

ORIGINAL

Frecuencia y presentación clínica de los defectos oculares congénitos en Asturias (1990–2004)

I. Riaño Galán^{a,f,*}, C. Rodríguez Dehli^{a,f}, E. García López^{b,f}, C. Moro Bayón^{c,f}, E. Suárez Menéndez^{a,f}, F. Ariza Hevia^{d,f} y C. Mosquera Tenreiro^{e,f}

^aServicio de Pediatría, Hospital San Agustín, Avilés, España

^bServicio de Pediatría, Hospital Álvarez-Buylla, Mieres, España

^cServicio de Pediatría, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España

^dServicio de Pediatría, Hospital de Jario, Coaña, España

^eConsejería de Salud y Servicios Sanitarios de Asturias, España

^fRegistro de Defectos Congénitos de Asturias, España

Recibido el 19 de septiembre de 2009; aceptado el 8 de diciembre de 2009

Disponible en Internet el 4 de marzo de 2010

PALABRAS CLAVE

Epidemiología;
Defectos congénitos;
Defectos oculares;
Catarata congénita;
Anoftalmia/
microftalmia;
Coloboma;
Anomalías asociadas;
Registro

Resumen

Introducción: Los defectos oculares congénitos (DOC) pueden originar importante discapacidad.

Objetivo: El objetivo de este estudio fue conocer la prevalencia total de los DOC en Asturias, su tendencia y realizar una descripción de su forma de presentación.

Metodología: Análisis de los datos del Registro de Defectos Congénitos de Asturias (RDCA) de los años 1990–2004. La población estudiada fueron los 103.452 nacidos de madres residentes en Asturias en este periodo. Se calcularon las tasas de prevalencia total.

Resultados: De los 3.035 casos con defectos congénitos registrados durante los 15 años estudiados, 70 tenían un DOC. La prevalencia total media fue de 6,8 por 10.000 nacidos, con una tendencia estable. Los más frecuentes fueron: las cataratas congénitas (2,0 por 10.000 nacidos vivos), la anoftalmia/microftalmia (1,4 por 10.000 nacidos vivos) y los colobomas (1,3 por 10.000 nacidos vivos). El 40 % de los DOC se presentaron de forma aislada, 37% pertenecían a un síndrome y 23% se asociaban a otras anomalías congénitas no sindrómicas.

Conclusiones: La prevalencia total de los DOC durante este periodo en Asturias fue estable siendo las cataratas congénitas el DOC más frecuente. Más de la mitad de los DOC, en especial la anoftalmia/microftalmia se asociaron a otras malformaciones congénitas.

© 2009 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: isogalan@yahoo.es (I. Riaño Galán).

KEYWORDS

Epidemiology;
 Congenital defects;
 Congenital ocular anomalies;
 Congenital cataract;
 Anophthalmos/
 microphthalmos;
 Coloboma;
 Associated anomalies;
 Registry

Frequency and clinical presentation of congenital ocular anomalies in Asturias 1990–2004

Abstract

Introduction: Congenital ocular anomalies (COAs) can produce serious disability.

Objective: The purpose of this investigation was to assess the prevalence of COAs, their trends and to describe the associated malformations and syndromes in a geographically defined population.

Method: Data from the Asturias Registry of Congenital Defects were used. The period studied was from 1990 to 2004 and the study population the 103,452 births of mothers living in the region. Total prevalence was calculated.

Results: A total of 3035 cases with congenital defects were recorded, of these 70 had COAs. The total prevalence was 6.8 per 10000 births, with a stable trend during this period. The most common COAs were: congenital cataract (2.0 per 10000 births), anophthalmos/microphthalmos (1.4 per 10000 births) and coloboma (1.3 per 10000 births). 40% of COAs occurred as isolated defects, 37% were syndromes and 23% were associated with other congenital defects.

Conclusions: The prevalence of COAs in Asturias over this period had a stable trend and the congenital cataract was the commonest COAs. COAs, particularly the anophthalmos/microphthalmos were associated with other congenital anomalies.

© 2009 Asociación Española de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

Las anomalías oculares congénitas constituyen un grupo de defectos congénitos (DC) que pueden generar grave discapacidad, puesto que el sentido de la vista es esencial para el aprendizaje, la comunicación y la relación social. Por ello, la detección precoz de los defectos oculares congénitos (DOC) es fundamental: permitirá su corrección total o parcial, así como atención temprana y educación especial para minimizar sus efectos, cuando no sea posible evitar la ceguera parcial o total. Aunque pueden presentarse aisladas, con frecuencia se asocian a otras alteraciones del desarrollo, con afectación de otros órganos o sistemas, como ocurre en los síndromes¹.

No existen muchas publicaciones acerca de la epidemiología de los DOC²⁻⁴ o bien proceden de grupos seleccionados (déficits visuales⁵, Down⁶, retraso mental⁷, etc.). Por esta razón, hemos realizado este trabajo con el objetivo de conocer la frecuencia de los DOC en nuestro medio, su evolución temporal y forma de presentación.

Material y métodos

El Registro de Defectos Congénitos de Asturias (RDCA) es un registro de base poblacional cuyas características están descritas en su manual operativo y recogidas en la página web del European Concerted Action on Congenital Anomalies and Twins⁸ (EUROCAT), con el que comparte, en lo fundamental, una metodología común.

La población objeto de estudio fueron todos los nacidos (vivos y muertos) y abortos inducidos (AI) por DC de mujeres residentes en Asturias desde el 1 de enero de 1990 al 31 de diciembre de 2004.

El RDCA realiza un sistema de vigilancia y captación de casos diagnosticados hasta los 5 años de vida. Las fuentes de información utilizadas en esta captación sistemática de casos

fueron las de los servicios de Pediatría y Neonatología. Anualmente se realiza una búsqueda activa cruzando la base de datos de los casos ya captados con otras múltiples fuentes de información⁹. Los casos de DC registrables incluyen los definidos por el EUROCAT y excluye malformaciones menores aisladas.

La codificación de los DC se realizó con la CIE-9 (Clasificación Internacional de Enfermedades) hasta el año 2000 y con la CIE-10 a partir de entonces. Incluimos los siguientes defectos oculares: anoftalmia/microftalmia (A/M) unilateral o bilateral, cataratas, colobomas y otros defectos oculares que incluyen malformaciones congénitas de los párpados, del aparato lagrimal, de la órbita, y del globo ocular. Se excluyen escleróticas azules siguiendo los criterios del EUROCAT.

Se considera que A/M constituyen expresiones o grados diferentes de una misma alteración de desarrollo prenatal, por lo que se suelen estudiar en conjunto^{1,9}.

El número total de casos no se corresponde con la suma de DOC ya que en 4 casos existían 2 defectos oculares combinados, los cuales se tabularon separadamente en cada tipo de defecto.

Para el estudio de las frecuencias de DOC se utilizó como indicador principal la tasa de prevalencia total: total de casos (vivos, muertos y AI) registrados por cada diez mil nacidos (vivos y muertos). Con el fin de obtener tasas más estables, hemos agrupado los casos en cinco periodos de 3 años. Se utilizó el test de chi cuadrado para analizar la homogeneidad de las tasas y la tendencia. Para la comparación con otros registros europeos se calcularon los IC del 95% de las tasas correspondientes. Se tomó una significación estadística del 5%.

Resultados

En el período estudiado se han registrado 3.035 casos de DC en un total de 103.452 nacidos. El número de casos con

DOC fue de 70, con una prevalencia total de 6,8 casos por diez mil nacidos (IC 95%: 5,2–8,4).

La **tabla 1** muestra la prevalencia del conjunto de los DOCs así como de los más frecuentes: catarata congénita, A/M y colobomas. Las prevalencias trianuales fueron homogéneas para el total de DOC (chi cuadrado para homogeneidad 2,93; $p = 0,56$) con tendencia ligeramente descendente no significativa (chi cuadrado 0,88, $p = 0,34$). La **figura 1** muestra esta evolución temporal. El pequeño número de casos de los defectos separadamente no permite un análisis de tendencia consistente.

Las cataratas congénitas fueron el DOC más frecuente en nuestro estudio. El grupo de otros DOC incluyó: seis casos de ptosis palpebral, uno de blefarofimosis congénita bilateral y uno de dacriocistitis congénita del ojo derecho; 6 con alteraciones del segmento anterior del ojo: anomalía de Axenfeld-Rieger (1), aniridia bilateral (1), heterocromía del iris (3), anomalía de Peters (1); 8 con malformaciones del segmento posterior del ojo: vítreo primario hiperplásico persistente (1), hemorragia vítrea y retiniana (1), alteraciones de la retina (un caso de atrofia, uno de distrofia y otro de desprendimiento), 2 con persistencia de la arteria hialoidea bilateral y uno de retinoblastoma, y otras (un caso con quiste pedunculado del borde externo del ojo y uno con glaucoma congénito bilateral).

La mayoría (67) fueron nacidos vivos; se registró un AI: polimalformado con A/M bilateral asociado a osteocondrodisplasia y adactilia en las 4 extremidades y dos nacidos muertos, uno con A/M presente en el síndrome de Neu Laxova y otro cuyo único hallazgo fue una catarata aislada.

Respecto al sexo del nacido, se encontró un predominio de varones (59,4%), con una razón de masculinidad de 1,37, a expensas del grupo de otros DOC (19 varones y 7 mujeres), puesto que la proporción fue similar entre ambos sexos tanto en los casos con cataratas congénitas (10 varones y 11 mujeres), colobomas (7 varones y 6 mujeres) como en los A/M (8 varones y 5 mujeres). En el AI el sexo fue desconocido.

En relación con el momento del diagnóstico, 50 casos (71,4%) se diagnosticaron al nacer o antes de la primera semana de vida; 11 entre el primer mes y el año de vida: 4 casos de cataratas, 2 de colobomas, uno de blefarofimosis bilateral, uno de glaucoma bilateral congénito, uno con aniridia bilateral, un síndrome de Marcus Gunn y uno de Noonan; de estos 9 (81,8%) eran DOC aislados. Dos se detectaron pasado el primer año de vida, correspondiendo a

una ptosis palpebral en un paciente con síndrome de Noonan y a un síndrome de Senior-Loken. En seis el diagnóstico fue prenatal, debido a la presencia de otros defectos asociados o a formar parte de un síndrome: tres A/M con alteraciones del SNC y una trisomía 18; un coloboma con alteración cromosómica estructural (translocación 5;6) y múltiples malformaciones; un síndrome de Down con dacriocistitis congénita; y un caso con hemorragia vítrea y alteraciones del SNC.

El 60% del total de DOC, tenían otra/s anomalía/s extraoculares asociada/s. Esta frecuencia de asociación difiere según el tipo de DOC (**fig. 2**), siendo del 38% en las cataratas congénitas, mientras que alcanzó el 79% en las A/M. Las malformaciones asociadas eran muy heterogéneas. En la **tabla 3** se detallan los síndromes identificados en los DOC registrados. La cromosopatía más frecuente con DOC fue el síndrome de Down (3 casos). También hubo tres casos de síndrome de Noonan y otros tres con síndrome de Goldenhar. Entre los polimalformados que no pertenecían a ninguna entidad sindrómica reconocida, las alteraciones del SNC fueron las más frecuentes, seguidas de las fisuras labiales y palatinas. Se incluye el denominado síndrome o fenómeno de Marcus Gunn que a pesar de su nombre no es un síndrome y que en el seguimiento posterior presentó parálisis cerebral.

Cuatro casos presentaron dos DOC combinados: una cromosopatía (17 q+) y una toxoplasmosis tenían catarata congénita en un ojo y microftalmia en el otro, un caso con síndrome de Morning Glory tenía microftalmia y coloboma papilar y otro presentaba microftalmia y coloboma de iris.

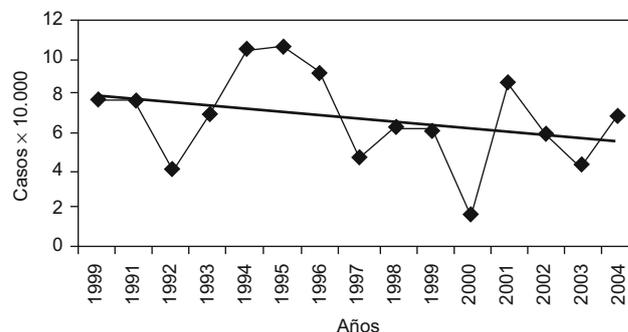


Figura 1 Evolución temporal de la frecuencia de los defectos oculares congénitos en Asturias, 1990–2004.

Tabla 1 Prevalencia total (tasa por 10.000) del total de los defectos oculares congénitos y de algunos específicos (catarata congénita, anoftalmia/microftalmia y coloboma) en Asturias, 1990–2004

Año	Nacidos	Totales		Catarata congénita		Anoftalmia/microftalmia		Coloboma	
		Casos	Prev tot	Casos	Prev tot	Casos	Prev tot	Casos	Prev tot
1990–92	22.889	15	6,6	5	2,2	6	2,6	3	1,3
1993–95	20.191	19	9,4	4	2,0	5	2,5	3	1,5
1996–98	19.301	13	6,7	8	4,1	0	0,0	1	0,5
1999–01	20.067	11	5,5	1	0,5	2	1,0	3	1,5
2002–04	21.004	12	5,7	3	1,4	1	0,5	3	1,4
1990–04	103.452	70	6,8	21	2,0	14	1,4	13	1,3

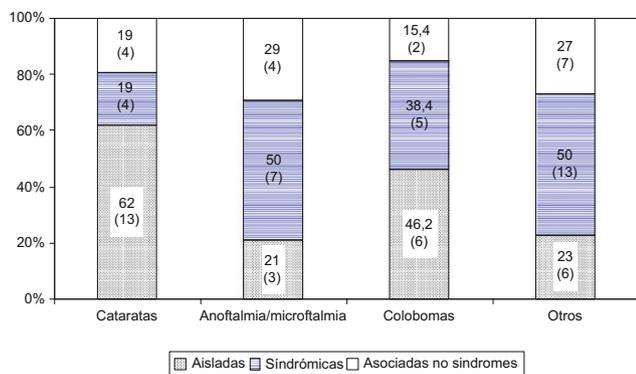


Figura 2 Distribución de los diferentes tipos de defectos oculares congénitos según se presenten aislados o asociados a otras malformaciones extraoculares síndromicas y no síndromicas (entre paréntesis n).

Globalmente, se realizó estudio cromosómico en 40 casos (57,1%), en un porcentaje similar en los distintos tipos de DOC.

En cinco casos de cataratas congénitas aisladas existían antecedentes familiares de dicha patología. El caso de colobomas bilaterales con translocación (5;6) también tenía antecedentes familiares de coloboma. Asimismo, la madre del caso con anomalía de Axenfeld-Rieger tenía glaucoma bilateral y ceguera.

Discusión

Los DOC supusieron un pequeño número del total de DC registrados en Asturias durante los 15 años estudiados¹⁰. Sin embargo, la discapacidad que ocasionan justifica su estudio detallado⁵.

El RDCA está constituido por un grupo de trabajo estable y cohesionado lo que, probablemente, reduce la variabilidad interpersonal entre los pediatras participantes y mejora la calidad clínica en la descripción de los casos. Además, la metodología seguida, en especial la utilización de múltiples fuentes permitió exhaustividad por lo cual consideramos que nuestros datos presentan gran fiabilidad y son una buena medida de los DC, en particular de los DOC en Asturias. Sin embargo, también tienen algunas limitaciones, como son las deficiencias en el estudio postmortem de los AI, que podrían llevar a un subregistro de algunos DOC especialmente aquellos asociados a cromosomopatías y/o polimalformaciones, al no disponer de una descripción detallada de los mismos. Este hecho podría explicar la menor frecuencia de A/M, DOC frecuentemente asociado con cromosomopatías, a partir del año 1996, coincidiendo con la mejora del diagnóstico prenatal y un aumento de AI por DC en nuestra comunidad autónoma. En este sentido, cabe señalar, por ejemplo, que de los 47 casos de trisomía 18 registrados durante los 15 años del estudio¹¹, tan solo en uno de ellos se ha descrito la existencia de A/M.

Por otra parte, la prevalencia de DOC en el RDCA fue estable en este periodo, ligeramente superior a la media del EUROCAT y a la del País Vasco y similar a la del registro de Barcelona (tabla 2). Las cataratas congénitas fue el DOC más frecuentemente registrado en nuestros datos y su tasa también fue más alta que en los otros registros; estas

diferencias, aunque relevantes, no son estadísticamente significativas.

Diversos estudios de búsqueda activa y con múltiples fuentes de información en el Reino Unido muestran que la prevalencia de cataratas congénitas comunicadas en el primer mes de vida difiere de la recogida cuando se realiza un seguimiento a lo largo de la infancia¹². Las diferencias al alza del RDCA podrían explicarse por la inclusión de casos hasta los 5 años de vida, pudiendo incluir casos de detección más tardía, mientras que otros registros hacen seguimiento hasta el primer año. No obstante, tan solo 2 DOC fueron de diagnóstico posterior al primer año, por lo cual la mayor frecuencia registrada quizás esté más influida por la búsqueda activa y el empleo de múltiples fuentes de información¹³. En cambio, nuestras tasas de A/M fueron similares tanto a la media del EUROCAT como a los registros de Barcelona y País Vasco y también coincidente con otros estudios. Así, Busby et al⁹ encontraron una tasa de A/M del 1,0 y el Registro de Alberta (Canada)¹⁴ un 1,2 por 10.000 nacidos. Dado que la A/M con gran frecuencia se asocia a otras malformaciones extraoculares, principalmente cromosomopatías y malformaciones del SNC y musculoesqueléticas es más difícil que pase desapercibida. Aunque no podemos hablar de las tendencias individuales de DOC específicos, parece que en los 3 últimos trienios la frecuencia de A/M fue menor. Como ya se ha comentado podría deberse a un subregistro por no descripción detallada de los DC de los síndromes, en especial de las cromosomopatías.

No hemos comparado nuestras prevalencias con las del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) dada la diferente metodología seguida. Sin embargo, como hemos señalado, incluso los registros de base poblacional, más sensibles y con menos sesgos que los de base hospitalaria, podrían estar influenciados por otras diferencias metodológicas (método de búsqueda de los casos, fuentes, criterios de inclusión, límite de edad para el momento del diagnóstico, precisión y método de confirmación del diagnóstico entre otros)¹⁵, que justificarían las diferencias encontradas.

La razón de masculinidad en los DOC fue de 1,37 mientras que en el conjunto de DC del RDCA fue 1,33 siendo en el conjunto de nacidos de Asturias de 1,1. El registro húngaro⁴ también encuentra mayor frecuencia en varones. Por el contrario, Stoll et al³ hallan mayor prevalencia de DOC en mujeres (razón de masculinidad 0,82). Si excluimos los casos de hipospadias, que podrían introducir un sesgo, el índice de masculinidad de los DC en el RDCA sería 1,2, es decir, parece haber un exceso de DC y DOC en el sexo masculino.

Los DOC tienden a presentarse asociados a otras anomalías, siendo imprescindible un estudio detallado para confirmar o descartar la presencia de otros defectos. En nuestro medio tres de cada cinco DOC se asociaban a otras malformaciones. Nuestro porcentaje de detección de casos aislados es superior al de otras series¹⁶, posiblemente por la exhaustividad del registro y la inclusión de casos hasta los 5 años. La A/M fue la que más frecuentemente se asoció a otras malformaciones, síndromicas o no síndromicas. Hay que destacar la frecuente asociación con conocidas cromosomopatías, concretamente los hemos encontrado en un caso de trisomía 13, una trisomía 18 y 2 trisomías parciales, así como en síndromes poco frecuentes como el Neo Laxova y el de «Morning Glory»¹⁷.

Tabla 2 Comparación de las tasas de prevalencia del conjunto de defectos oculares congénitos y de aquellos más frecuentes, en Asturias, el EUROCAT y otros registros españoles de base poblacional

	Asturias 1990–2004		EUROCAT 1990–2004		REDCB 1992–2003		RACAV 1990–2004	
	N.º casos	Prev Total	N.º casos	Prev Total	N.º casos	Prev Total	N.º casos	Prev Total
Totales	70	6,8 (5,2–8,3)	4075	4,6 (3,3–5,9)	90	5,4 (3,9–6,8)	102	4,0 (2,8–5,2)
Catarata congénita	21	2,0 (1,2–2,9)	904	1 (0,4–1,6)	12	0,7 (0,2–1,2)	30	1,2 (0,5–1,8)
Anoftalmia/microftalmia	14	1,4 (0,6–2,1)	1013	1,1 (0,5–1,8)	24	1,4 (0,7–2,2)	28	1,1 (0,5–1,7)

EUROCAT: European Concerted Action on Congenital Anomalies and Twins; Prev Total: tasas por 10.000 nacidos (IC del 95%); RACAV: Registro de anomalías congénitas de la Comunidad Autónoma del País Vasco; REDCB: Registro de Defectos Congénitos de Barcelona. Fuente de los datos: EUROCAT²⁶, elaboración propia.

Tabla 3 Síndromes identificados en los defectos oculares registrados

Tipo	Cataratas	Micro/anoftalmia	Colobomas	Otros	Total casos*
Down (T21)			1	2	3
Patau (T13)		1			1
Edwards (T18)		1			1
10 q+		1			1
17 q+	1	1			1
13 p-				1	1
Translocación (5;6)			1		1
Noonan				3	3
Silver-Russell				1	1
Neu-Laxova		1			1
Morning Glory		1	1		1
Lowe	1				1
Goldenhar			1	2	3
Bardet Bield				1	1
CHARGE			1		1
Waardenburg tipo II				1	1
Orstavik				1	1
Senior Loken				1	1
Toxoplasmosis	1	1			1
Rubéola	1				1

*El número total de casos no se corresponde con la suma de defectos oculares, ya que en algunos casos existían dos defectos oculares combinados, los cuales se tabularon separadamente en cada tipo de defecto.

Cabe destacar la heterogeneidad etiológica en los casos de DOC. Tal y como queda reflejado en la tabla 3, hemos detectado 20 tipos diferentes de entidades desde cromosomopatías y síndromes génicos a otros síndromes de etiología ambiental como la embriofetopatía rubeólica y la infección por toxoplasma, también presentes en otras series¹. Es importante una cuidadosa historia prenatal, buscando infecciones agudas, exposiciones a teratógenos o enfermedades crónicas maternas. Asimismo, se recogerá si existen antecedentes familiares de alteraciones oculares, que fueron positivos en un 10% en nuestro estudio, sobre todo en las cataratas congénitas aisladas lo cual es sugerente de alteración genética, de transmisión autosómica dominante.

Por otro lado, del diagnóstico etiológico depende el asesoramiento a la familia acerca de los riesgos de recurrencia, detección de portadores y posibilidad de diagnóstico prenatal. En nuestros datos, de los 40 casos

que contaban con cariotipo, 9 (22,5%) presentaban una cromosomopatía; dada esta alta frecuencia de cromosomopatías asociadas es fundamental la realización sistemática de estudio citogenético, siendo imprescindible en los casos de A/M polimalformados.

El rápido avance científico de la genética molecular permite el diagnóstico de un número cada vez mayor de alteraciones genéticas, no detectables con el estudio cromosómico habitual, posibilitando el conocimiento de la etiopatogenia de algunos DOC. Así se han identificado genes como el *SOX2*¹⁸, cuyas mutaciones se asocian con la A/M, y del *PAX2* con coloboma, bien aislado o con anomalías urogenitales¹⁹, entre otros. Por tanto, es aconsejable recoger muestras adecuadas, también en AI y nacidos muertos que permitan realizar estos estudios.

El síndrome de Down fue la cromosomopatía más frecuente que hemos encontrado en los DOC, aunque

también es la más frecuentemente registrada, presentando un caso coloboma de retina, uno dacriocistitis congénita y otro heterocromía del iris. La gran variabilidad de los síntomas oculares en este síndrome²⁰, podría relacionarse con el polimorfismo resultante de las copias extra de los genes presentes en el cromosoma 21²¹.

Se ha implicado a las técnicas de reproducción asistida con la aparición de DOC²². En nuestro estudio, solamente en un caso que presentaba hemorragia vítrea y malformaciones del SNC se recogió el antecedente de dichas técnicas. El intercambio de información entre los registros de técnicas de reproducción asistida y los de DC permitirán conocer si realmente suponen un riesgo aumentado de DOC.

Las cataratas congénitas fue el DOC más prevalente en nuestro estudio; aunque sólo un caso estuvo ligado a infección rubeólica y otro a infección por toxoplasma en los 15 años de estudio (en los que se registraron dos casos de rubéola congénita y tres de toxoplasmosis), éstos serían susceptibles de prevención primaria (inmunización frente a rubéola, medidas para evitar infección por toxoplasma durante el embarazo entre otras) o bien de prevención secundaria, que se apoya en un diagnóstico y tratamiento precoz.

Todo cuanto interfiera en el proceso de aprendizaje visual del cerebro provocará ambliopía, es decir, reducción de la visión por falta de estimulación visual adecuada durante el periodo crítico de desarrollo visual. Cuanto más temprana y prolongada sea la interferencia con la visión tanto más profunda será la ambliopía. Por tanto, el factor decisivo para el éxito del tratamiento es el diagnóstico temprano, que asegure el tratamiento efectivo y la educación a la familia del niño o niña afectados. Así, la intervención quirúrgica precoz en la persistencia de la arteria hialoidea puede evitar la ambliopía²³.

Prácticamente todos los grupos de expertos recomiendan examinar a los recién nacidos y lactantes para el despistaje de alteraciones oculares y defectos de alineación ocular²⁴. La exploración cuidadosa de los ojos en el neonato y el lactante permite detectar alteraciones del tamaño ocular, del tamaño, forma y transparencia de la córnea, presencia de cataratas, luxación del cristalino, aniridia, colobomas y ptosis palpebral entre otros. Se explorará la motilidad ocular, el reflejo fotomotor y la presencia de reflejo retiniano de color rojo. La leucocoria, es decir el reflejo pupilar blanco, es la primera manifestación del retinoblastoma. Nuestro caso con retinoblastoma presentaba delección del brazo corto del cromosoma 13 (13p-). Una encuesta realizada en el Reino Unido, pone de manifiesto la necesidad de mejorar el examen neonatal rutinario²⁵. Un juguete vistoso que haga ruido para atraer la atención del bebé y una linterna de bolsillo son suficientes para la exploración ocular de neonatos, lactantes y niños de hasta 3 años. Por tanto, en nuestro país con una cobertura sanitaria pública universal, el papel de los pediatras de atención primaria, a través de los controles de salud periódicos va a ser clave para detectar aquellos casos afectados de DOCs que no hayan sido diagnosticados en el hospital. De igual modo, es fundamental el seguimiento, vigilando la aparición de retrasos.

En conclusión, la prevalencia total de los DOC en Asturias durante los 15 años estudiados fue del 6,8 por 10,000 nacidos. Cabe destacar que un alto porcentaje de A/M presentan malformaciones asociadas. Por otro lado, recal-

camos la importancia de un examen ocular minucioso en la exploración rutinaria del neonato y del lactante para detectar precozmente estos DC, disminuir o atenuar la frecuente discapacidad que conllevan y mejorar la calidad de vida de los niños y niñas afectados de estos defectos así como de sus familias.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Financiación

Consejería de Salud y Servicios Sanitarios.

Agradecimientos

Este trabajo ha sido posible gracias a las gerencias y trabajadores de los hospitales públicos del Principado de Asturias (Hospital de Jarrío, Hospital Carmen y Severo Ochoa, Hospital San Agustín, Hospital Universitario Central de Asturias, Hospital de Cabueñes, Hospital Grande Covián, Hospital Valle del Nalón, y Hospital Álvarez Buylla), que han colaborado en la recogida de datos y facilitado en todo momento nuestra labor.

Bibliografía

- Bermejo Sánchez E, Ayala Garcés A, Félix Rodríguez V, Martín Bermejo M, García Blanco M, Egües Jimeno J, et al. Anofthalmia/microftalmia en síndromes: Epidemiología en recién nacidos en España. *An Esp Pediatr*. 1996;45:269-75.
- Bermejo E, Martínez-Frías ML. Congenital eye malformations: clinical-epidemiological analysis of 1,124,654 consecutive births in Spain. *Am J Med Genet*. 1998;75:497-504.
- Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Epidemiology of congenital eye malformations in 131,760 consecutive births. *Ophthalmic Paediatr Genet*. 1992;13:179-86.
- Vogt G, Szunyogh M, Czeizel AE. Birth characteristics of different ocular congenital abnormalities in Hungary. *Ophthalmic Epidemiol*. 2006;13:159-66.
- Rudanko SL, Laatikainen L. Visual impairment in children born at full term from 1972 through 1989 in Finland. *Ophthalmology*. 2004;111:2307-12.
- Fimiani F, Iovine A, Carelli R, Pansini M, Sebastio G, Magli A. Incidence of ocular pathologies in Italian children with Down syndrome. *Eur J Ophthalmol*. 2007;17:817-22.
- Karadag R, Yagci R, Erdurmus M, Keskin UC, Aydin B, Durmus M. Ocular findings in individuals with intellectual disability. *Can J Ophthalmol*. 2007;42:703-6.
- EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies). [consultado el 25/01/2009]. Disponible en: <http://www.eurocat.ulster.ac.uk>.
- Busby A, Dolk H, Collin R, Jones RB, Winter R. Compiling a national register of babies born with anophthalmia/ microphthalmia in England 1988-94. *Arch Dis Child Fetal Neonatol* Ed. 1998;79:F168-73.
- Mosquera Tenreiro C, Riaño Galán I, Rodríguez Dehli C, Fernández Toral J, Moro Bayón C, Rodríguez Fernández A, et al. Frecuencia y tendencia temporal de los Defectos Congénitos en Asturias. La necesidad de la vigilancia clínico-epidemiológica. *Gac Sanit*. 2009;23:300-5.

11. Ariza Hevia F, Rodríguez Dehli C, Riaño Galán I, Mosquera Tenreiro C, García López E, Rodríguez Fernández A, et al. Evolución del diagnóstico prenatal de las anomalías cromosómicas en Asturias (España). Periodo 1990–2004. *Prog Diag Trat Prenat*. 2009;21:2–7.
12. Rahi JS, Dezateux C. Measuring and interpreting the incidence of congenital ocular anomalies: lessons from a national study of congenital cataract in the UK. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2001;42:1444–8.
13. Rahi JS, Botting B, the British Congenital Cataract Interest Group. Ascertainment of children with congenital cataract through the National Congenital anomaly System in England and Wales. *Br J Ophthalmol*. 2001;85:1049–51.
14. Lowry RB, Kohut R, Sibbald B, Rouleau J. Anophthalmia and microphthalmia in the Alberta Congenital Anomalies Surveillance System. *Can J Ophthalmol*. 2005;40:38–44.
15. Hobbs CA, Hopkins SE, Simmons CJ. Sources of variability in birth defects prevalence rates. *Teratology*. 2001;64(Suppl 1):S8–13.
16. Clementi M, Turolla L, Mammi I, Tenconi R. Clinical anophthalmia: an epidemiological study in northeast Italy based on 368,256 consecutive births. *Teratology*. 1992;46:551–3.
17. Steinkuller PG. The Morning glory disc anomaly: case report and literature review. *J Pediatr Ophthalmol*. 1980;17:81.
18. Fantes J, Ragge NK, Lynch SA, McGill NI, Collin JR, Howard-Peebles PN, et al. Mutations in SOX2 causes anophthalmia. *Nat Genet*. 2003;33:461–3.
19. Cunliffe HE, McNoe LA, Ward TA, Devriendt K, Brunner HG, Eccles MR. The prevalence of PAX2 mutations in patients with isolated colobomas or colobomas associated with urogenital anomalies. *J Med Genet*. 1998;35:806–12.
20. Bromham NR, Woodhouse JM, Cregg M, Webb E, Fraser WI. Heart defects and ocular anomalies in children with Down's syndrome. *Br J Ophthalmol*. 2002;86:1367–8.
21. Reeves R, Baxter L, Richtsmeier J. Too much of a good thing: mechanisms of gene action in Down syndrome. *Trends Genet*. 2001;17:83–8.
22. Anteby I, Cohen E, Anteby E, Ben Ezra D. Ocular manifestations in children born after in vitro fertilization. *Arch Ophthalmol*. 2001;119:1525–9.
23. Aznabaev MT, Kazakbaev AG, Aznabaev RA. Results of the treatment in syndrome of primary persistent hyperplastic vitreous body. *Vestn-Oftalmol*. 1997;113:7–8.
24. Delgado Domínguez JJ, Grupo PrevInfad/PAPPS Infancia y Adolescencia. Detección de trastornos visuales (2.ª parte). *Rev Pediatr Aten Primaria*. 2008;10:489–98.
25. Rahi JS, Lynn R. A survey of paediatricians' practice and training in routine infant eye examination. *Arch Dis Child*. 1998;78:364–6.
26. EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies). [consultado el 31/03/2009]. Disponible en <http://www.bio-medical.co.uk/eurocatlive>.