de LIO en sulcus durante la cirugía por microesferofaquia. 1 caso de enucleación de retinoblastoma.

Entre los casos de cataratas unilaterales lo más frecuente (78%; 7/9 ojos operados) fue la facoemulsificación junto con vitrectomía de la pars plana, capsulotomía posterior e implante de LIO primaria (FACO-VPP-Capsulorrexis-LIO) (**Figura 6**).



**Figura 7. Tipo de cirugía en cataratas bilaterales.** En casos de LIO 2º, el gráfico hace referencia a la 1º cirugía a la que son sometidos.

En los bilaterales, entre aquellos con inserción de LIO primaria, el tipo de cirugía más frecuente fue facoemulsificación con inserción de LIO y en segundo lugar la FACO-VPP-Capsulorrexis-LIO. Entre aquellos con inserción de LIO secundaria, lo más frecuente fue FACO-VPP-Capsulorrexis (**Figura 7**).

Todos los casos de cataratas unilaterales intervenidas fueron menores de 6 meses al diagnóstico (menores de 4 años a la cirugía); en todos se incluyó vitrectomía anterior y capsulotomía posterior en la cirugía inicial.

En bilaterales, la media de edad al diagnóstico entre aquellos a los que se les sometió a cirugía sin VPP-capsulotomía posterior fue mucho mayor que a los que sí se les realizó; todos los casos de FACO-LIO fueron mayores de 4 años.

### 5.3.3. Lente intraocular

Entre las lentes implantadas en nuestro estudio observamos una potencia media de 30 dioptrías con un rango de lentes de entre 6 a 39 dioptrías. En la **Tabla 9** se resumen los modelos de lente intraocular usadas.



**Tabla 9. Modelos de lente intraocular implantadas en cirugía.** Ordenado de mayor a menor según frecuencia. En los casos de cataratas bilaterales operados de ambos ojos se usó la misma lente para los dos. En unilaterales con LIO, 1 caso no disponible (1 ojo). En bilaterales con LIO, 1 caso no disponible (2 ojos); 3 casos con intervención unilateral a pesar de catarata bilateral.

Modelo	Unilaterales (n=6)	Bilaterales (n=21)	Total (n=27)
Acrysof SN60WF	5	7	12 (44.44%)
Acrysof MN60AC		5	5 (18.52%)
Matrix Acrylic		3	3 (11.11%)
Acrysof MA60BM		2	2 (7.41%)
Acrysof MA508M		2	2(7.41%)
Acrysof SN60AT	1	0	1 (3.70%)
Acrysof AU00T0		1	1 (3.70%)
Acrysof CNA0T0		1	1 (3.70%)

#### 5.3.4. Complicaciones intraoperatorias

De los 37 ojos sometidos a intervención quirúrgica solo hubo 2 ojos con complicaciones intraoperatorias: una luxación parcial de LIO a través de la capsulotomía posterior por entrada de aire en la cámara anterior; y una herniación del iris por el lugar de incisión. Ninguno de los 2 ojos presentaba además de la catarata otra comorbilidad ocular adicional.

#### 5.3.5. Eventos adversos postoperatorios

En el 70.27% (26/37) de los ojos operados se observó algún tipo de evento adverso postoperatorio (**Tabla 10**). Entre estos, el 45.15% (12/ 26 con complicaciones) presentó 2 o más eventos adversos asociados.

**Tabla 10. Eventos adversos tras cirugía de cataratas.** Ordenado de mayor a menor frecuencia. No se tiene en cuenta en la “n” y para los porcentajes de los operados el caso unilateral de enucleación de retinoblastoma.

	nº ojos	Porcentaje de los operados (n=37)
Opacificación capsular/ contracción capsular posterior (OCP)	14	37.84 %
Estrabismo postquirúrgico	6	16.22 %
Deformación pupila	5	13.51 %
Nistagmo	5	13.51 %
Sinequias	4	10.81 %
Amaurosis	3	8.11 %
Opacificación vitreo anterior	2	5.41 %
Leucoma corneal	2	5.41 %
Glaucoma	1	2.70 %
Opacificación capsular/ contracción capsular anterior	1	2.70 %
Pannus corneal	1	2.70 %
Maculopatía afaquica	1	2.70 %

La opacificación capsular posterior (OCP) fue el tipo de evento adverso postoperatorio más frecuente. Entre aquellos ojos que lo desarrollaron, el 50% ya habían sido sometidos previamente en la primera cirugía a capsulorrexis posterior.

### 5.3.6. Tratamiento complementario postoperatorio

Todos los pacientes con cataratas unilaterales intervenidas fueron tratados con oclusiones para evitar la ambliopía en el postoperatorio. La única excepción fue un caso que desarrolló un glaucoma en el postoperatorio inmediato y que debido a la mala evolución y al mal pronóstico visual se optó por no proceder con las oclusiones. Hubo un segundo caso de catarata traumática a los 11 meses de edad que presentaba un leucoma corneal que le provocaba un gran astigmatismo irregular secundario, en el que

se instauró una pauta de oclusiones pero que se suspendió de forma precoz debido al mal pronóstico visual y a la falta de tolerancia a estas oclusiones por parte del paciente. Todo los os pacientes con OCP/contracción capsular requirieron de la realización de una capsulotomía YAG, o de una vitrectomía anterior para reapertura de esa contracción capsular en pacientes de edades más precoces.

## **6. DISCUSIÓN**

### **6.1. EDAD AL DIAGNÓSTICO**

En nuestro estudio, la media de edad al diagnóstico fue de 3.45 años (rango de 0 a 12 años). Yang et al. (19) informaron de una media de 2 años y 1 mes (0-10 años), Haargard et al. (20) observaron una media de 3 años y Nagamoto et al. (21) de 2.6 años (0-18.8 años); las observaciones de estos estudios no difieren de las nuestras. Por otro lado, los pacientes de Reino Unido del estudio de Rahi et al. (22) fueron examinados y diagnosticados a una edad mucho más temprana, con una media de 8 semanas (0-15 años). Esta diferencia se podría explicar por la existencia en Reino Unido de un plan nacional de vigilancia oftalmológica, administrada por oftalmólogos y pediatras, según el cual todos los pediatras británicos están obligados a hacer exámenes oculares a los recién nacidos; además, el 89% de los oftalmólogos del Servicio Nacional de Salud (NHS) participan en el estudio nacional de cataratas congénitas/ infantiles e informan del estudio (22).

Los resultados de este estudio muestran que la realización de un screening ocular a todos los recién nacidos, también por parte de los pediatras, condiciona en gran medida el poder realizar un diagnóstico temprano de la catarata.

Se debe tener en cuenta que existe un periodo crítico de privación visual en el cual deben de ser tratadas las cataratas para tener un pronóstico visual óptimo (7,8). En nuestro estudio, la mayor parte de los casos unilaterales (47.37%) se detectaron a una edad adecuada. Sin embargo, el 76.92 % de los bilaterales fueron diagnosticados de forma tardía.

Existen diferentes razones que pueden justificar esta situación. Por un lado, en nuestra serie hay un grupo de pacientes que fueron diagnosticados y tratados en otros centros, y pacientes que por diferentes circunstancias han acudido tarde al oftalmólogo. Por

otro lado, esta cohorte recoge a todos los pacientes con cataratas pediátricas con independencia del grado de la catarata y de la repercusión visual de esta. Este hecho ha motivado que pacientes con cataratas bilaterales moderadas hayan sido intervenidos en tiempos más tardíos, para esperar a ver el desarrollo visual y la limitación que estas cataratas causaban en cada caso.

## **6.2. LATERALIDAD**

En estudios realizados a escala nacional y/o en regiones más amplias y con mayor número de casos, el ratio de casos bilateral y unilateral en cataratas pediátricas es de aproximadamente 2:1 (20-22). Sin embargo, los estudios a menor escala arrojan resultados variables (21). El nuestro se incluye en el segundo grupo de estudios, con una muestra pequeña de casos, y no se cumple el ratio 2:1.

## **6.3. SEXO**

En el presente estudio el 56.2% de los casos eran de sexo masculino. La proporción de pacientes fue similar en los distintos estudios revisados: 52% Rahi et al. (22) y 58.1% Yang et al. (19). Haargaard et al. (20) observaron entre las cataratas unilaterales una predominancia estadísticamente significativa de sexo femenino (57% ( $p=0.01$ )), y entre bilaterales de masculino (56% ( $p=0.002$ )). En nuestro estudio no encontramos una diferencia estadísticamente significativa, sin embargo, el porcentaje de chicos entre los casos bilaterales también fue mayor. La demostración en estudios con mayor número de casos como el de Haargaard et al. (1027 casos) sugiere que pueda existir una relación real entre la lateralidad y el sexo; es posible que algunos de los casos de catarata bilateral idiopática sean en realidad de etiología genética, lo que podría explicar la predominancia masculina, en relación con patologías hereditarias ligadas al cromosoma X.

## **6.4. COMORBILIDADES GENERALES**

En consonancia con nuestros resultados, diversos estudios han informado que la prevalencia de comorbilidades generales es mayor para los casos bilaterales que los unilaterales (20-22). Nagamoto et al. (21) y Yang et al. (19) observaron como principales comorbilidades sistémicas asociadas las de causa genética y el retraso

psicomotor, que coinciden con las de nuestro estudio. Al igual que en nuestro estudio, en el análisis de las patologías de forma aislada, Nagamoto et al. (21) observaron que la prevalencia de retraso psicomotor es significativamente mayor en los casos bilaterales.

Rahi et al. (22) informaron que el 16% de los niños con catarata aislada idiopática fueron pretérminos (<37 semanas) y/o con bajo peso al nacer (<2500), siendo esta proporción mayor en casos bilaterales. En nuestro estudio hubo dos pacientes prematuros (2.35% del total de pacientes), uno asociado a catarata unilateral y otro a bilateral; ambos, catarata aislada idiopática. En estudios poblacionales sobre niños pretérmino y con bajo peso al nacer, la catarata no relacionada con la retinopatía de la prematuridad aparece frecuentemente (22). Esto sugiere una posible asociación, pero son necesarios más estudios epidemiológicos para confirmarlo, así como información sobre los mecanismos implicados en la patogenia para ver si los efectos de la prematuridad y del bajo peso al nacer se pueden considerar directamente cataratogénicos.

Por otro lado, Reiter et al. (23) estudiaron 235 pacientes con catarata diabética, y vieron que la tasa de desarrollo de cataratas muestra un pico al inicio de la diabetes y disminuye con una mayor duración de esta; también vieron que la catarata presentaba una predominancia femenina. En nuestro estudio encontramos un único caso asociado a diabetes mellitus tipo 1 de una paciente con catarata bilateral diagnosticada a los 12 años. Este caso era procedente de Letonia y no teníamos información sobre si la catarata apareció a una edad más temprana. Sin embargo, las características del debut diabético y las variables biomédicas coinciden con lo mostrado en este estudio multicéntrico sobre la DM-I.

## **6.5. ETIOLOGIA**

La distribución de la etiología descrita en los diferentes estudios coincide con la del nuestro, considerándose la causa idiopática como la más frecuente, seguida de la causa genética (20-22). Haargaard et (20) al observaron que, a lo largo del tiempo, no ha habido indicadores de cambio en la incidencia del grupo de cataratas congénitas/ infantiles de causa idiopática; esta incidencia constante sugiere la posibilidad de que influyan factores de riesgo que son estables durante tiempo prolongado.

El gran porcentaje de cataratas de causa idiopática, tanto en nuestro estudio como en otros revisados, muestra que existen muchos factores asociados al desarrollo de cataratas pediátricas que aún se desconocen.

Las infecciones perinatales han sido históricamente una causa conocida de cataratas congénitas. El control del embarazo y la vacunación generalizada ha reducido drásticamente la incidencia de estas infecciones en recién nacidos de nuestro entorno. La aparición del paciente con rubeola congénita de nuestro estudio representa una excepción a esta constante en los últimos años. La infección prenatal por rubeola se ha asociado a catarata unilateral en los estudios de Haargaard et al. (20) y Rahi et al. (22); sin embargo, en nuestro estudio el único caso presente se observó asociado a catarata bilateral.

El traumatismo no se ha descrito como etiología en ninguno de los estudios revisados como causante de catarata pediátrica.

## **6.6. GENÉTICA**

### **6.6.1. Cuadros sindrómicos/ anomalías cromosómicas**

La trisomía 21 se presenta en muchos de los estudios revisados, como el síndrome más prevalente asociado a cataratas pediátricas predominantemente bilaterales (20-22); Haargaard et al. (20) lo describen en el 50% de los casos de cataratas congénitas/ infantiles asociadas a algún síndrome. En nuestro estudio encontramos 1 solo caso, asociado a catarata bilateral. Esto se debe a que las cataratas en estos pacientes se hacen clínicamente más relevantes a otras edades más adultas por lo que no las hemos contemplado en esta serie.

La prevalencia del resto de cuadros sindrómicos varía de un estudio a otro, y generalmente asociado a cada síndrome existen solo 1-2 pacientes (10,19,20,22). Se incluyen, entre otros, los siguientes síndromes: Tuner, Hallermann Streiff, COFS, Nance-Horan, Walker-Warburg, Wolf-Hirschhorn, galactosemia, delección 11p13. En el estudio de Haargaard et al. (20), en el que más pacientes se incluyen de entre los revisados, hay algunos síndromes que se observan en dos o más pacientes: 6 casos de síndrome de Conradi, 4 de síndrome de Lowe, 3 de síndrome de WAGR y 3 de síndrome de Marfan.

En nuestro estudio uno de los síndromes más prevalentes observados fue el síndrome Stickler tipo 2, presente en 3 casos; éste, solo se nombra en el estudio de Traboulsi et al. (10) y en él solo hay 1 caso.

En pacientes con cataratas unilaterales la prevalencia de enfermedades sistémicas asociadas es baja. En bilaterales la distribución de casos asociados a patologías concretas no es uniforme, con excepción del síndrome de Down.

### **6.6.2. Mutaciones genéticas**

El tipo de mutaciones asociadas a cataratas más frecuente, en los distintos estudios revisados, son mutaciones en los genes de las cristalinas y las conexinas (9,24-26).

Hansen et al. (24) identificaron mutaciones en 20 de 28 familias danesas con catarata congénita hereditaria; determinaron que el 36% de estas mutaciones fueron en los genes de las cristalinas (CRYAA, CRYBB2, CRYBB3, CRYGD), 22% en genes de las conexinas (GJA3 y GJA8), y 15% en los genes de transcripción (HSF4 y MAF). Devi et al. (26) observaron que, entre 60 familias indias, mutaciones de los genes de las cristalinas (CRYAA, CRYAB, CYBA1, CRYGC, CRYGD, CRYGS) fueron responsables del 16.6% de los casos de catarata pediátrica hereditaria. Li et al (9) investigaron la etiología molecular de 74 pacientes con catarata congénita esporádica en una población china, e informaron de que la mutación más frecuente fue del gen de las cristalinas CYBB3, seguido de EPHA2, NHS y WDR36.

En nuestro estudio no encontramos casos con mutaciones en los genes de las cristalinas; y solo hubo 1 caso asociado a genes de las conexinas, concretamente al gen GJA8, en un paciente con talasemia como única comorbilidad general y sin alteraciones oculares significativas asociadas. Hubo 2 casos de mutaciones de los elementos del citoesqueleto asociados al gen BFSP1. Otros genes descritos cuyas mutaciones influyen en el desarrollo de cataratas observados fueron: 1 caso asociado a MAF y 1 caso asociado a PAX. El resto de los genes descritos en los resultados de nuestro estudio posiblemente no están directamente relacionados con el desarrollo de la catarata. La galactosemia se incluye dentro del grupo de cataratas de tipo metabólico (25) y, a diferencia de en nuestro estudio, el gen GALK1 no se estudia entre las mutaciones que originan cataratas congénitas.

Por otro lado, también se describe que de un tercio a la mitad de todas las cataratas bilaterales pediátricas tienen una base genética (20,26). En nuestra serie la prevalencia de casos bilaterales con genética positiva fue del 55.6% y significativamente mayor que en los unilaterales. Sin embargo, en nuestro centro no se estudia la genética de las cataratas unilaterales de forma sistemática, debido a la baja prevalencia entre unilaterales de casos con genética positiva.

En relación al planteamiento que diferentes autores hacen con respecto a la genética y su estudio: Hansen et al. (24) proponen una estrategia de análisis mutacional mediante la secuenciación de genes conocidos asociados a cataratas, para investigar los casos de catarata congénita aislada o de etiología idiopática; Devi et al. (26) informan de la posibilidad de que la dominancia de mutaciones en los genes de las cristalinas presente en la literatura disponible, no sea un reflejo real de la distribución de los genes asociados a cataratas, si no que esté relacionado con una mayor búsqueda de los genes de la cristalinas en los estudios de screening; Li et al. (9) sugieren que, en comparación con la secuenciación del exoma completo, la secuenciación de la región diana es una mejor opción para explorar los polimorfismos de nucleótido único en casos esporádicos porque es más económico y los resultados son más fáciles de analizar.

## **6.7. ALTERACIONES OCULARES**

Al analizar las diferentes series publicadas las dos alteraciones con más importancia en los diferentes estudios son el microftalmos y la persistencia de vasculatura fetal.

Se describió una prevalencia de microftalmos asociada a catarata congénita del 6.6% por Rahi et al. (22) y de microcórnea del 10.8% por Yang et al. (19); la prevalencia de bien microftalmos o microcórnea fue del 3.9% en el estudio de Haargaard et al. (20) y del 8.6% en el de Nagamoto et al. (21). Se trata de una alteración ocular nombrada en todos los estudios revisados (19-22) y una de las más prevalentes en nuestros pacientes, presentándose en el 11.54% (3/26 de los casos) con patología ocular asociada. Por otro lado, no se mostró una asociación significativa entre la presencia de microftalmos y lateralidad en los estudios de Rahi et al. (22) y Nagamoto et al. (21); sin embargo, Haargaard et al. (20) informaron que la prevalencia de microftalmos o microcórnea es significativamente mayor para casos unilaterales que bilaterales. En



nuestro estudio hubo 1 caso unilateral y 2 bilaterales; sin embargo, debido a la pequeña muestra que estudiamos, creemos que no resulta ser representativa.

La persistencia de la vasculatura fetal resulta estar presente de forma significativa en pacientes de los distintos estudios. Se informa de una prevalencia del 2.0% por Nagamoto et al. (21) , del 3.8% por Yang et al. (19) , del 5.7% por Haargaard et al. (20), del 8.2% por Rahi et al. (22) y del 14% por Traboulsi et al. (10). Sin embargo, en nuestra serie no se ha encontrado ningún caso.

La presencia de nistagmus se observó en el 38.1% por Yang et al. (19) y en el 17.7% por Nagamoto et al. (21). En nuestro estudio resulta ser, junto con el microftalmos y la aniridia, una de las más prevalentes, presente en el 11.5% de los pacientes con alteraciones oculares concomitantes.

En varios estudios las alteraciones oculares concomitantes se asocian con más frecuencia a casos con catarata unilateral (20-22). En nuestro estudio las alteraciones oculares fueron significativamente más frecuentes en los casos bilaterales. Esto se debe, en parte, a que hemos incorporado los errores refractivos dentro de las alteraciones oculares (algo que otros estudios no realizan) y esto deriva en una mayor frecuencia de comorbilidades oftalmológicas en el subgrupo de cataratas bilaterales.

## **6.8. MORFOLOGÍA DE CATARATA**

La distribución del tipo morfológico de catarata varía de unos estudios a otros. En diferentes estudios las morfologías lamelar-nuclear y subcapsular posterior-polar posterior no se diferencian en grupos separados (19-21). Hemos observado que los tipos morfológicos de catarata más frecuentes descritos son total, nuclear-lamelar, subcapsular posterior-polar posterior (19-21). Coincide con lo advertido en nuestro estudio, en el cual también hay una importante proporción de cataratas tipo polar anterior. Sin embargo, la prevalencia de cada uno de estos subtipos varía mucho de un estudio a otro, lo que puede sugerir una posible relación entre la morfología y otros factores como la edad, etnia o situación socioeconómica.

## **6.9. CIRUGÍA**

### **6.9.1. Edad a la cirugía**

El concepto de periodo crítico de privación visual (hasta 6 semanas en cataratas unilaterales y 8-10 semanas en cataratas bilaterales) es especialmente relevante en aquellos casos con cataratas que producen un gran compromiso visual desde el nacimiento. Por tanto, el potencial ambliogénico varía en función del tipo morfológico de catarata; así en cataratas más densas la necesidad de realizar la cirugía en el periodo crítico es mayor, mientras que en cataratas menos densas y visualmente menos relevantes la cirugía puede hacerse a una edad más tardía sin que ello sea sinónimo de un peor resultado en la agudeza visual final (27). Aunque este concepto se aplica tanto para unilaterales como para bilaterales, se considera aún más relevante en el caso de cataratas unilaterales, en las que solo se plantea la cirugía en términos de cataratas totales, grandes y en las cuales el desarrollo visual se vea condicionado, tal y como procedemos en nuestra práctica habitual.

Al analizar las cataratas unilaterales de nuestra serie observamos que el 75% fueron operados con más de 8 semanas de edad. Entre las bilaterales, el 80% fueron operados con más de 8 semanas de edad.

Al analizar los datos de la edad a la que se intervienen de catarata los pacientes de nuestra muestra, es importante distinguir diferentes subgrupos de pacientes. Por un lado, tendríamos aquellos pacientes en los que el diagnóstico de catarata es a edades más tardías y que se engloban dentro del concepto catarata infantil o pediátrica. En éstos, el periodo de privación visual y por consiguiente el tiempo crítico de cirugía no es relevante. Por otro lado, estaría el grupo de las cataratas congénitas en el que el periodo crítico cobra relevancia. Dentro de este segundo subgrupo el grado y el subtipo de catarata, así como la edad a la que se realiza el diagnóstico serán determinantes. Observamos que en nuestra muestra el tipo morfológico más frecuente (30.14%) fue el subcapsular posterior, que conlleva un menor compromiso visual en el momento inicial que otros subtipos.

Por esta razón, la media de edad a la que se intervienen estos ojos está condicionada por presentar cataratas que no producían suficiente afectación visual como para

requerir una cirugía a edad temprana. Adicionalmente debemos tener en cuenta que encontramos muchos pacientes remitidos desde otros centros, en los cuales el diagnóstico ha sido más tardío y la cirugía no se habría podido realizar antes.

### **6.9.2. Tipo de cirugía**

Actualmente, la aspiración de la catarata por microincisión combinado con capsulotomía posterior, vitrectomía anterior e implantación de LIO primaria, se ha reconocido cómo la opción quirúrgica óptima para el manejo de la mayor parte de las cataratas pediátricas (2). La capsulotomía posterior y vitrectomía anterior son especialmente importantes para reducir la opacificación capsular posterior (OCP) y se recomienda hasta los 4-8 años, edad a partir de la cual existe mayor cooperación por parte de los pacientes para someterse a una capsulotomía laser YAG (2). La implantación de LIO primaria se suele llevar a cabo en niños mayores de 2 años; en menores sigue siendo motivo de controversia (2). En los diferentes estudios revisados, la implantación primaria de LIO en menores de 2 años se asocia a un mayor número de complicaciones postquirúrgicas (15,16,18). Los resultados obtenidos en cuanto a la agudeza visual cuando se compara la implantación de LIO frente a afaquia y uso de lentes de contacto, no son uniformes (15,16,18).

Debido a esta controversia, nosotros optamos por el implante de LIO de forma sistematizada en pacientes con catarata unilateral, con independencia de la edad en la que se intervienen, debido al enorme riesgo ambliogénico de estos pacientes. En cataratas bilaterales, por el contrario, nos planteamos dos escenarios diferentes. Realizamos una cirugía con implante (LIO) primario en aquellos niños que se intervienen con dos o más años de edad, mientras que en pacientes menores nuestra actitud quirúrgica se ha modificado en los últimos años. Inicialmente optábamos por realizar una cirugía con implante en todos los casos, pero en la actualidad, y teniendo en cuenta el mayor riesgo de complicaciones asociado al implante precoz de LIO, optamos por una cirugía sin implante de entrada y realizamos un implante secundario a los dos años. Varios de estos pacientes han sido intervenidos recientemente y aún no disponemos de los resultados de agudeza visual. La comparación de estas agudezas visuales finales, la refracción final y el número de complicaciones observadas deberá evaluarse de cara a definir la mejor estrategia a seguir en un futuro.

Otro punto para tener en cuenta en la cirugía de las cataratas pediátricas es la elección de la LIO. La implantación de una LIO en un niño supone la implantación de una lente con un poder óptico constante en un ojo en crecimiento. Por tanto, si se utilizara una lente intraocular con una potencia apropiada para lograr emetropía durante la cirugía, podría resultar en un error miópico significativo después del crecimiento ocular (2,28). Para abordar este problema, los distintos grupos de trabajo han propuesto diferentes estrategias para seleccionar la potencia de la lente intraocular para un ojo en crecimiento (28):

- En niños menores de 2 años, se recomienda una lente intraocular con una potencia para lograr la emetropía de adulto, pero sin superar una anisometropía de 6 dioptrías.
- En niños de 2 a 4 años, se recomienda una lente intraocular con una potencia 1,25 dioptrías menor que la del ojo no afectado.
- En niños mayores de 4 años, se recomienda una lente intraocular con una potencia equivalente a la del ojo no afectado.
- En niños mayores de 10 años, se recomienda una lente intraocular con una potencia para lograr la emetropía de adulto, pero modificada para evitar la anisometropía.

La mejor fórmula para el cálculo de la potencia de la LIO sigue sin estar clara (2). El informe de IATS recomendó las fórmulas Holladay 1 y SRK/T para ojos pediátricos; sin embargo, menos del 50% estaban dentro de 1,00 D de la refracción objetivo, con errores de refracción que oscilaban entre +5,00 y -19,00 D a los 5 años (2). La incapacidad para predecir el alargamiento axial en ojos pediátricos podría inducir a los cirujanos a preferir la afaquia y el uso de lentes de contacto en cirugías realizadas antes de los 6 meses de edad (2).

### **6.9.3. Complicaciones postoperatorias**

#### **6.9.3.1 Opacificación de la cápsula posterior (OCP)**

En la cirugía de cataratas pediátricas, la opacificación de la cápsula posterior (OCP) es rápida y prácticamente inevitable si se deja la cápsula posterior intacta. La capsulotomía posterior y la vitrectomía anterior se reconocen como pasos quirúrgicos

esenciales para evitarla (7,8,29). La capsulotomía posterior primaria se recomienda a cualquier edad si el láser YAG no está disponible, hay una anomalía de la cápsula posterior, en niños con retraso del desarrollo psicomotor o si es probable que no cooperen para la capsulotomía con láser YAG. En general, la cápsula posterior puede dejarse intacta si los niños se intervienen en edades superiores a los 8 años; entre los 4 y 8 años se deja intacta si es probable que el niño pueda sentarse en la silla para una capsulotomía con láser YAG 12 a 24 meses después de la cirugía, siendo este el intervalo de tiempo postoperatorio cuando la OPC es mayor (29). Los límites de edad no están definidos y varían según la fuente (29,30).

En nuestro estudio todos los casos unilaterales intervenidos fueron menores de 4 años en el momento de la cirugía; la vitrectomía de pars plana y capsulotomía posterior primaria se realizó en todos ellos. Entre las cataratas bilaterales, todos los pacientes menores de 4 años fueron sometidos a vitrectomía y capsulotomía posterior primaria; a partir de los 4 años la cirugía de elección fue FACO-LIO. A pesar de esta práctica, el 50% de los ojos que posteriormente desarrollaron OCP ya habían sido previamente sometidos a capsulorrexis posterior en la primera cirugía, lo que muestra la gran capacidad de opacificación capsular y del vítreo anterior de los niños sometidos a cirugía de catarata.

Esto pone de manifiesto la necesidad de un estrecho seguimiento de estos pacientes, especialmente en edades precoces en las que la corrección de estas opacidades/contracciones capsulares va a requerir de un nuevo procedimiento quirúrgico.

#### 6.9.3.2 Glaucoma

El glaucoma secundario se considera a largo plazo la secuela más frecuente tras la cirugía de cataratas, siendo el riesgo mayor con la cirugía temprana dentro de las primeras semanas y en ojos con persistencia de vasculatura fetal (6,7,11). En nuestro estudio solo encontramos 1 caso que ocurrió en un paciente con catarata unilateral y sin comorbilidades asociadas que desarrolló glaucoma; el paciente fue intervenido con 7 semanas edad e implantación de LIO primaria.

#### **6.9.4. Última agudeza visual**

En casi todas las publicaciones, la extensión y el momento de aparición de la opacificación del cristalino no se documentan con exactitud; por lo tanto, el potencial ambliogénico de una opacidad no puede determinarse con precisión, y los valores predictivos de la agudeza visual derivados de los datos suelen ser limitados (6).

En nuestro estudio encontramos que los valores de la última AV medida fueron más altos en los casos de cataratas bilaterales intervenidas (media AV = 0.54), que en las unilaterales (media AV = 0.075). Esto coincide con lo descrito en la literatura disponible (6,8,27), y es debido a que las cataratas bilaterales que no presentan una afectación asimétrica de ambos ojos tienen menor poder ambliogénico que las unilaterales.

Cabe mencionar que al referirnos a la última AV existe un sesgo, ya que, en el seguimiento de estos pacientes nos podemos encontrar con pacientes aún muy jóvenes a los que no se les puede medir la AV subjetiva y pacientes que aún están en el periodo de maduración visual.

Por otro lado, y como se ha mencionado con anterioridad, estamos cambiando el protocolo de actuación ante cataratas congénitas que deberemos evaluar a medida que tengamos resultados de las agudezas visuales de estos pacientes a los que hemos dejado en afaquia y los que se les realiza un implante secundario a los dos años de edad.

#### **6.10. LIMITACIONES**

De manera global, este trabajo aporta una visión general sobre las características y el manejo de pacientes con catarata pediátrica. Esto puede ser útil para el diagnóstico, la toma de decisiones clínicas y predicción de los posibles resultados postquirúrgicos y sus complicaciones en este tipo de pacientes.

Como limitaciones nos encontramos: por un lado, la falta de seguimiento de algunos pacientes supone una limitación en la evaluación de los resultados visuales en nuestro estudio; por otro lado, el pequeño tamaño muestral, tanto en nuestro estudio como en la mayor parte de las series revisadas, resalta la necesidad de estudios epidemiológicos

de mayor escala para identificar factores de riesgo y poder implementar nuevas estrategias de prevención primaria.

## **7. CONCLUSIONES**

Los resultados obtenidos en este estudio nos han llevado a las siguientes conclusiones:

- El análisis de diferentes variables como la edad, el sexo, la lateralidad y la etiología de las cataratas ha mostrado que las características de la cohorte de pacientes del HUD son similares a lo descrito en la literatura.
- Los casos de cataratas bilaterales presentan con mayor frecuencia comorbilidades generales asociadas, especialmente comorbilidades sistémicas de origen genético y retraso psicomotor. En cataratas unilaterales la genética no se estudia de forma sistemática, sin embargo, la prevalencia de los casos con enfermedades sistémicas asociadas o genética positiva es baja.
- Los resultados quirúrgicos obtenidos en nuestra cohorte de pacientes son similares a lo descrito en la literatura, con peores resultados visuales para los casos de cataratas unilaterales intervenidas frente a las bilaterales. La OCP se muestra como la complicación más frecuente; la capsulotomía posterior y vitrectomía anterior se consideran pasos quirúrgicos esenciales para disminuir su incidencia.

## 8. BIBLIOGRAFIA

- (1) Lambert SR, Drack AV. Infantile cataracts. *Surv Ophthalmol* 1996;40(6):427-458.
- (2) Bremond-Gignac D, Daruich A, Robert MP, Valleix S. Recent developments in the management of congenital cataract. *Ann Transl Med* 2020 Nov;8(22):1545-3033.
- (3) Sheeladevi S, Lawrenson JG, Fielder AR, Suttle CM. Global prevalence of childhood cataract: a systematic review. *Eye (Lond)* 2016 Sep;30(9):1160-1169.
- (4) Wu X, Long E, Lin H, Liu Y. Prevalence and epidemiological characteristics of congenital cataract: a systematic review and meta-analysis. *Sci Rep* 2016 Jun 23;6:28564.
- (5) Taylan Şekeroğlu H, Utine GE. Congenital Cataract and Its Genetics: The Era of Next-Generation Sequencing. *Turk J Ophthalmol* 2021 Apr 29;51(2):107-113.
- (6) Lagrèze WA. Treatment of congenital and early childhood cataract. *Ophthalmologe* 2021 Jul;118(Suppl 2):135-144.
- (7) Chan WH, Biswas S, Ashworth JL, Lloyd IC. Congenital and infantile cataract: aetiology and management. *Eur J Pediatr* 2012 Apr;171(4):625-630.
- (8) Rajavi Z, Sabbaghi H. Congenital Cataract Screening. *J Ophthalmic Vis Res* 2016;11(3):310-312.
- (9) Li D, Wang S, Ye H, Tang Y, Qiu X, Fan Q, et al. Distribution of gene mutations in sporadic congenital cataract in a Han Chinese population. *Mol Vis* 2016 Jun 8;22:589-598.
- (10) Traboulsi EI, Vanderveen D, Morrison D, Drews-Botsch CD, Lambert SR, Infant Aphakia Treatment Study Group. Associated systemic and ocular disorders in patients with congenital unilateral cataracts: the Infant Aphakia Treatment Study experience. *Eye (Lond)* 2016 Sep;30(9):1170-1174.
- (11) Kuhli-Hattenbach C, Fronius M, Kohnen T. Timing of congenital cataract surgery : Amblyopia versus aphakic glaucoma. *Ophthalmologe* 2020 Mar;117(3):190-198.
- (12) Reis LM, Semina EV. Genetic landscape of isolated pediatric cataracts: extreme heterogeneity and variable inheritance patterns within genes. *Hum Genet* 2019 Sep;138(8-9):847-863.
- (13) Lim ME, Buckley EG, Prakalapakorn SG. Update on congenital cataract surgery management. *Curr Opin Ophthalmol* 2017 Jan;28(1):87-92.



- (14) Zhang S, Wang J, Li Y, Liu Y, He L, Xia X. The role of primary intraocular lens implantation in the risk of secondary glaucoma following congenital cataract surgery: A systematic review and meta-analysis. *PLOS ONE* 2019 Apr 1;14(4):e0214684.
- (15) Chen J, Chen Y, Zhong Y, Li J. Comparison of visual acuity and complications between primary IOL implantation and aphakia in patients with congenital cataract younger than 2 years: a meta-analysis. *J Cataract Refract Surg* 2020 Mar;46(3):465-473.
- (16) Plager DA, Lynn MJ, Buckley EG, Wilson ME, Lambert SR, Infant Aphakia Treatment Study Group. Complications, adverse events, and additional intraocular surgery 1 year after cataract surgery in the infant Aphakia Treatment Study. *Ophthalmology* 2011 Dec;118(12):2330-2334.
- (17) Infant Aphakia Treatment Study Group, Lambert SR, Buckley EG, Drews-Botsch C, DuBois L, Hartmann EE, et al. A randomized clinical trial comparing contact lens with intraocular lens correction of monocular aphakia during infancy: grading acuity and adverse events at age 1 year. *Arch Ophthalmol* 2010 Jul;128(7):810-818.
- (18) Plager DA, Lynn MJ, Buckley EG, Wilson ME, Lambert SR, Infant Aphakia Treatment Study Group. Complications in the first 5 years following cataract surgery in infants with and without intraocular lens implantation in the Infant Aphakia Treatment Study. *Am J Ophthalmol* 2014 Nov;158(5):892-898.
- (19) Yang M, Hou C, Lee J, Liang Y, Kao L, Lin K. Clinical characteristics and surgical outcomes of pediatric cataract in Taiwan. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2006;244(11):1485-1490.
- (20) Haargaard B, Wohlfahrt J, Fledelius HC, Rosenberg T, Melbye M. A nationwide Danish study of 1027 cases of congenital/infantile cataracts: etiological and clinical classifications. *Ophthalmology* 2004 Dec;111(12):2292-2298.
- (21) Nagamoto T, Oshika T, Fujikado T, Ishibashi T, Sato M, Kondo M, et al. Clinical characteristics of congenital and developmental cataract undergoing surgical treatment. *Jpn J Ophthalmol* 2015 May;59(3):148-156.
- (22) Rahi JS, Dezateux C. Congenital and infantile cataract in the United Kingdom: underlying or associated factors. British Congenital Cataract Interest Group. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2000 Jul;41(8):2108-2114.
- (23) Reiter UM, Eckert AJ, Dunstheimer D, Bechtold-Dalla Pozza S, Lüllwitz C, Golembowski S, et al. Cataract in children and adolescents with type 1 diabetes. Insights from the German/Austrian DPV registry. *Pediatr Diabetes* 2022 May;23(3):362-369.

- (24) Hansen L, Mikkelsen A, Nürnberg P, Nürnberg G, Anjum I, Eiberg H, et al. Comprehensive mutational screening in a cohort of Danish families with hereditary congenital cataract. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2009 Jul;50(7):3291-3303.
- (25) Khokhar SK, Pillay G, Dhull C, Agarwal E, Mahabir M, Aggarwal P. Pediatric cataract. *Indian J Ophthalmol* 2017 Dec;65(12):1340-1349.
- (26) Devi RR, Yao W, Vijayalakshmi P, Sergeev YV, Sundaresan P, Hejtmancik JF. Crystallin gene mutations in Indian families with inherited pediatric cataract. *Mol Vis* 2008 Jun 16;14:1157-1170.
- (27) Mediero Clemente S. Resultados funcionales y complicaciones en el manejo de la catarata pediátrica [Tesis]. Universidad Autónoma de Madrid. 2015 May 15.
- (28) Palacios PT, Perucho Martínez S. Catarata pediátrica: manejo diagnóstico y terapéutico. Sección Oftalmología Infantil Hospital 12 de Octubre. Madrid. 2007.
- (29) Wilson ME, Rivedi RH. Management of the Posterior Capsule in Pediatric Cataract Surgery. *AAO Journal* 2006 Jul 01.
- (30) Vasavada AR, Praveen MR, Tassignon M, Shah SK, Vasavada VA, Vasavada VA, et al. Posterior capsule management in congenital cataract surgery. *J Cataract Refract Surg* 2011 Jan;37(1):173-193.