20-22 DE NOVEMBRE DE 2025
AUDITORI L'ILLA/BARCELONA
Societat Catalana d'Oftalmologia
56è CONGRÉS DE LA SOCIETAT CATALANA D'OFTALMOLOGIA
OFTALMOLOGIA 360º

GENÉTICA DE LAS CATARATAS BILATERALES NO SINDRÓMICAS EN LA INFANCIA: ANÁLISIS DE UNA COHORTE RETROSPECTIVA

Elena Brotons Muñoz; Laura Pulido Sánchez-Carnerero; Paula Durá Gómez; Delia Yubero; Gemma Escribano; Marta Morales Ballús

Hospital Clínic de Barcelona

Las cataratas no sindrómicas de inicio temprano son una enfermedad genética rara caracterizada por cataratas bilaterales presentes al nacimiento o en la infancia sin afectación sistémica. Constituyen una de las causas más relevantes de ceguera infantil prevenible. Este estudio retrospectivo tiene como objetivo identificar factores genéticos responsables y describir fenotipos asociados en una cohorte catalana.

Se incluyeron pacientes menores de 18 años con cataratas bilaterales congénitas o progresivas no sindrómicas sometidos a cirugía entre 2016 y 2024 en un hospital terciario de referencia. Tras evaluación clínica y obtención de muestras sanguíneas, se realizó secuenciación de nueva generación en los casos índice, filtrando variantes genéticas previamente vinculadas a la enfermedad. Posteriormente se realizó un estudio de segregación familiar mediante secuenciación de Sanger.

Se incluyeron un total de 87 pacientes, con un 36% de casos congénitos. El fenotipo más frecuente fue la catarata nuclear (33%), seguido de total (21,6%) y subcapsular posterior (15,9%). El 33% presentó malformaciones oculares adicionales. La tasa de diagnóstico genético positivo alcanzó el 55%, con variantes de significado incierto (41%), probablemente patogénicas (43%) y patogénicas (16%). Se observó amplia heterogeneidad genética: 32% de mutaciones en genes de factores de transcripción, 21% en cristalinas y 21% en proteínas transportadoras de membrana. El patrón más común fue autosómico dominante (78%), con 43% de mutaciones de novo.

El estudio resalta la diversidad genética de las cataratas no sindrómicas de inicio temprano. Subraya la utilidad de las pruebas genéticas para diagnóstico, consejo familiar y planificación terapéutica, aportando bases para futuras terapias dirigidas.