

Estudian los genes implicados en la hipermetropía infantil

Especialistas de la Clínica lideran un proyecto de investigación multicéntrico en fase de reclutamiento de pacientes en el que participan también profesionales de otros hospitales

CUN ■ Un 20% de los niños menores de seis años presenta una hipermetropía no fisiológica, un error en el enfoque visual que en numerosas ocasiones es necesario corregir con lentes y que en adultos afecta a un 10% de la población. Cierta grado de hipermetropía es normal en la infancia y no requiere tratamiento ya que puede compensarse utilizando el mecanismo natural de enfoque (acomodación). Cuando la hipermetropía es mayor, el esfuerzo de acomodación que se requiere para enfocar los objetos en la retina es más

intenso. Como consecuencia, pueden desencadenarse diferentes síntomas como dolores de cabeza, visión borrosa e incluso producirse estrabismo. Se sabe además que es una enfermedad altamente hereditaria, aunque, hasta el momento, poco se conoce acerca de sus causas genéticas.

Por este motivo, especialistas del Departamento de Oftalmología de la Clínica Universidad de Navarra han iniciado un proyecto de investigación en pacientes pediátricos de entre 6 y 17 años para precisar la implicación de determinados ge-

nes hereditarios en la presencia de este defecto visual. La investigación, dirigida por el doctor Jesús Barrio, oftalmólogo de la Clínica, es de carácter multicéntrico y se realiza en cooperación con la Unidad de Genética Clínica de la Universidad de Navarra (directora, doctora Ana Patiño) y con los equipos de Oftalmología del Hospital La Paz de Madrid (coordinadora, doctora Susana Noval), Hospital de Cruces e Instituto Clínico Quirúrgico Oftalmológico (ICQO), ambos de Bilbao, (coordinadora común, doctora Marta Galdós). Las muestras genéticas serán procesadas en el Laboratorio Experimental de Oftalmología de la Universidad de Navarra y custodiadas por el Biobanco de la Universidad de Navarra.

IMPORTANCIA DE LA DETECCIÓN PRECOZ. La hipermetropía se produce porque los objetos quedan enfocados por detrás de la retina en lugar de sobre ella. Las patologías oftalmológicas que aparecen con mayor frecuencia asociadas a la hipermetropía son fundamentalmente el estrabismo (pérdida de paralelismo entre ambos ojos) y la ambliopía (ojo vago, que implica disminución de agudeza visual). Su elevada

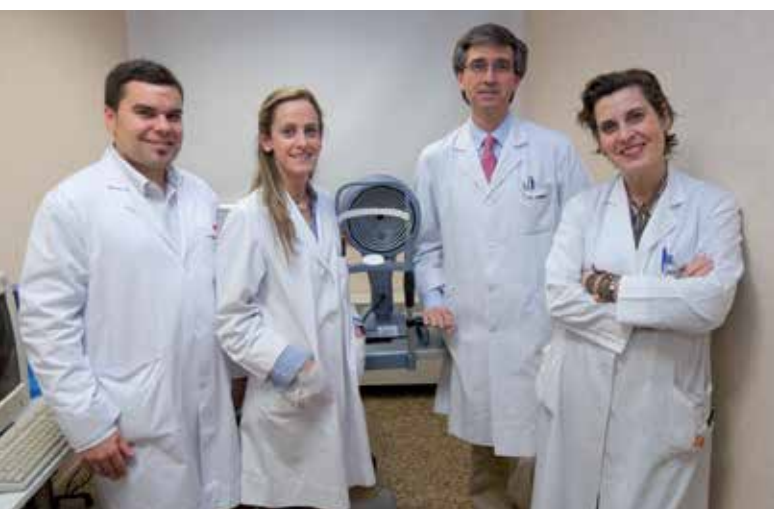
prevalencia en niños obliga a numerosas revisiones y consultas oftalmológicas. “En este sentido, la detección precoz de la hipermetropía no fisiológica es clave para poder tratarla de forma temprana y evitar las complicaciones asociadas a este error refractivo”, subraya el doctor Jesús Barrio, director de la investigación.

La hipótesis en la que se fundamenta el estudio reside en “el conocimiento actual de la importancia de los factores hereditarios implicados en el desarrollo de los defectos refractivos oculares”, revela el especialista. Sin embargo, así como la investigación en los genes de la miopía está más avanzada, la genética de la hipermetropía ha sido mucho menos estudiada. Esta circunstancia se debe a que en adultos la miopía puede provocar patologías potencialmente más severas. No obstante, hay que tener en cuenta que, en niños, la hipermetropía es la principal causa de problemas visualmente más relevantes.

OBJETIVOS DEL ENSAYO. La existencia de varias alteraciones localizadas en el gen HGF (Hepatocyte Growth Factor) asociadas a la hipermetropía se descubrió en 2010 en adultos de una población australiana. El objetivo fundamental del estudio actual reside en

[El ensayo está dirigido a pacientes pediátricos de entre 6 y 17 años y a un grupo control de otros 300 individuos sin defecto visual de entre 18 y 25 años](#)

[La detección precoz es clave para poder tratarla de forma temprana y evitar las complicaciones asociadas a este error refractivo](#)



Equipo investigación. los doctores Sergio Recalde (Laboratorio de Oftalmología), Elvira Bonet (Dpto. Oftalmología), Jesús Barrio (Dpto. Oftalmología y director de la investigación) y Ana Patiño (directora de Genética Clínica).

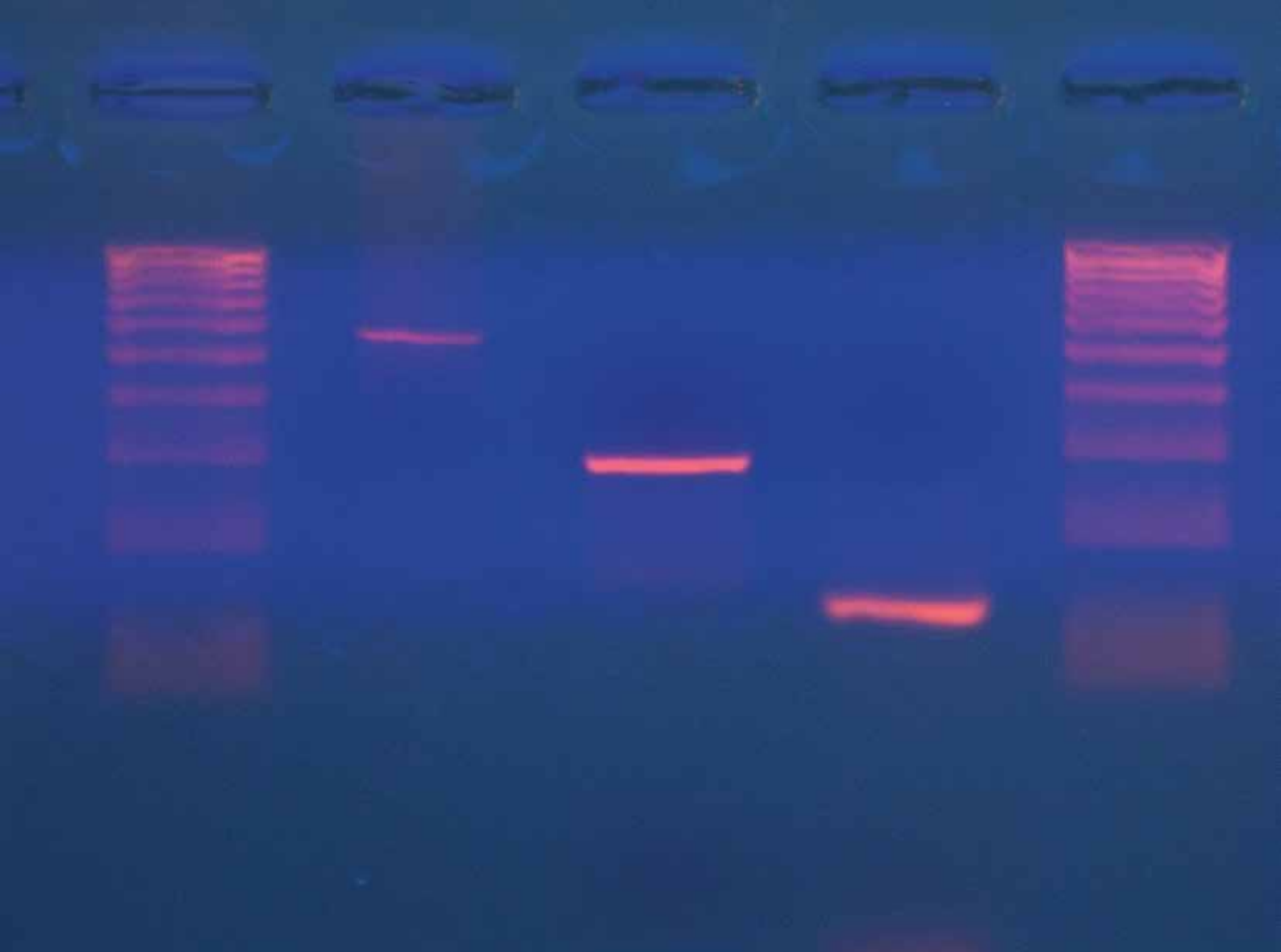


Imagen del análisis de los fragmentos del gen relacionado con la patología en estudio.

“verificar la existencia de asociación entre dichos marcadores genéticos y la hipermetropía en niños hipermétropes escogidos de una muestra de la población española”, argumenta el investigador. Para desarrollar este estudio comparativo está previsto analizar los principales polimorfismos (variantes genéticas) asociados a este defecto visual en un grupo de pacientes pediátricos hipermétropes. Para ello, se estudiará el material genético de la saliva, obtenido mediante cepillado de la mucosa bucal, “un método novedoso, en absoluto molesto, y que evita la necesidad de pinchar a los niños para extraer muestras genéticas”, indica el oftalmólogo.

Además, se observará la frecuencia de antecedentes familiares de patología ocular en el conjunto de niños hipermétropes estudiados, así como

la presencia de otras afectaciones visuales asociadas a la hipermetropía (estrabismo, ambliopía, intervenciones quirúrgicas, etc...).

En caso de que se confirmara la relación entre los polimorfismos genéticos estudiados y la existencia de la hipermetropía en la población infantil analizada, “habríamos dado un paso importante hacia el desarrollo de una prueba para detectar el riesgo de presentar hipermetropía patológica, un procedimiento que sería fácil e indoloro para los niños, de coste asequible y que serviría para prevenir la importante morbilidad (otras afecciones visuales) asociada a la hipermetropía infantil”, advierte el especialista. El doctor Barrio vaticina que, “de cara al futuro, lo importante sería llegar a tratar o prevenir la enfermedad a nivel genético”.

RECLUTAMIENTO DE PACIENTES

Estudio en población pediátrica

Para desarrollar el estudio, los especialistas esperan reclutar una muestra inicial de 300 pacientes de la citada franja de edad con una hipermetropía igual o mayor a 4 dioptrías. El grupo control (sujetos sin defecto visual), con el que se comparará el de pacientes hipermétropes, estará compuesto por otros 300 adultos jóvenes, en este caso con edades comprendidas entre 18 y 25 años. La decisión de realizar el estudio en población pediátrica radica en que es la edad infantil en la que se presenta una mayor incidencia de hipermetropía y en la que este error refractivo causa la mayor parte de otros problemas oftalmológicos asociados. La importancia de estas otras patologías vinculadas es significativa por su repercusión en el desarrollo integral del niño afectado por la dificultad visual. Esta circunstancia implica normalmente frecuentes consultas de revisión, así como la necesidad de distintos tratamientos para recuperar la visión.

Las personas interesadas en participar en el estudio pueden contactar en la dirección de correo electrónico: ebonet@unav.es.