



Espectro clínico y genético del coloboma en Pediatría: una propuesta para el abordaje integral de los pacientes con coloboma

L. Baleta¹, D. Ferri¹, D. Casas-Alba², J. Català³, E. Casas³, J. Diaz³, M.Barroso³, A. Martínez-Monseny²

(1)Servicio de Pediatría, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

(2) Área de Genética Clínica y Dismorfología, Servicio de Genética y Molecular, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

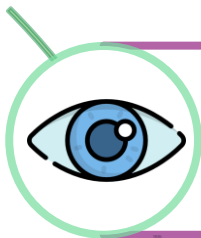
(3) Servicio de Oftalmología pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona



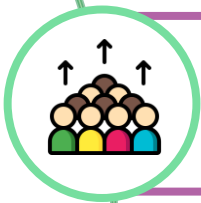
II CONGRESO DIGITAL AEP
3, 4 Y 5 DE JUNIO DE 2021



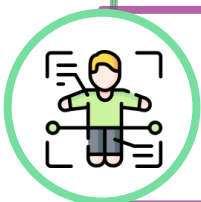
INTRODUCCIÓN



El coloboma es un defecto del cierre de la fisura óptica que puede afectar a cualquier parte del globo ocular



10-20 casos/100.000 recién nacidos



Presentación **aislada** o asociada a **síndromes genéticos**: CHARGE, Kabuki, Mowat-Wilson o COACH...



Base genética heterogénea y relación con **algunos teratógenos**



OBJETIVOS



1. Analizar los casos de coloboma en seguimiento por una unidad de Oftalmología
2. Identificar las asociaciones oftalmológicas y sistémicas
3. Establecer la probabilidad de llegar a un diagnóstico genético
4. Elaborar el primer protocolo pediátrico integral de coloboma

MÉTODOS



- Estudio descriptivo, retrospectivo y unicéntrico
- Pacientes < 18 años con coloboma seguidos en una unidad oftalmológica pediátrica
- **Periodo:** enero de 2012 y diciembre de 2020
- Registro de variables mediante revisión de historia clínica electrónica

RESULTADOS: Descripción de la muestra

- ❖ **Inclusión** = 200 pacientes
- ❖ **Sexo** = 46% masculino, 54% femenino
- ❖ **Edad mediana** = 11 años

Afectación sistémica

40% con **anomalías sistémicas**

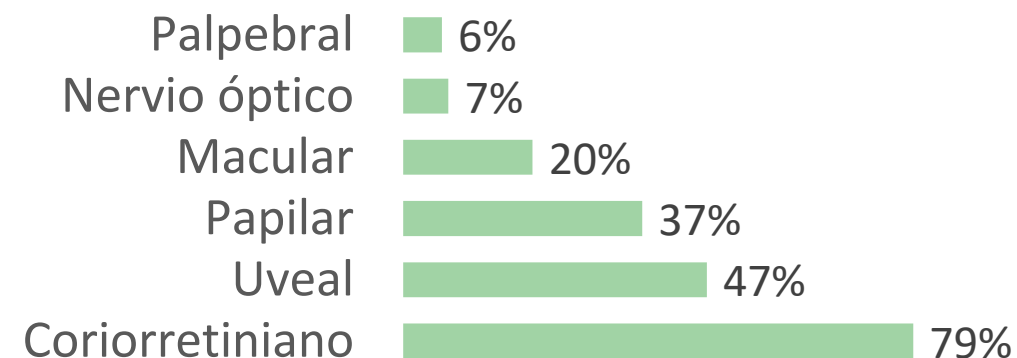
Afectación neurológica (25%), Rasgos dismórficos (19%), Alteraciones del crecimiento (12%)



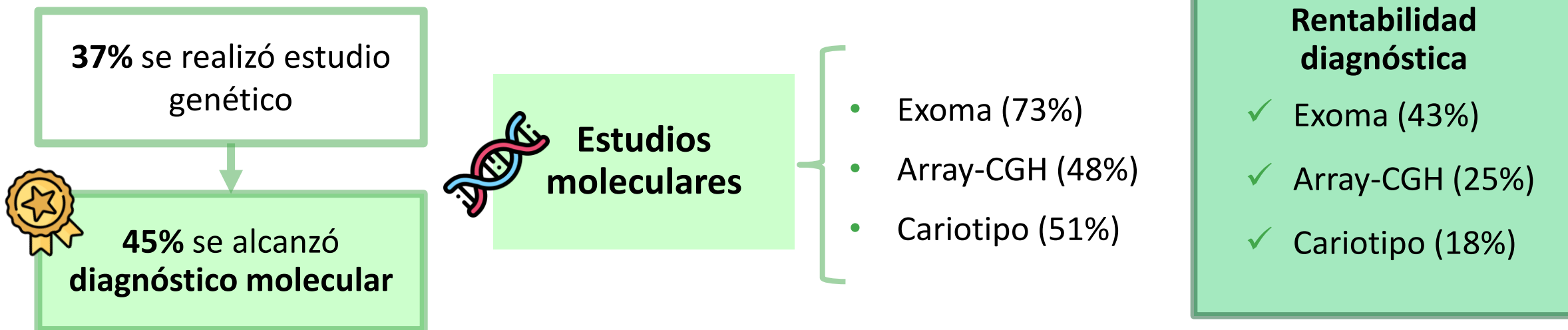
Afectación oftalmológica

47% **bilateral**

66% con **asociaciones oftalmológicas**
(**Microftalmia** la más frecuente: 28%)



RESULTADOS: Diagnóstico genético



Diagnósticos más frecuentes

- Cromosomopatías (n=11)
- Síndrome de CHARGE (n=8)
- Síndrome de Goltz (n=4)
- Síndrome de Kabuki (n=3)



RESULTADOS: Asociaciones con diagnóstico genético

Asociaciones oftalmológicas



Afectación de nervio óptico
($p=0.024$)



No se asoció la bilateralidad, la microftalmia, afectación coriorretiniana, palpebral, uveal, macular o papilar

Estudio diagnóstico



Estudio de extensión básico
(auditivo + cardiológico + neuroimagen)
($p<0.001$)



Valoración por Genética Clínica
($p<0.001$)



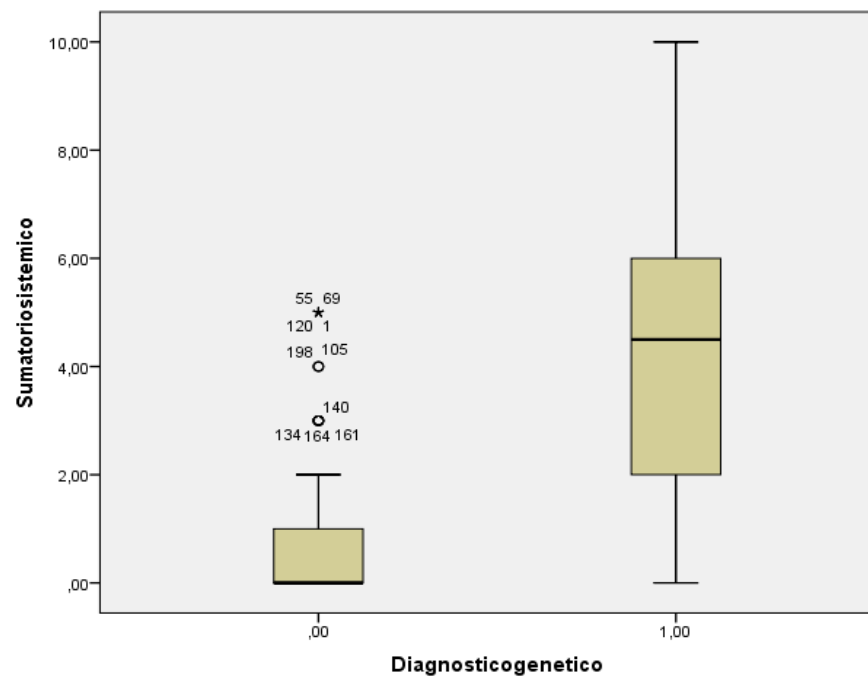
Diagnóstico en contexto de estudio por otro motivo
($p<0.001$)

RESULTADOS: Asociaciones sistémicas con diagnóstico genético



El coloboma sintomático se asocia con mayor probabilidad de diagnóstico genético ($p < 0.001$)

	n	p
Neurológico	23	<0.001
Dismorfología	18	<0.001
Crecimiento	14	<0.001
Otorrinolaringología	14	<0.001
Cardiovascula	11	<0.001
Endocrinología	7	<0.001
Renal	7	<0.001
Piel y anejos	7	<0.001
Gastrointestinal	6	<0.001
Inmunología	3	<0.001



A mayor número de aparatos afectados, mayor es la probabilidad de alcanzar un diagnóstico genético ($p < 0.001$)

DISCUSIÓN

Revisión de la literatura:



Primer estudio realizado a nivel nacional sobre la descripción integral de los pacientes pediátricos con coloboma y uno de los de mayor tamaño muestral descritos hasta la fecha

Afectación oftalmológica

1. **Asociación genética con microftalmia y bilateralidad**
2. **Subtipo más frecuente:** coriorretiniano y unilateral

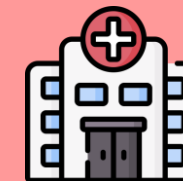
Afectación sistémica

1. **Afectaciones sistémicas asociadas:** neurológica, dismorfológica y de crecimiento
2. **A mayor número de aparatos afectados,** mayor probabilidad de diagnóstico genético
3. **Diagnóstico genético más frecuente:** cromosomopatías

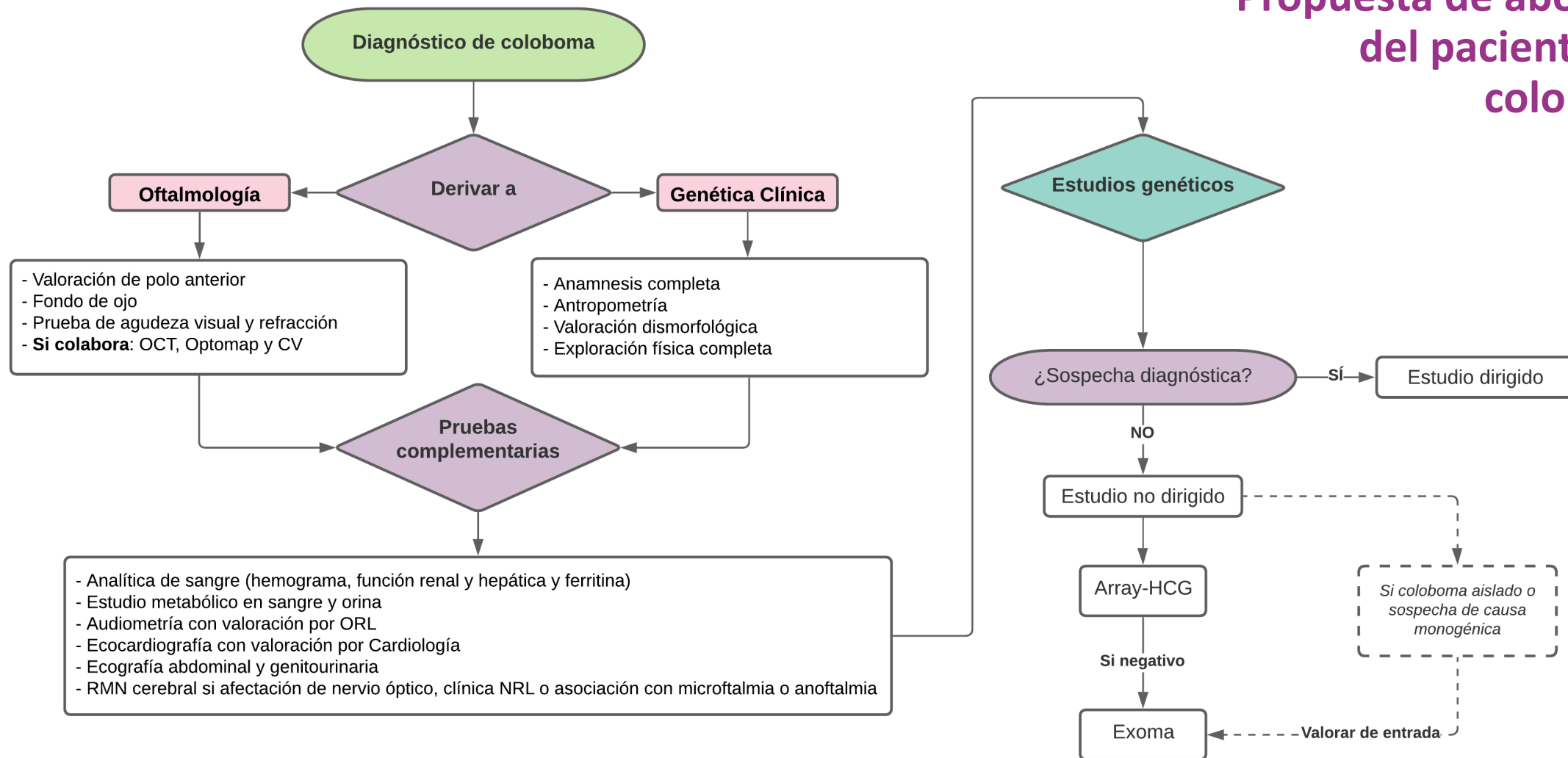


HIPÓTESIS de las discordancias encontradas:

Otros estudios publican casos de **agrupación MAC** y no coloboma aislado
 Nuestros datos son de una **unidad con casos de alta complejidad**



Propuesta de abordaje del paciente con coloboma



NO existen potenciales conflictos de intereses relativos a esta presentación

CONCLUSIÓN

1. Es imprescindible la **exploración oftalmológica del pediatra** para la **identificación precoz** del coloboma y su pronta derivación a Oftalmología y Genética Clínica
2. El **diagnóstico genético** en pacientes con coloboma es más frecuente si existe: **afectación multisistémica, afectación de nervio óptico o diagnóstico secundario a un estudio de extensión por otro motivo**
3. Es fundamental el **abordaje multidisciplinar** para seleccionar los pacientes con mayor probabilidad de alteración genética, identificarla y ofrecer asesoramiento genético

Gracias a todos los pacientes, familias y compañeros que han hecho posible este estudio



II CONGRESO DIGITAL AEP
3, 4 Y 5 DE JUNIO DE 2021

