CARACTERÍSTICAS CLÍNICOEPIDEMIOLÓGICAS DE PACIENTES CON CATARATA CONGÉNITA O INFANTIL, EN LA CONSULTA DEL SERVICIO DE OFTALMOLOGÍA DE LA CIUDAD HOSPITALARIA "DR. ENRIQUE TEJERA", ENERO 2018 A DICIEMBRE 2020



# UNIVERSIDAD DE CARABOBO FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD DIRECCIÓN DE ESTUDIOS DE POSTGRADO PROGRAMA DE ESPECIALIZACIÓN EN OFTALMOLOGÍA CIUDAD HOSPITALARIA DR. ENRIQUE TEJERA



# CARACTERÍSTICAS CLÍNICOEPIDEMIOLÓGICAS DE PACIENTES CON CATARATA CONGÉNITA O INFANTIL, EN LA CONSULTA DEL SERVICIO DE OFTALMOLOGÍA DE LA CIUDAD HOSPITALARIA "DR. ENRIQUE TEJERA", ENERO 2018 A DICIEMBRE 2020

AUTOR
Emma Isabel Quintero De Lima

TUTOR

Dra. Moravia Suárez Tatá





### ACTA DE DISCUSIÓN DE TRABAJO ESPECIAL DE GRADO

En atención a lo dispuesto en los Artículos 127, 128, 137, 138 y 139 del Reglamento de Estudios de Postgrado de la Universidad de Carabobo, quienes suscribimos como Jurado designado por el Consejo de Postgrado de la Facultad de Ciencias de la Salud, de acuerdo a lo previsto en el Artículo 135 del citado Reglamento, para estudiar el Trabajo Especial de Grado titulado:

CARACTERÍSTICAS CLÍNICOEPIDEMIOLÓGICAS DE PACIENTES CON CATARATA CONGÉNITA O INFANTIL, EN LA CONSULTA DEL SERVICIO DE OFTALMOLOGÍA DE LA CIUDAD HOSPITALARIA "DR. ENRIQUE TEJERA", ENERO 2018 A **DICIEMBRE 2020** 

Presentado para optar al grado de Especialista en Oftalmología por el (la) aspirante:

# QUINTERO DE L. EMMA I.

C.I. V - 20729275

Habiendo examinado el Trabajo presentado, bajo la tutoría del profesor(a): Moravia Suárez Tatá C.I. 8838423, decidimos que el mismo está APROBADO.

Acta que se expide en valencia, en fecha: 18/06/2021

Prof. Moravia Suárez Tatá (Pdte)

C.I. V.8.939.423 Fecha 18/06/21

Fecha 18/06 202

TG:17-21

#### **DEDICATORIA**

A Dios y la Virgen de Guadalupe

A mi Familia: Papá, Mamá, Andrea, Mauricio y María

#### **AGRADECIMIENTOS**

A Dios y la Virgen: gracias a Ellos, todo es y fue posible

A mi familia: Papá, Mamá, Andrea, Mauricio y María, quienes a lo largo de este camino me han apoyado incondicionalmente.

A mis compañeras, Flor y Angie, a quienes admiro y con quienes me siento afortunada de haber compartido este camino. No sólo han sido un apoyo profesional sino las amigas que me regaló el postgrado. Sólo ustedes y yo sabemos lo que significó y lo que implicó ser la primera cohorte de este postgrado.

A mi tutora y coordinadora docente Dra. Moravia Suárez, su ejemplo, guía y acompañamiento desde el inicio, han marcado huellas imborrables en mi vida profesional y personal que siempre llevaré conmigo.

Al Dr. Benjamín Sánchez, quien de manera desinteresada y dedicada se aseguró aprendiésemos la manera correcta y ética de hacer investigación. Gracias por cada clase, encuentro y ayuda que nos brindó.

A mi tío Miguel Antonio Quintero, a quien admiro y agradezco a Dios por ser su sobrina. Gracias por tu guía en este proyecto, por tu tiempo, dedicación e interés en apoyarme en tan importante meta de mi vida.

A mi hermana Samantha Quintero, quien a pesar de sus ocupaciones siempre saca el tiempo para apoyarme, en este caso corrigendo el abstract del proyecto. Una vez más, formas parte de otra meta cumplida en mi vida. Gracias por siempre estar.

A mis pacientes, fuente inagotable de aprendizaje durante este camino. Lo que me permitieron evaluar de ustedes, sus "ojos con cristalinos de morfología curiosa", fueron la principal inspiración para la elección de mi tema. Dios me siga permitiendo contribuir a su salud visual el resto de mi vida.

# CARACTERÍSTICAS CLÍNICOEPIDEMIOLÓGICAS DE PACIENTES CON CATARATA CONGÉNITA O INFANTIL, EN LA CONSULTA DEL SERVICIO DE OFTALMOLOGÍA DE LA CIUDAD HOSPITALARIA "DR. ENRIQUE TEJERA", ENERO 2018 A DICIEMBRE 2020

Autor: QUINTERO DE LIMA, EMMA I.

Año: 2021

#### RESUMEN

OBJETIVOS: Caracterizar clínica y epidemiológicamente a los pacientes con cataratas congénitas o infantiles (CC) de la consulta oftalmología de la Ciudad Hospitalaria "Dr. Enrique Tejera" Enero 2018 - Diciembre 2020. MATERIALES Y **MÉTODOS**: Se evaluaron pacientes con CC, con morfología típica, no asociadas a traumas oculares. Se dividieron en pediátricos (≤14 años) y adultos (≥15 años), registrando: edad, género, motivo de consulta, lateralidad, signos y/o síntomas, agudeza visual (AV), morfología y edad: de detección, de primera consulta oftalmológica y de diagnóstico. La AV evaluada llevada a logMAR en casos correspondientes. Datos vaciados en programa Statistica 10<sup>®</sup>. RESULTADOS: Incluidos 44 pacientes (71 ojos con CC). La mayoría pediátricos (59,09%), femeninos (70,45%) y CC bilateral (68,18%). La prevalencia en pediátricos fue 3,03% y 0,17% en adultos. El promedio de edad en pediátricos fue de  $5,08 \pm 3,58$ años, y en adultos de 39,83 ± 20,93 años. El motivo de consulta más frecuente fue disminución de AV (43,18%) y el signo más frecuente leucocoria (27,54%), signos y síntomas detectados tarde en 65,91%. El 90,91% acudió tarde a la primera consulta oftalmológica y se realizó un diagnóstico tardío en el 95,45%. El 76.47% de ojos pediátricos evaluados por fijación monocular, no tuvieron fijación. El promedio de AV en pediátricos mediante Snellen fue 1,08 ± 0,92 logMAR y en adultos de 0,61 ± 0,84 logMAR. La morfología de CC más frecuente fue: nuclear en pediátricos y polar posterior en adultos. CONCLUSIONES: Existe un importante retraso en identificación, diagnóstico y primera consulta oftalmológica en CC.

Palabras clave: catarata congénita, catarata infantil, epidemiología.

# CLINICAL AND EPIDEMIOLOGICAL CHARACTERISTICS OF PATIENTS WITH CONGENITAL OR INFANTILE CATARACT OF OPHTHALMOLOGY CONSULTATION AT CIUDAD HOSPITALARIA "DR. ENRIQUE TEJERA", JANUARY 2018 TO DECEMBER 2020

Autor: QUINTERO DE LIMA, EMMA I.

#### **ABSTRACT**

**PURPOSE:** To clinically and epidemiologically characterize patients with congenital or infantile cataracts (CC) from the ophthalmology consultation of Ciudad Hospitalaria "Dr. Enrique Tejera" January 2018 - December 2020. MATERIALS AND METHODS: Patients with CC were evaluated, presenting typical morphology and not associated ocular trauma. They were divided into pediatric (≤14 years) and adults (≥15 years). Age, gender, reason for consultation, laterality, signs and/or symptoms, visual acuity (VA), morphology, detection's age, first ophthalmological consultation's age and diagnostic's age were recorded. The evaluated VA was adjusted to logMAR in corresponding cases. Data analyzed by Statistica 10® program. **RESULTS:** 44 patients included (71 eyes with CC). Most were pediatrics (59.09%), female (70.45%) and bilateral CC (68.18%). The prevalence in pediatric patients was 3.03% and 0.17% in adults. The mean age in pediatric patients was  $5.08 \pm 3.58$  years, and in adults  $39.83 \pm 20.93$  years. The most frequent reason for consultation was decreased VA (43.18%) and the most frequent sign was leukocoria (27.54%). Signs and symptoms were detected late in 65.91%. 90.91% came late to their first ophthalmological consultation and late diagnosis was made in 95.45%. Pediatric eyes evaluated by monocular fixation did not have fixation in 76.47%. Mean VA in pediatric patients using Snellen was 1.08 ± 0.92 logMAR and 0.61 ± 0.84 logMAR in adults. The most frequent CC morphology was nuclear in pediatrics and posterior polar in adults. **CONCLUSIONS:** There is a significant delay in identification, diagnosis and first ophthalmological consultation in CC.

**Keywords:** congenital cataract, infantile cataract, epidemiology

# ÍNDICE

	Pág
Resumen	i
Abstract	ii
Introducción	1
Materiales y Métodos	12
Resultados	14
Discusión	18
Conclusiones	20
Limitaciones	21
Recomendaciones	22
Bibliografía	22
Anexos	26

#### INTRODUCCIÓN

La Academia Americana de Oftalmología (AAO) define la catarata congénita (CC) o infantil a las cataratas presentes en el nacimiento o que se desarrollan en el primer año de vida (1). Debido a que algunas opacidades del cristalino se escapan de la detección en este periodo y son detectadas en exámenes posteriores, el término CC o infantil es utilizado indistinguiblemente por varios oftalmólogos e investigadores (1 - 4).

A su vez, en el uso del término CC también se incluyen las cataratas infantiles ya que los mismos factores causales ligados a la génesis de las mismas pueden estar presentes en el nacimiento o en la primera infancia (3). La Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura (UNESCO), define como primera infancia el período comprendido desde el nacimiento hasta los 8 años de edad (5).

Es por ello que en la presente investigación se utilizará el término CC para opacidades del cristalino no asociadas a traumatismo cuyos signos y/o síntomas hayan sido detectados en el nacimiento, en el primer año de vida o en la primera infancia y opacidades del cristalino con morfología típica de CC con o sin sintomatología a cualquier edad.

La CC es una condición relativamente poco frecuente (6,7); su prevalencia varía entre 0.6 a 6 por 10.000 niños en países desarrollados (4); es responsable de casi 10% de todas las pérdidas visuales en niños en todo el mundo y se calcula que 1 de cada 250 recién nacidos tiene alguna forma de catarata. Las cataratas congénitas o infantiles constituyen una causa significativa de deterioro visual en niños por tanto deben diagnosticarse y tratarse con prontitud (8), representando una de las prioridades del programa Visión 20/20 para reducir la carga mundial de ceguera evitable (9).

En un estudio publicado por Haargaard et al. en 2004 (4), se estudiaron 1027 casos de catarata congénita / infantil desde 1977 a 2001 encontrando una edad media de diagnóstico de 3 años, de los cuales 51,51% eran masculinos y el 64% se encontraron CC bilaterales. Clasificaron morfológicamente las cataratas

congénitas en: Nucleares, totales o densas, cortical posterior o subcapsular, mixtas, polares anteriores, polares posteriores, otras y no reportadas, encontrando las nucleares como las más frecuentes.

Wu et al. en 2016 (7) publicaron un meta-análisis de 27 estudios de características epidemiológicas de las CC, encontrando una prevalencia 4,24 por 10.000 personas, 54,1% de casos bilaterales y las morfologías encontradas más frecuentes fueron las totales en un 31,2%, nucleares en un 27,2% y subcapsulares posteriores en un 26,8%.

En un estudio de CC unilaterales en India publicado por Khokhar et al. en 2018 (10), encontraron en 76 pacientes, la mayoría masculinos (65,79%), con leucocoria como motivo de consulta más frecuente. Fueron divididos en dos grupos: sin persistencia de vasculatura fetal y con ella. La edad promedio de diagnóstico fue de  $2,30 \pm 3,09$  años en el primer grupo y  $0,51 \pm 0,70$  años en el segundo. Con edad promedio de presentación de  $4,63 \pm 3,77$  años en el primer grupo y  $1,24 \pm 1,48$  años en el segundo grupo. Identificando así, un retraso importante en la detección y presentación de CC unilaterales.

Bhatti et al. en 2003 (11) estudió características epidemiológicas de cataratas infantiles encontrando una edad media de diagnóstico de CC de 0,17 ± 0.003 años. De los casos que se encontraron como defecto aislado, 38% fueron diagnosticados después de las seis semanas de vida; y concluyen se siguen diagnosticando niños con cataratas después de las 6 semanas de edad.

En Francia, Fakhoury et al. en 2015 (6) publicaron un estudio retrospectivo, encontrando 59 niños con diagnóstico de CC, 53% del género femenino y 71% fueron casos bilaterales. La edad promedio del diagnóstico fue de 1,64 años y los signos predominantes que llevaron al diagnóstico fueron leucocoria en un 24% y estrabismo en 19% de los casos.

Por otro lado, Lim et al. en 2010 (12) realizaron un estudio en Canadá de 778 casos de cataratas en niños, en un periodo de más de 10 años, incluyendo además de las congénitas, cataratas de otras etiologías. Sin embargo, encontraron una agudeza visual (AV), según optotipo de Snellen de 6/9 o mejor.

En los casos donde no fue posible obtener información cuantitativa de su AV, presentaron fijación central, sostenida y mantenida. El tipo morfológico predominante fue subcapsular posterior.

Traboulsi et al. en 2017 (13), estudiaron la morfología de CC unilaterales como factor de riesgo para el desarrollo de glaucoma, clasificaron las mismas en: nuclear, con persistencia de vasculatura fetal, cortical, posterior, absorbida y total; distribuyendo su muestra de 83 pacientes en 5 años del estudio, encontrando 39 nucleares, 14 con persistencia de vasculatura fetal, 12 corticales, 8 posteriores, 7 absorbidas y 3 totales.

En 2018, Nagamoto T et al. (14), realizaron un estudio en Japón para analizar las características clínicas de la CC y de otras etiologías que ameritan tratamiento quirúrgico, reportando 521 pacientes con CC entre 0-18,8 años de edad; 65,8 % con cataratas bilateral y 34,2% unilateral. El motivo de consulta más común fue leucocoria en el 35,7 % de casos bilaterales y 32,7 % para unilaterales.

Por su parte, Sheeladevi S et al. en 2018 (15) determinaron, el retraso en acudir al hospital para tratamiento quirúrgico de catarata infantil en la India, mediante un estudio prospectivo en 9 hospitales oftalmológicos en 8 estados de la India entre 2015 y 2016. Se estudiaron 751 pacientes de los cuales 38% correspondieron a CC, 49,7% de los cuales fueron masculinos. Según su definición de CC y adquiridas reportaron un diagnóstico antes del año de edad en un 40%.

Nadeem et al. en 2013 (16) registraron 28 pacientes con CC, diagnosticados según su morfología a cualquier edad, en un periodo de 9 meses. Con edad promedio de 9.6 ± 8.1 años, encontrando de sexo femenino un 57.1%, bilaterales en su mayoría (89.2%) y según su morfología se encontraron más frecuentes las Lamelares y Totales (26.1%) cada una.

Lin et al. en 2014 (17) publicaron un estudio sobre prevalencia y cirugía de CC en un centro oftalmológico de China durante un periodo de cinco años (2005-2010) en el que encontraron una prevalencia entre 1,01 y 1,10% de CC. El 75,5% de las CC fueron bilaterales, en su mayoría pacientes masculinos y con una edad de presentación al centro oftalmológico menor o igual a 6 años de edad.

En México, Pérez et al. 2005 (18) estudiaron 54 pacientes con CC, con un promedio de edad de 5,58 años encontrando 18 casos (33.33%) con catarata nuclear, 14 totales (25.93%), 8 zonulares (14.81%) y 7 (12.96%) subcapsulares posteriores.

En un análisis de la situación visual de Colombia por el Ministerio de Salud y Protección Social, en convenio con otras organizaciones, que abarcó de 2009 a 2014 se encontró una prevalencia de CC de 4.38 por 100.000 habitantes en 2009 y de 4.64 por 100.000 habitantes en 2014 (19).

El cristalino es un lente de alto poder refractivo, biconvexo, situado detrás del iris y delante del vítreo. Es una estructura compleja que permite el paso de la luz gracias a su transparencia. Cualquier alteración en la formación tisular del cristalino, o bien posterior a ella, puede provocar la pérdida de la cualidad de transparencia, dando lugar a la formación de esta patología llamada catarata (20).

Estas opacidades pueden clasificarse de acuerdo a su etiología, presentación clínica, morfología, lateralidad, trascendencia visual y evolución. En cuanto a su etiología, las alteraciones que conducen a una CC puede ser multifactorial (20). Existen dos grupos principales: CC de etiología desconocida o idiopática que representan el 30-50% y CC de etiología conocida (21). Éste último subdividido en cataratas genéticamente determinadas y cataratas debidas a factores cataratógenos o adquiridas (20).

Las cataratas de etiología conocida genéticamente determinadas son las más numerosas y se subdividen en: aisladas sin patología sistémica asociada, y catarata con patología sistémica asociada (21). Se debe conocer las implicaciones sistémicas de las cataratas pediátricas puesto que tales trastornos oculares pueden constituir una forma de presentación de enfermedades sistémicas importantes (22). Se recomienda solicitar una valoración por un pediatra puericultor, genetista o endocrinólogo pediatra que contribuya con el estudio de las mismas (8).

Las CC debidas a factores cataratógenos o adquiridas, se originan por factores ambientales durante el embarazo como: infecciosos, tóxicos, carenciales y de

sobrecarga, por agentes físicos, factores locales intraoculares y traumatismos uterinos (21).

El cristalino se compone de un núcleo, con una parte embrionaria y otra fetal, y una corteza (23); contenidas en una cápsula transparente con el epitelio del cristalino por debajo (22). En la exploración clínica, el núcleo es la parte central y su porción fetal está situado entre las suturas en Y (23).

La localización de la opacidad en el cristalino y la morfología de la catarata proporcionan mucha información sobre su inicio, causa, lateralidad y pronóstico. Pueden afectar a todo el cristalino, siendo total o completa, o sólo parte de la estructura del cristalino (8). Algunas anomalías oculares asociados a CC incluyen: persistencia de la vasculatura fetal, colobomas, disgenesias del segmento anterior y aniridia (8).

Existen múltiples clasificaciones morfológicas de las CC dependiendo del autor (3, 24). La AAO (1) clasifica según su morfología la CC en 9 tipos descritos a continuación:

Lamelar: También llamada Zonular, es el tipo de catarata más común. Se caracterizan por ser bilaterales y simétricas. Son opacidades en lamelas específicas del cristalino. Clínicamente se ve como una capa opaca que rodea un centro más claro y a su vez está rodeada por una corteza transparente (1).

Polar: Las cataratas polares son opacidades que involucran la corteza subcapsular y la cápsula del polo anterior o posterior del cristalino. La catarata polar anterior, usualmente es pequeña, simétrica, no progresiva y generalmente no deteriora la visión; en ocasiones está asociada con otras anomalías oculares como microftalmia, membrana pupilar persistente y lenticono anterior. No requieren tratamiento pero a menudo producen anisometropía (1).

La catarata polar posterior generalmente produce mayor deterioro visual que la polar anterior, debido a que tienden a ser más grandes y están más cerca del punto nodal del ojo; suele ser estable pero en ocasiones progresa. La catarata polar posterior puede asociarse con remanentes de la túnica vasculosa lentis o anormalidades de la cápsula posterior como lenticono o lentiglobo (1).

Sutural: o estrellada, es una opacificación de las suturas en Y del núcleo fetal, por lo general no afecta la visión, estas opacidades a menudo tienen ramas que se proyectan desde ellas. Las cataratas Suturales son bilaterales y simétricas (1).

Coronaria: Son un grupo de opacidades corticales en forma radial, dispuestas alrededor del ecuador del cristalino como una corona. No pueden verse a menos que la pupila este dilatada y por lo general no afecta la agudeza visual (1).

Cerúlea: La catarata cerúlea, son pequeñas opacidades azuladas localizadas en la corteza del cristalino, por eso son también conocidas como cataratas de punto azul. Ellas no son progresivas y usualmente no causan sintomatología visual (1).

Nuclear: Son opacidades del núcleo embrionario y/o fetal. Usualmente son bilaterales con un amplio espectro de severidad. La opacidad puede involucrar el núcleo completo o limitarse a capas discretas dentro del núcleo. Los ojos con CC nuclear tienden a ser pequeños (microftalmia) (1).

Capsular: son pequeñas opacidades del epitelio del cristalino y de la cápsula anterior que se extienden a la corteza. Se diferencia de la polar anterior por su protrusión hacia la cámara anterior. Generalmente no afecta la visión (1).

Total: o completa, se caracteriza porque todas las fibras del cristalino están opacas, no hay reflejo rojo y no se puede ver la retina con oftalmoscopio. Pueden ser unilaterales o bilaterales y producen una profunda alteración visual (1).

Membranosa: La catarata membranosa se produce cuando la proteína del cristalino se reabsorbe de un cristalino sano o traumatizado, permitiendo que la capsula anterior y posterior del cristalino se fusionen y formen una membrana blanca. La opacidad y la distorsión del cristalino generalmente causan una discapacidad visual significativa (1).

La afección visual en las CC es importante, aquellas que limitan el desarrollo de la visión requieren de tratamiento quirúrgico de urgencia para evitar el riesgo de

ambliopía (24); que es un trastorno en el que la AV disminuida del ojo no se asocia con ninguna alteración reconocible en la exploración oftalmológica (25). Se debe a una experiencia visual anormal en fases tempranas de la vida (26). Las CC suelen generar ambliopía por privación visual, siendo tan sólo una semana, tiempo suficiente para generar esta condición. Cuanto antes aparezca la opacidad del cristalino dentro de los límites de edad susceptibles a la ambliopía, más ambliogénica será la catarata (8).

El periodo crítico en el humano para el desarrollo apropiado del sistema visual está entre los 2 y 3 meses de vida, en el cual debe formarse una imagen enfocada y precisa en la retina (27). Las opacidades del cristalino que tienen trascendencia visual antes del desarrollo del reflejo de fijación (antes de los 2 a 3 meses de edad) tienen mayor impacto sobre el desarrollo visual del niño que las adquiridas posteriormente (8). Esta primera etapa se caracteriza por un desarrollo anatómico importante aunado a un desarrollo neurológico en progresivo aumento (28).

Luego se adentra en la segunda etapa desde los 6 meses hasta los 7 años que es considerado el período crítico de plasticidad, el cual permite recuperar visión si no ha sido alcanzada de manera óptima por alguna alteración, como las CC. La tercera etapa de desarrollo visual se inicia a partir de los 7 años de edad, en el cual la AV sufre un periodo de estabilidad y puede incluso mejorar hasta los 10 años de edad. En esta etapa las posibilidades de mejorar o modificar la AV es cada vez menor (28). Cualquier alteración no detectada oportunamente podrá resultar en un daño con posibilidades de ser irreversibles para el niño.

Otra clasificación de las CC es según su lateralidad. Éstas pueden ser unilaterales o bilaterales. Una catarata congénita unilateral con repercusión visual es más ambliogénica, por lo que debe detectarse y tratarse con prontitud para favorecer el desarrollo visual óptimo. De forma análoga, en las cataratas bilaterales, una vez que ha aparecido el nistagmo por privación sensorial, la disminución del potencial visual es aún mayor (8).

El pronóstico visual de un niño con CC, sea cual fuere su tratamiento, va a depender de un diagnóstico precoz, menor o igual a 6 semanas de vida, y un

tratamiento oportuno. Éste diagnóstico con frecuencia no es todo lo precoz que debiese, a causa de diversos factores (8, 28).

En todos los recién nacidos debería hacerse una exploración ocular de pesquisa, que debe incluir la evaluación del reflejo rojo en cada ojo (9). Esta exploración también llamada prueba de Bruckner se realiza en una habitación obscura, a través del oftalmoscopio y a una distancia de 1 metro, se observan los reflejos de ambos ojos, que deben aparecer brillantes e iguales. Cualquier asimetría justifica una investigación más exhaustiva (23), por lo tanto remitirse a una consulta oftalmológica (29). Esta prueba sencilla es capaz de revelar incluso opacidades mínimas, por lo que se debe utilizar para la pesquisa ocular sistemática por el personal de enfermería, pediatras y médicos generales (8,23, 29).

Uno de los factores de suma importancia en el diagnóstico precoz de las CC es el papel que tienen los padres, representantes y cuidadores de los niños, quienes proporcionan datos importantes de sospecha sobre algún trastorno visual; En conjunto con especialistas como pediatras, neurólogos y genetistas. Son este conjunto de personas quienes generalmente solicitan una valoración por oftalmología (28, 29).

Algunos signos sugestivos que representan un motivo de consulta para requerir una evaluación por oftalmología incluyen: leucocoria, estrabismo, nistagmo, fotofobia, epífora, disminución del reflejo del parpadeo, reacción desfavorable a la oclusión de uno de los ojos, reflejo óculo-digital, ausencia de interés por el mundo exterior, entre otros (28).

La leucocoria es un reflejo pupilar blanquecino en uno o ambos ojos (26). Generalmente este signo es referido por los padres cuando la opacidad es grande. Deben descartarse como diagnóstico diferencial: persistencia de vítreo primario, retinoblastoma, desprendimiento de retina, enfermedad de Coats, entre otros (28,30).

El reflejo óculo-digital consiste en la presión del globo ocular que ejerce el niño con su dedo en busca de sensaciones luminosas, y representa uno de los primeros signos clínicos de CC (28). Por otro lado, el estrabismo es la

desalineación ocular (31), que suele ser otro motivo de consulta en pacientes con CC y es indicativo de mayor afectación del ojo no dominante (28).

El nistagmo es la oscilación involuntaria y rítmica de los ojos a uno u otro lado. Ocurre por déficit sensorial en pacientes con CC al no existir una formación adecuada de la imagen, provocando un fallo en el desarrollo del reflejo de fijación normal. Si existe un fallo en la visión desde el nacimiento, como en las CC, el nistagmo resultante comienza en los primeros 3 meses de vida (32). Generalmente la presencia de nistagmo sugiere mala AV (25).

Los signos clínicos en la exploración oftalmológica de pacientes con CC, como el estrabismo en la catarata unilateral y el nistagmo en las cataratas bilaterales, son signos tardíos de la trascendencia visual de las opacidades. Indican que el momento óptimo para el tratamiento ha pasado y el potencial visual final disminuye (8).

La valoración clínica oftalmológica de pacientes con CC incluye: anamnesis, inspección, evaluación de la AV, refracción, balance muscular, biomicroscopía y oftalmoscopia (28). Debe obtenerse una anamnesis detallada que puedan orientar el diagnóstico y etiología (8).

La determinación de la AV depende de la edad y desarrollo del niño, así como también de variables individuales, lo cual manifiesta la necesidad de ser flexibles con la técnica de exploración en edades pediátricas (27). En pacientes pre verbales mayores a 2 meses, o niños no colaboradores puede utilizarse el método de fijación monocular usando términos descriptivos de la fijación como: central, fija y mantenida (CFM). Central significa que la fijación parece hacerse en la fóvea central, si no es así se denomina no central. Mantenida significa que, en un paciente estrábico, un ojo mantiene la fijación después de descubrir el otro. Este método aunque no es perfecto, suele resultar suficiente (23).

En pacientes verbales se puede explorar la AV con optotipos creados para tal fin como: Snellen de figuras, entre otros. Las figuras de Snellen permiten probar la AV en niños analfabetas (23, 25). Una vez que el niño conoce el alfabeto puede utilizarse el optotipo de letras de Snellen. En este método se presentan letras de

alto contraste claramente visibles y se pide al paciente que reconozca la misma a 6 metros de distancia (25). El resultado de este método se presenta en fracción donde el numerador equivale a la distancia a la que se coloca el optotipo del ojo examinado expresada en pies (20 pies) y el denominador corresponde a la distancia a la que una persona con visión sana puede leer la misma figura. Otra notación de la AV es en logaritmo del mínimo ángulo de resolución (logMAR), siendo el mínimo ángulo de resolución la inversa de la fracción de Snellen (33). Esta última tiende a utilizarse en trabajos de investigación y la conversión entre distintas notaciones de AV la vemos en el Anexo 1.

Posteriormente, la exploración con lámpara de hendidura (biomicroscopía) puede ayudar no sólo a clasificar la morfología de la catarata, sino a examinar cualquier anomalía ocular asociada de la córnea, iris, cristalino y la cámara anterior. Si la catarata permite ver parte del segmento posterior, deben explorarse con atención la cabeza del nervio óptico, la retina y la fóvea (8). Para evaluar estas estructuras además de evaluar completamente el cristalino, se instila una gota de tropicamida al 0,5-1%, la cual genera una midriasis suficiente, con muy poco frecuentes efectos secundarios que incluyen: ardor transitorio y aumento de la presión intraocular en pacientes con glaucoma de ángulo abierto. Algunos menos frecuentes incluyen: palidez, cianosis, desmayos o inconsciencia (34). Si no es valorable el fondo de ojo a la oftalmoscopia directa o indirecta, está indicado solicitar ecografía ocular en modo B, para valorar y documentar indemnidad del segmento posterior del globo ocular (8).

En países desarrollados, una pesquisa de rutina en recién nacidos facilita la detección temprana de cualquier opacidad y su temprana resolución; a pesar de ello en Inglaterra aún con exámenes de rutina sólo la mitad de todas las cataratas en niños son diagnosticadas antes del primer año de vida (15).

En países en desarrollo, donde los métodos de pesquisa ocular en neonatos no son una rutina en el sistema de salud, se espera que el diagnóstico sea aún más tardío y el acceso a la salud hace que se presenten tarde a los hospitales por lo tanto genera un gran retraso en la resolución de estos casos (15).

Posibles causas del retraso en el diagnóstico y tratamiento varían geográficamente e incluyen: ausencia de programas de despistaje en neonatos, falta de conocimiento e información por padres o cuidadores y limitada accesibilidad a centros especializados (15).

Actualmente no existe en la Ciudad Hospitalaria Dr. Enrique Tejera (CHET) ni en el país, un protocolo unificado para la valoración y manejo de los pacientes con CC, que abarque desde la pesquisa de la misma hasta el tratamiento definitivo, lo cual ha traído como consecuencia un subregistro de pacientes, aunado a un diagnóstico tardío que podría traducirse en un desarrollo inadecuado de la función visual de los niños afectados. Esto conduciría a generaciones con deficiencias visuales que afecten directamente la calidad de vida de los niños y sus familias, así como también su participación en la sociedad.

El establecimiento de la situación epidemiológica actual a través de un trabajo de investigación es un primer paso, considerado esencial hacia el mejoramiento de las estrategias de pesquisa y manejo de una patología tan transcendental como lo representan las CC en Venezuela.

En la presente investigación se planteó como Objetivo General: Caracterizar clínica y epidemiológicamente a los pacientes con cataratas congénitas o infantiles que acudieron a consulta en el Servicio de Oftalmología de la Ciudad Hospitalaria "Dr. Enrique Tejera", desde Enero 2018 a Diciembre 2020.

Para lograrlo se plantearon los siguientes objetivos específicos: Calcular la prevalencia de las CC en la consulta del servicio, establecer género y edad de la población estudiada, determinar motivo de consulta, edad de primera consulta oftalmológica, edad de detección y edad de diagnóstico de CC, identificar los signos y/o síntomas presentes en la población en estudio, registrar la AV de los ojos afectados con CC y clasificar las CC según lateralidad y morfología.

#### **MATERIALES Y MÉTODOS**

Se trató de un estudio enfocado en el paradigma cuantitativo, de tipo descriptivo, retrospectivo y prospectivo, de campo y de corte transversal. En la consulta del servicio de oftalmología desde Enero de 2018 hasta Diciembre 2020.

La población en estudio estuvo constituida por todos los pacientes que acudieron a consulta oftalmológica de la CHET, en el periodo Enero 2018 a Diciembre 2020 que cumplieron con los siguientes criterios de inclusión: pacientes con CC, en los que fue posible medir AV, cuyas pupilas pudieron ser dilatadas, que firmaron el consentimiento informado o cuyos padres y/o representantes firmaron por ser menores de edad. Los pacientes con antecedentes de traumatismos asociados al inicio de la catarata fue criterio para excluirlos de este estudio.

Luego de la selección de pacientes se procedió a la anamnesis, se interrogó: edad, género, edad de detección, edad de primera consulta oftalmológica, edad de diagnóstico de CC, motivo de consulta al oftalmólogo y signos o síntomas presentes. Los signos y síntomas interrogados incluyeron: disminución de AV, reacción desfavorable a la oclusión de uno de los ojos, epífora, nistagmo, disminución del reflejo del parpadeo, reflejo óculo-digital, fotofobia, leucocoria, estrabismo o algún otro que refieran los familiares, y se pudieron elegir tantos como estuviesen presentes.

Se definió "edad de detección" como aquella en la que padres, pediatras, cuidadores o familiares identificaron alguna anormalidad en el o los ojos del paciente afectado, que motivaron a consultar, y esta se consideró temprana al realizarse antes de las 6 semanas de vida. Se definió como "edad de diagnóstico" aquel diagnóstico corroborado por un especialista en oftalmología, siendo temprano al realizarse antes de las 6 semanas de vida. Se consideró una primera consulta oftalmológica oportuna cuando, habiéndose detectado temprano, acudió a especialista en oftalmología antes o igual a las 6 primeras semanas de vida.

La edad de los pacientes fue registrada en años de edad y el género pudo ser femenino o masculino. El motivo de consulta debió indicar si fue por algún signo/síntoma detectado por los padres o familiares (identificando cuál), si fue

referido por un pediatra sin sospecha anterior de familiares o si hubo otro motivo de consulta.

La información obtenida fue vaciada en su historia clínica y en el instrumento de recolección de datos diseñado para tal fin (Anexo 2). El llenado del instrumento en casos retrospectivos se realizó a partir de datos existentes en su historia clínica o vía telefónica, mientras que en casos prospectivos se realizó de manera simultánea en el llenado de la misma.

Posteriormente, los datos clínicos fueron obtenidos mediante una valoración oftalmológica que incluyó:

- 1) Inspección: en búsqueda de signos oftalmológicos presentes mediante la observación, balance muscular, presencia de nistagmo y prueba de reflejo rojo con oftalmoscopio directo portátil marca Meheco modelo YZ11D.
- 2) Toma de AV: según edad del paciente y/o método mejor adaptable según la circunstancia de la consulta y el paciente.

Para niños pre verbales se usó el método de fijación monocular, reportando no fijación o fijación Central, Fija y Mantenida (CFM) en cada ojo por separado. Para niños verbales, escolares o adolescentes se utilizó el optotipo de Snellen y se reportó la AV en notación de fracción de Snellen en metros luego convirtiéndolo a logMAR.

Debido a que la toma de la AV depende de variabilidades individuales y tomando en cuenta la necesidad de ser flexibles con la técnica de exploración en las edades pediátricas, se tomó el método para evaluar la AV que correspondió en cada caso, haciendo la debida equivalencia (25). Entre los métodos alternativos a utilizar se encontraron: Optotipos de Snellen de números o figuras, Optotipo de Snellen de letras, y fijación central, sostenida y mantenida (CSM). Los optotipos fueron visualizados a través de proyector marca Nidek, modelo CP-770.

3) Biomicroscopía: en lámpara de hendidura Haag-Streit<sup>®</sup> Modelo MARCO 2b ULTRA SLITLAMP en la cual se utilizó la iluminación difusa, retroiluminación y corte óptico para valorar y clasificar la CC según su morfología. La clasificación

morfológica utilizada fue la descrita por la AAO, que las clasificaron en: Lamelar, Sutural, Coronaria, Cerúlea, Polar Anterior, Polar Posterior, Capsular, Membranosa, Total, Nuclear y se incluyó una última categoría: "Otras", para morfologías encontradas que no se encontraron en esta clasificación o para morfologías mixtas.

Con la evaluación en lámpara de hendidura también se conoció la lateralidad de la catarata, clasificándola en unilateral si solo un ojo presentó CC y bilateral si ambos ojos se encontraban afectados.

Los datos obtenidos mediante este estudio fueron vertidos en una base de datos generada con el programa estadístico Statistics<sup>®</sup>, el cual permitió obtener frecuencias absolutas y relativas, las cuales fueron presentadas en forma de tablas. Para el estudio estadístico descriptivo se utilizaron herramientas como distribuciones de frecuencia, medidas de tendencia central y de dispersión.

#### **RESULTADOS**

De la totalidad de pacientes que acudieron a la consulta del servicio de oftalmología desde enero 2018 a diciembre 2020, el 0,39% constituyeron cataratas congénitas o infantiles. Se dividió la muestra para efectos comparativos y se estimó una prevalencia por grupo etario, representada por 3,03% de pacientes pediátricos menores o iguales a 14 años, y de 0,17% en el grupo Adulto de mayores de 15 años. Se tomaron estas edades por ser las utilizadas en la institución y el servicio de Oftalmología para clasificar entre adultos y pediátricos.

Se incluyeron 45 pacientes, y se excluyó uno. Se distribuyeron los pacientes de este estudio (n= 44 pacientes), según género, sexo, edad y lateralidad (Tabla 1). De los pacientes estudiados, el grupo pediátrico constituyó un 59,09%; la mayoría de género femenino (70,45%) y con CC bilaterales (68,18%). El promedio de edad en el grupo pediátrico fue de  $5,08 \pm 3,58$  años, mientras que en el de adultos fue de  $39,83 \pm 20,93$  años.

Tabla1. Distribución de los pacientes según: grupo etario, género y lateralidad (n=44)

		` ;
F	%	X ± DE
26	59,09	$5,08 \pm 3,58$
18	40,91	$39,83 \pm 20,93$
31	70,45	-
13	29,55	-
14	31,82	-
30	68,18	-
	26 18 31 13	26 59,09 18 40,91 31 70,45 13 29,55 14 31,82

La mayoría de los pacientes pediátricos (88,46%) acudieron a consulta oftalmológica por un signo o síntoma detectado por los padres, mientras que el grupo de pacientes adultos acudió refiriendo signo o síntoma detectado por el paciente (77,78%). El motivo de consulta más frecuente en la muestra total fueron: disminución de agudeza visual, leucocoria y estrabismo, con un 43,18%, 18,18% y 15,91% respectivamente. Dos pacientes pediátricos no presentaron motivo de consulta ya que uno fue referido por pediatra sin sospecha familiar y otro referido por educadora (Tabla 2).

Tabla 2. Motivo de Consulta (MC)

	Total	Pediátricos	Adultos
	(n=44)	(n=26)	(n=18)
Motivo de Consulta	f (%)	f (%)	f (%)
Signo/Síntoma detectado por familiares	27 (61,36)	23 (88,46)	4 (22,22)
Referido y sin sospecha familiar	2 (4,55)	2 (7,69)	0 (0)
Otro	15 (34,09)	1 (3,85)	14 (77,78)
Signo/Síntoma Referido como MC			
Disminución de AV	19 (43,18)	5 (19,23)	14 (77,78)
Leucocoria	8 (18,18)	7 (26,92)	1 (5,56)
Estrabismo	7 (15,91)	6 (23,08)	1 (5,56)
Otros	5 (11,36)	4 (15,38)	1 (5,56)
Fotofobia	3 (6,82)	2 (7,69)	1 (5,56)
Sin síntomas	2 (4,55)	2 (7,69)	0 (0)

En el grupo pediátrico, la edad de detección fue de 1,75  $\pm$  3,32 años y en adultos de 28,56  $\pm$  19,41 años. La primera consulta oftalmológica fue de 2,66  $\pm$  3,11 años en pediátricos y de 30  $\pm$  17,10 años en adultos. La edad promedio de diagnóstico de CC fue de 3,00  $\pm$  3,16 años y 34,06  $\pm$  18,60 años en el grupo pediátrico y adultos respectivamente (Tabla 3).

Tabla 3. Promedio y DE de edades\*: detección/primera consulta oftalmológica/diagnóstico

	n=26	n=18
Edad (años)	X ± DE	X ± DE
Detección	1,75 ± 3,32	28,56 ± 19,41
Primera Consulta	2,66 ± 3,11	$30,00 \pm 17,10$
Diagnóstico	$3,00 \pm 3.16$	$34.06 \pm 18,60$

Los signos y síntomas se detectaron de manera tardía en el 65,91%, el resto se detectaron tempranamente. El 90,91% acudió con retraso a su primera consulta oftalmológica y se realizó un diagnóstico tardío en el 95,45% de los pacientes. Tan sólo en un 18,18% de los pacientes estudiados se realizó el diagnóstico de CC antes del año de edad (Tabla 4).

Tabla 4. Retraso en Detección/1era consulta/Diagnóstico (n=44)

	Detección	1era Consulta	Diagnóstico
	f (%)	f (%)	f (%)
Temprano(a)	15 (34,09%)	4 (9,09)	2 (4,5)
Tardío(a)	29 (65,91%)	40 (90,91)	42 (95,45)

En cuanto a las características clínicas de los pacientes, los signos o síntomas más frecuentes encontrados en estos pacientes fueron: leucocoria (27,54%), fotofobia (22,46%) y estrabismo (15,94%) (Tabla 5).

Tabla 5. Características Clínicas de ojos con CC: Signos y síntomas

	Total	Pediátricos	Adultos
	(n=138)	(n=105)	(n=33)
Signos y Síntomas	f (%)	f (%)	f (%)
Leucocoria	38 (27,54)	25 (23,81)	13 (39,39)
Fotofobia	31 (22,46)	17 (16,19)	14 (42,42)
Estrabismo	22 (15,94)	20 (19,05)	2 (6,06)
Nistagmo	11 (7,97)	10 (9,52)	1 (3,03)
Otros	11 (7,97)	9 (8,57)	2 (6,06)
Reflejo óculo digital	10 (7,25)	10 (9,52)	0 (0)
Reacción desfavorable a la oclusión	8 (5,80)	8 (7,62)	0 (0)
Disminución del reflejo de parpadeo	6 (4,35)	5 (4,76)	1 (3,03)
Otros	1 (0,72)	1 (4,76)	0 (0)

Se evaluaron 71 ojos con catarata congénita de 44 pacientes. Tres ojos, de 3 pacientes con CC bilateral fueron operados antes de realizar éste estudio por lo que no se incluyeron en la evaluación. Con respecto a la AV en el grupo pediátrico: 17 ojos del grupo fueron evaluados de acuerdo al método de fijación monocular y 23 ojos fueron evaluados con cartilla de Snellen. Todos los ojos del

grupo de pacientes adultos fueron evaluados mediante cartilla de Snellen (31 ojos) y todas las AV reportadas mediante Snellen, tanto de pacientes pediátricos como adultos, fueron llevadas a logMAR para su estudio estadístico.

El 76,47% de ojos pediátricos con CC evaluados por fijación monocular, no tuvieron fijación y el resto presentaron fijación central sostenida y mantenida. El promedio de agudeza visual en el grupo pediátrico evaluados mediante cartilla de Snellen fue 1,08  $\pm$  0,92 logMAR, mientras que el grupo adulto presentó una AV promedio de 0,61  $\pm$  0,84 logMAR. Con un promedio total en ambos grupos de 0,81  $\pm$  0,90 logMAR (Tabla 6).

Tabla 6. Características clínicas de ojos con CC: AV

	Total (n=71)	Pediátricos (n=40)	Adultos (n=31)
	n=17	n=17	n=0
Fijación Monocular	f (%)	f (%)	f (%)
Fija Sigue y Mantiene	4 (23,53)	4 (23,53)	O
No Fija	13 (76,47)	13 (76,47)	0
	n=54	n=23	n=31
Snellen	X ± DE	X ± DE	X ± DE
AV LogMAR	$0.81 \pm 0.90$	$1,08 \pm 0,92$	$0,61 \pm 0,84$

En un 30% de los pediátricos fue necesario utilizar otra clasificación morfológica, mientras que en el grupo adulto tan solo el 13,33% ameritó esta clasificación. La morfología más frecuente encontrada en este estudio fue la nuclear en el grupo pediátrico (17,14%) y la polar posterior en el grupo adulto (13,33%) (Tabla 7).

Tabla 7. Características clínicas de ojos con CC: Morfología

	Total	Pediátricos	Adultos
	n=115	n=70	n=45
Morfología	f (%)	f (%)	f (%)
Otra:	27 (23,89)	21 (30)	6 (13,33)
Nuclear	19 (16,81)	12 (17,14)	7 (15,56)
Polar Posterior	15 (13,27)	4 (5,71)	11 (24,44)
Total	11 (9,73)	10 (14,29)	1 (2,22)
Lamelar	11 (9,73)	6 (8,58)	5 (11,11)
Sutural	10 (8,85)	4 (5,71)	6 (13,33)
Cerúlea	8 (7,08)	2 (2,86)	6 (13,33)
Capsular	8 (7,08)	6 (8,57)	2 (4,44)
Polar Anterior	3 (2,65)	2 (2,86)	1 (2,22)
Coronaria	2 (1,77)	2 (2,86)	0 (0)
Membranosa	1 (0,88)	1 (1,43)	0 (0)

#### DISCUSIÓN

Las CC representan una entidad patológica que requiere importante atención por ser causa de deterioro visual en niños y en adultos en todo el mundo, donde el futuro visual depende de su diagnóstico y tratamiento oportuno, a pesar de ser una entidad poco frecuente.

La prevalencia de CC encontrada en este estudio, con respecto al grupo pediátrico, fue mayor (3,03%) que la reportada por Lin et al. (17) en un centro oftalmológico de China (1,01-1,10%).

En el presente estudio, el género prevalente fue el femenino (70,45%), en contraste con los estudios de Haagaard et al. (4), Khokhar et al. (10), Lin et al. (17) y Nadeem et al. (16), donde se encontró más frecuentemente el género masculino. Por su parte, Fakhoury et al. (6), encontró el género femenino en un 53% y Sheeladevi et al. (15) un 50,3%. No se ha encontrado relaciones entre el género masculino y femenino con respecto a la aparición de CC en otros estudios (15).

La edad promedio de los pacientes estudiados del grupo pediátrico fue de 5,08 ± 3,58 años, similar a la encontrada por Pérez et al. (18) de 5,58 años, y mayor a la encontrada por Fakhoury et al. (6) de 1,64 años.

En cuanto a lateralidad, en la mayoría de los estudios por: Wu et al. (7), Haargaard et al. (4), Fakhoury et al. (6) y Nagamoto et al. (14), se encontraron más frecuentes las cataratas bilaterales, al igual que lo encontrado en el presente estudio en un 68,18%.

La leucocoria como signo detectado que llevó al diagnóstico de CC encontrado por Fakhoury et al. (6), Khokhar et al. (10) y Nagamoto et al. (14), coincide en ser la leucocoria el signo prevalente. No obstante, en el presente estudio la leucocoria fue el segundo signo más frecuentemente detectado luego de la disminución de agudeza visual y antes que estrabismo, como signos y síntomas más comunes.

En el presente estudio se estimó una edad media de detección en pacientes pediátricos de  $1,75 \pm 3,32$  años, evidenciando un retraso importante en la misma

sin embargo este dato es comparable con uno de los grupos del estudio por Khokhar et al (10) donde la edad promedio de detección o presentación encontrada fue de  $1,24 \pm 1,48$  años en uno de sus grupos, y de  $4,63 \pm 3,77$  años en el otro, siendo estos últimos mayores que los encontrados en este estudio. Esto puede deberse a que el estudio de Khokhar et al fue realizado sólo en pacientes con CC unilateral y se incluyeron pacientes con 15 años o menos (10).

La edad media de diagnóstico encontrada en el grupo pediátrico en el presente estudio  $3,00\pm3,16$  años, es parecida a la encontrada por Haargaard et al. (4) de 3 años y por Khokhar et al. (10) de  $2,30\pm3,09$  años. Difiere a su vez, de la encontrada por Bhatti et al. (11), cuya edad media de diagnóstico fue menor que la del presente estudio, lo cual puede deberse a que incluyó pacientes diagnosticados sólo en el primer año de edad.

Sheeladevi et al. (15) Encontraron el diagnóstico antes del año de edad en el 40% de su muestra, mientras que el presente estudio se encontró este diagnóstico antes del año en tan solo 18,18% de la muestra.

Encontrar un 90.91% de pacientes que hayan acudido tardíamente a consulta oftalmológica, siendo la mayoría (95,91%) motivados o por la presentación de signos y síntomas detectados por familiares (61,36%) o por el propio paciente (34,09%), indica que tanto la primera consulta oftalmológica de estos pacientes como el diagnóstico de CC se asumirá como tardío, demostrado por los resultados obtenidos, donde se considera inaceptable que el 4,54% de los pacientes, que representan 2 pacientes de 4 que acudieron de manera temprana a consulta oftalmológica, no se les sea diagnosticada la patología en estudio. Este retraso en la detección, primera consulta y diagnóstico puede deberse a políticas insuficientes de cribado y manejo de CC, además de falta en la educación tanto del personal que atiende a pacientes pediátricos como factores socio-económicos de la población que no permiten el acceso a una atención oportuna, entre otros factores involucrados.

En cuanto al grupo adulto, existe un retraso en la detección de los signos y síntomas de 30,24 ± 18,61 años, un retraso en la atención por un oftalmólogo de

27,16 ± 17,22 años y retraso en el diagnóstico de 34,06 ± 18,60 años. Esto puede deberse a no tener acceso a una consulta oftalmológica en la infancia, o a que la morfología propia de la CC les permitieron un desarrollo durante su vida sin tener que eminentemente acudir a un oftalmólogo, sin embargo, se considera que todo paciente, tenga o no síntomas visuales, debería tener una consulta oftalmológica mínimo a los 3-5 años de edad (29), por lo tanto todos los pacientes adultos acudieron tardíamente a esta valoración que pudo haber detectado tanto la CC, como algún otro defecto visual que ameritara ser tratado oportunamente.

Lim et al. (12) encontraron una AV promedio de 6/9 o mejor en su estudio, que corresponde a 1,5 por logMAR, lo cual es similar al promedio de AV encontrada en nuestro estudio en pacientes pediátricos de 1,08 logMAR. En el grupo donde no pudo ser cuantificada la AV en el estudio de Lim et al. obtuvieron fijaciones centrales, sostenidas y mantenidas, en contraste con los encontrado en los ojos con CC de nuestro estudio donde el 76,47% no presentaron fijación. Sin embargo, vale resaltar que el estudio por Lim et al. incluyeron cataratas pediátricas de cualquier etiología, no sólo CC.

La morfología de CC más frecuente en el grupo pediátrico fue la nuclear, al igual que lo reportado por Haargaard et al. (4), Traboulsi et al. (13), y Pérez et al. (18). En la muestra total fue necesario utilizar otra clasificación de morfología de CC en el 23,89% de los ojos con CC, esto se debe a que las morfologías de las CC son diversas y existen casos donde se combinan más de una morfología en el mismo ojo afectado.

En la revisión, no se encontraron estudios comparables con los resultados en el grupo adulto de este estudio, siendo este el primer estudio de CC no diagnosticadas en adultos.

#### **CONCLUSIONES**

Este estudio representa el primer estudio realizado en la CHET sobre CC o infantiles y el primero en la literatura revisada en incluir adultos con CC no diagnosticadas.

La prevalencia de cataratas congénitas fue de 3% en pacientes pediátricos y 0.2% en pacientes adultos. El grupo etario predominante en la muestra de pacientes con catarata congénita fueron los pacientes pediátricos. El género predominante fue el femenino.

Existe un retraso importante en la identificación, diagnóstico y primera visita al oftalmólogo. Los principales motivos de consulta fueron leucocoria y disminución de la agudeza visual. Los principales signos y síntomas identificados fueron disminución de agudeza visual, leucocoria y estrabismo.

La agudeza visual de los pacientes con catarata congénita en promedio fue de 1,08 en pacientes pediátricos y 0,66 por logMAR en adultos. La presentación más frecuente fue de cataratas bilaterales.

La morfología más frecuente en pediátricos fue cataratas nucleares, mientras que en adultos fueron las cataratas polares posteriores

#### **LIMITACIONES**

Por situación de pandemia por el virus Sars-cov-2 emergente en marzo 2020 en Venezuela, se suspendieron las consultas en el servicio desde tal mes, motivo por el cual se alargó el período de recolección de datos desde Junio 2020 hasta Diciembre 2020, aceptando desde Marzo 2020 por triaje del servicio a aquellos pacientes que acudieran con signos o síntomas sugestivos de catarata congénita.

Debido a la baja afluencia de pacientes que acudieron al servicio después de Marzo 2020 por la pandemia, se evidenció un importante sesgo en el comportamiento del fenómeno en estudio por ésta situación de salud extraordinaria a nivel mundial.

Otra de las limitaciones encontradas en el estudio fue el acceso al registro estadístico de consulta y triaje llevado por la institución, al no contar con sistemas automatizados de contabilización que faciliten el proceso.

#### **RECOMENDACIONES**

Se sugiere la realización de otros estudios clínicos y epidemiológicos sobre CC en la institución y en el país, con mayor tiempo de recolección de datos y ampliación de las muestras para generar información más representativa del comportamiento de este fenómeno en la población venezolana en general.

Se recomienda la creación de un protocolo de atención de pacientes con cataratas congénitas en el hospital, empezando desde la imperativa necesidad de capacitación del personal de enfermería, pediatras y otro personal a cargo de la evaluación de recién nacidos en la CHET, para la exploración del reflejo rojo o prueba de Bruckner en recién nacidos, el cual representa el método de cribado preferente para la detección temprana de CC y otras alteraciones oculares.

Se hace necesario el desarrollo de nuevas estrategias de salud pública que garanticen la atención, resolución y rehabilitación de pacientes con CC para evitar la ambliopía y discapacidades visuales que se generan por intervención tardía en el curso de la enfermedad.

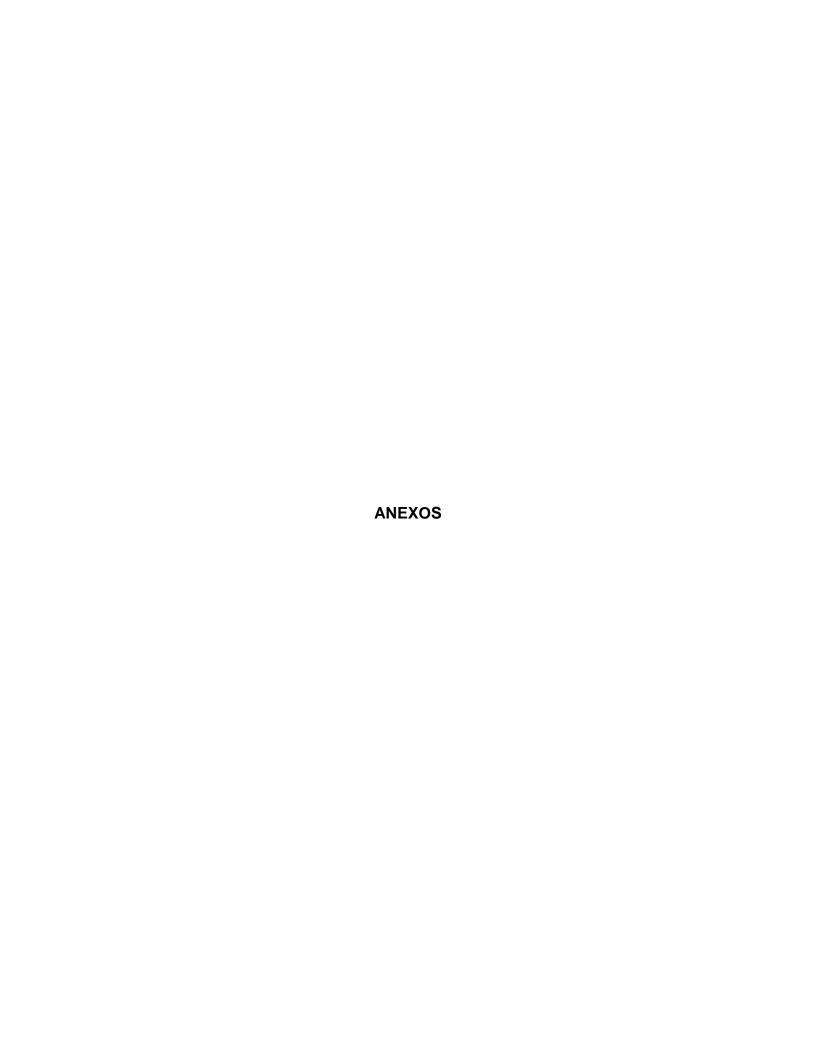
#### **BIBLIOGRAFÍA**

- American Academy of Ophthalmology. Lens and Cataract. 1era Edición. Canadá: LEO; 2012. P. 21-38. Vol N°11. Embryology and Developmental Defects.
- 2. Villanueva C. Catarata congénita e infantil: etiología y genética. En: Centurion V, Nicoli C, Villar-Kuri J. El Libro del Cristalino de las Américas. Brasil: Livraria Santos Editora; 2007. p.675-684.
- 3. Vieira L, Carvalho M, Endriss D. Catarata Infantil. En: Centurion V, Nicoli C, Villar-Kuri J. El Libro del Cristalino de las Américas. Brasil: Livraria Santos Editora; 2007. p.695-708.
- 4. 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):2292-8.
- Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura. UNESCO [Internet]. La atención y educación de la primera infancia.
   [Consultado 2 Ene 2019]. Disponible en: <a href="https://es.unesco.org/themes/atencion-educacion-primera-infancia">https://es.unesco.org/themes/atencion-educacion-primera-infancia</a>

- Fakhoury O, Aziz A, Matonti F, Benso C, Belahda K, Denis D. Epidemiologic and etiological characteristics of congenital cataract: study of 59 cases over 10 years. J Fr Ophtalmol. 2015 Apr;38(4):295-300.
- 7. Wu X, Long E, Lin H, Liu Y. Prevalence and epidemiological characteristics of congenital cataract: a systematic review and meta-analysis. Sci Rep [Internet] 2016 [Consultado 10 Oct 2018]; Jun 23 (6) 28564. Disponible en: <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4917826/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4917826/</a>
- 8. American Academy of Ophthalmology. Oftalmología pediátrica y estrabismo. 1era Edición. España: ELSEVIER; 2008. P.285-309. Vol N° 6. Cataratas y otras alteraciones del cristalino en la infancia.
- World Health Organization. WHO [Internet]. Blindness: Vision 2020 The Global Initiative for the Elimination of Avoidable Blindness. [Consultado 2 Ene 2019]. Disponible en: <a href="https://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs213/en/">https://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs213/en/</a>
- 10. Khokhar S, Jose C, Sihota R, Midha N. Unilateral Congenital Cataract: Clinical Profile and Presentation. J PediatrOphthalmolStrabismus. 2018 Mar 1;55(2):107-112.
- 11.Bhatti TR, Dott M, Yoon PW, Moore CA, Gambrell D, Rasmussen SA. Descriptive epidemiology of infantile cataracts in metropolitan Atlanta, GA, 1968-1998. Arch PediatrAdolesc Med. [Internet] 2003. [Consultado 02 Oct 2018] Apr; 157(4):341-7. Disponible en: https://jamanetwork.com/journals/jamapediatrics/fullarticle/481298
- 12.Lim Z, Rubab S, Chan YH, Levin AV. Pediatric cataract: the Toronto experience-etiology. Am J Ophthalmol. 2010 Jun;149(6):887-92.
- 13. Traboulsi E, Freedman S, Wilson E, Lambert S. Does Cataract Morphology Affect the Risk of Glaucoma Following Cataract Surgery in Infants with a Unilateral Congenital Cataract. J Cataract Refract Surg. 2017 Dec; 43(12): 1611–1612.
- 14. 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 [Internet] 2015 [Consultado 11 Nov 2018]; May 59(3):148-56. Disponible en: <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5484708/pdf/41598">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5484708/pdf/41598</a> 2017 Ar ticle 4332.pdf
- 15. Sheeladevi S, Lawrenson JG, Fielder A, Kekunnaya R, Ali R, Borah RR, et al. Delay in presentation to hospital for childhood cataract surgery in India. Eye (Lond). [Internet] 2018 [Consultado 11 Oct 2018]; Dec32(12):1811-1818. Disponible en: <a href="http://openaccess.city.ac.uk/19986/10/s41433-018-0176-2.pdf">http://openaccess.city.ac.uk/19986/10/s41433-018-0176-2.pdf</a>
- 16. Nadeem S, Ayub M, Fawad H. Congenital Cataract: Morphology and Management. Pak J Ophthalmol[Internet] 2013 [Consultado 17 Ene 2019];

- Vol. 29: No. 3. Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/320407441
- 17. Lin H, Yang Y, Chen J, Zhong X, Liu Z, Lin Z, et. Al. Congenital cataract: prevalence and surgery age at Zhongshan Ophthalmic Center (ZOC). PLoS One. [Internet] 2014; [Consultado 29 Mar 2021] Jul 3;9(7):e101781. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24992190/
- 18. Pérez J, Arroyo M, Murillo L. Manejo de la catarata congénita: experiencia en el Hospital General de México. Rev Mex Oftalmol [Internet] 2005; [Consultado 17 Ene 2019]; 79(3): 139-144. Disponible en: https://www.medigraphic.com/pdfs/revmexoft/rmo-2005/rmo053c.pdf
- 19. Gaviria A, Ruiz F, Dávila C, Burgos G, Osorio E, Watson G et al. Análisis de situación de salud visual en Colombia 2016: Convenio 519 de 2015. [Internet] Colombia; 2016.[Consultado 30 Mar 2019] Disponible en: <a href="https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/PP/ENT/asis-salud-visual-colombia-2016.pdf">https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/PP/ENT/asis-salud-visual-colombia-2016.pdf</a>
- 20. Cortés C. Cataratas Congénitas. España: Sociedad Española de Oftalmología; 1994.
- 21. Cortés C, López N. Etiología Clínica. En: Cortés C. Cataratas Congénitas. España: Sociedad Española de Oftalmología; 1994.
- 22. American Academy of Ophthalmology. Lens and Cataract. 1era Edición. Canadá: LEO; 2012. P. 5-8. Vol N°11. Anatomy
- 23. Wright K, Spiegel P. Oftalmología pediátrica y estrabismo. Los requisitos en oftalmología. España; Harcourt, 2001.
- 24. Cortés C, Castellví G. Morfología de la Catarata Congénita. En: Cortés C. Cataratas Congénitas. España: Sociedad Española de Oftalmología; 1994.
- 25. Westheimer G. Agudeza Visual. En: Kaufman P, Alm A. Adler Fisiología del Ojo: Aplicación clínica. 10ma Edición. España: ELSEVIER; 2004.
- 26. American Academy of Ophthalmology. Oftalmología pediátrica y estrabismo. 1era Edición. España: ELSEVIER; 2008. P.67-75. Vol N° 6. Ambliopía.
- 27. Nelson L. Harley. Oftalmología pediátrica. 4ta ed. México: McGrawHill Interamericana Editores, S.A.; 2000.
- 28. Cortés C, Gómez P, Cortés A. Diagnóstico de las Cataratas Congénitas. Semiología y Exploración Clínica. En: Cortés C. Cataratas Congénitas. España: Sociedad Española de Oftalmología; 1994.
- 29. Exámenes oftalmológicos de detección para niños [Internet]. https://www.aao.org/. 2020 [Consultado 22 febrero 2021]. Disponible en: <a href="https://www.aao.org/salud-ocular/consejos/tamizaje-oftalmologico-para-ninos">https://www.aao.org/salud-ocular/consejos/tamizaje-oftalmologico-para-ninos</a>

- 30. Shields J, Shields C. Tumores oculares de la infancia. En: Nelson L. Harley. Oftalmología pediátrica. 4ta ed. México: McGrawHill Interamericana Editores, S.A.; 2000.
- 31. American Academy of Ophthalmology. Oftalmología pediátrica y estrabismo. 1era Edición. España: ELSEVIER; 2008. P.9-11. Vol N° 6. Introducción al estrabismo.
- 32. American Academy of Ophthalmology. Oftalmología pediátrica y estrabismo. 1era Edición. España: ELSEVIER; 2008. P.159-168. Vol N° 6. Nistagmo infantil.
- 33. American Academy of Ophthalmology. Oftalmología básica para estudiantes de Medicina y residentes de Atención primaria. 5ta Edición. España: ELSEVIER; 2007.
- 34. Guerrero J. Fármaco Terapéutica Ocular del Segmento Anterior. 1era Edición. Colombia: Universidad Santo Tomás; 2007.



Anexo 1

#### **EQUIVALENCIAS DE AGUDEZA VISUAL EN DISTINTAS NOTACIONES**

MAR AGUDEZA VISUAL DE SNELLEN		AGUDEZA VISUAL DE SNELLEN  EFICIENCIA VISUAL	Fracción	LOG DE LA AGUDEZA	
(MINUTOS DE ARCO) PIES METRO	METROS	DE SNELL-STERLING (%)	DE SNELLEN	VISUAL RESPECTO A 20/20	
0,5	20/10	6/3	109	2,0	0,3
0,75	20/15	6/4,5	104	1,33	0,1
1,00	20/20	6/6	100	1,0	0
1,25	20/25	6/7.5	96	0,8	-0,1
1,5	20/30	6/9	91	0,67	-0,18
2,0	20/40	6/12	84	0,5	-0,3
2,5	20/50	6/15	76	0,4	-0,4
3,0	20/60	6/18	70	0,33	-0,5
4,0	20/80	6/24	58	0,25	-0,6
5,0	20/100	6/30	49	0,2	-0,7
6,0	20/120	6/36	41	0,17	-0,78
7,5	20/150	6/45	31	0,133	-0,88
0,0	20/200	6/60	20	0,10	-1,0
0,0	20/400	6/120	3	0,05	-1,3

6m: seis metros

Westheimer G. Agudeza Visual. En: Kaufman P, Alm A. Adler Fisología del Ojo: Aplicación clínica. 10ma Edición. España: ELSEVIER; 2004.

#### Anexo 2

## Instrumento de Recolección de Datos

	Px #	#Historia:	Fecha:
INTERROGATORIO A P	ADRES/RE	PRESENTANTE	S
Edad: Género:			
<b>Edad de detección</b> (¿A qué edad notó po del paciente?):	r primera ve:	z una anormalida	nd en el/los ojo/s
Edad de 1era consulta oftalmológica: _			
Edad de Diagnóstico de catarata congér	nita (CC): _		
Motivo de consulta al oftalmólogo:			
1) Signo/síntoma visual detectado por 2) Referido por pediatra sin sospecha 3) Otro:  Si respondió la 1, diga qué signo/síntoma por como como como como como como como co	familiar  principal fue  c, alguno de representa o de los ojos  Reflejo oc	e los siguientes ente/cuidador cada	signos o a signo)  Nistagmo  Fotofobia
<del></del>	S CLÍNICOS	<b>`</b>	
Presencia de los siguientes signos a la			
<u> </u>			1
Leucocoria Nistagmo Estral	oismo	Fotofobia	j —
Reacción desfavorable a la oclusión de un	o de los ojos	Epífora	Ш
Disminución del reflejo del parpadeo	Otro:		

AV: Fijación (CSM):	OD: OI:	(Snel	llen):
Fijación: Excelente	Buena Regular	Mala AVLsc: O	DOI
Catarata: Unilateral	Bilateral	I	
Morfología:			
OJO DERECHO			
Lamelar	Sutural	Coronaria	Cerúlea
Polar Anterior	Polar Posterior	Capsular	Membranosa
Total	Nuclear	Otra:	
OJO IZQUIERDO			
Lamelar	Sutural	Coronaria	Cerúlea
Polar Anterior	Polar Posterior	Capsular	Membranosa
Total	Nuclear	Otra:	

#### Anexo 3

#### **CONSENTIMIENTO INFORMADO**

El presente consentimiento informado corresponde la investigación que lleva por título: CARACTERÍSTICAS CLÍNICOEPIDEMIOLÓGICAS DE PACIENTES CON CATARATA CONGÉNITA O INFANTIL, EN LA CONSULTA DEL SERVICIO DE OFTALMOLOGÍA DE LA CIUDAD HOSPITALARIA "DR. ENRIQUE TEJERA", ENERO 2018 A JUNIO 2020.

Se le invita a la participación en esta investigación que tiene por objetivo caracterizar clínica y epidemiológicamente a los pacientes con cataratas congénitas o infantiles que acuden a consulta en el Servicio de Oftalmología de la Ciudad Hospitalaria "Dr. Enrique Tejera", desde Enero 2018 a Junio 2020.

#### **JUSTIFICACIÓN**

La Catarata Congénita (CC), es una patología ocular caracterizada por la opacificación del cristalino, perdiendo así su cualidad normal de transparencia, que puede ocurrir durante la gestación o en los primeros años de vida. Es importante su diagnóstico precoz ya que representa una de las causas de ambliopía.

La ambliopía es la disminución unilateral o bilateral de la mejor Agudeza Visual (AV) corregida en ausencia de anomalías estructurales del ojo, que en el caso de las CC ocurre por privación de la imagen que llega a la retina por opacidad del cristalino.

Toda pérdida visual por ambliopía es evitable o reversible si se detecta a tiempo y se interviene adecuadamente, por ello es importante su diagnóstico precoz y es mucho mejor cuanto más temprano se diagnostique y se remueva la catarata además de la instauración de una adecuada corrección óptica.

Por todo lo anteriormente planteado, en la presente investigación, se pretende conocer las características clínicas y epidemiológicas de los pacientes con CC que acuden al servicio de oftalmología de la CHET.

#### PROCEDIMIENTO DEL ESTUDIO:

De aceptar la participación en este estudio, se realizarán los siguientes procedimientos:

- 1.- Historia Clínica. Que incluye un interrogatorio completo acerca de información sobre la enfermedad actual de su representado
- 2.- Valoración Oftalmológica. Se realizará una consulta oftalmológica que incluye: Interrogatorio, inspección, medición de su agudeza visual, balance muscular y biomicroscopía en lámpara de hendidura.

#### **ACLARACIONES:**

La decisión de que su hijo o representado participe en el estudio es completamente voluntaria, no habrá ninguna consecuencia desfavorable para Ud ni su hijo, en caso de no querer participar y puede retirarse del estudio en el momento que lo desee. No recibirá pago alguno por su participación ni tendrá que pagar para poder ser incluido.

En caso de cualquier de duda, puede preguntar y se le responderán y/o aclararán sus dudas con mucho gusto. Se podrá dirigir en este caso con la Dra Emma Quintero (R2) y de estar de acuerdo en participar en la investigación, deberá firmar en Consentimiento Informado. Sus datos tales como nombres, apellidos, Cédula de Identidad, no serán divulgados. Sólo se utilizarán datos clínicos y epidemiológicos.

#### CONSENTIMIENTO INFORMADO

Yo			······································
portador (a) de la CI:	paciente	o represer	ntante de la/del
paciente:	,	de	meses/años
de edad, he leído y comprendido toda la	información,	se me han	aclarado todas
mis dudas. Entiendo que todos los datos o	obtenidos en	la investiga	ción pueden ser
publicados y difundidos con fines científico	os y académio	cos.	
Firma del Representante	Fech	na	
Testigo	Fech	a	
Yo, Emma Isabel Quintero De Lima CI: V	-20.729.205,	Residente d	de postgrado de
oftalmología, le he explic	cado a	el/la	Sr (a)
	la natur	aleza y p	ropósito de la
investigación, se le ha informado acerca	a de los prod	cedimientos	a realizar, así
como los efectos adversos de los med	icamentos a	utilizar par	a la valoración
oftalmológica, he aclarado todas sus	dudas. Ace	oto todas	las normativas
correspondientes a la investigación con	seres humar	nos. Una v	ez concluida la
sesión de preguntas y respuestas se proce	edió a firmar e	el presente d	documento.
Firma del Investigador	F	echa	

Anexo 4
CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

	2019							2020								2021													
ACTIVIDADES	Ε	F	M	Α	M	J	J	Α	S	0	N	D	Ε	F	M	Α	M	J	J	Α	s	0	N	D	Ε	F	M	Α	M
Redacción y revisión del proyecto	Х	X																											
Presentación a coordinación docente			X	X																									
Aprobación del proyecto por coordinación docente				X																									
Revisión y aprobación por comité de ética del proyecto				X																									
Recolección de datos				X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	Χ	X	Χ	X	X	Χ	X	X	Χ	X	X					
Procesamiento de datos																									X				
Análisis de Información																									X	Χ			
Redacción de la información y trabajo final de grado (TFG)																										X	X		
Asignación de Jurados																												X	
Presentación del TFG																													X