

MIOPIA ELEVADA O DEGENERATIVA

Si tenemos en cuenta las estadísticas que se refieren a todos los casos de miopía, comprobamos que la curva de frecuencia presenta un exceso en el lado de la rama miópica, de tal manera que la curva binomial es asimétrica. Por el contrario, si excluimos de la estadística a todos los casos de miopía elevada con coroidosis, obtenemos una curva perfectamente simétrica.

En estas condiciones, es lógico admitir que, al lado de una miopía que corresponde a variantes normales en los límites de la dispersión simétrica (miopía simple), existe un segundo grupo de miopías que comprende los casos patológicos con coroidosis y degeneración retinal. Esta miopía, que es generalmente evolutiva, se acompaña siempre de un alargamiento axial del globo. Es relativamente rara, ya que las miopías de más de 6 dioptrías solo representan de un 27 a un 32 por ciento de la población miope (Blegvad, 1927), y aquellas de más de 8 dioptrías, solo un 6 a un 18 por ciento (Betsch, 1929).

La herencia de la miopía degenerativa se demuestra igualmente por el estudio de gemelos. En efecto, se conocen numerosos ejemplos de concordancia en los gemelos monocigotas (François, 1958; Waardenburg, 1963; Goldschmidt, 1968). Sorsby (1951), encuentra en ellos una refracción idéntica en el 70.6 por ciento de los casos. Sin embargo, existen gemelos univitelinos que presentan diferencias de refracción, aun cuando ambos miembros

MIOPIA ELEVADA O DEGENERATIVA

del par son miopes (Weckers y col., 1956). Pueden observarse diferencias no solo entre ambos gemelos, sino entre ambos ojos de un mismo gemelo.

Más aún, se conocen casos de discordancia real en donde un miembro del par es miope y el otro emétrope (Gedda, 1951; Orth, 1954).

En los gemelos dicigotas las diferencias son, generalmente, aún mucho más marcadas y pueden llegar a 20 dioptrías (Waardenburg, 1930; Weckers y col., 1956; Vogel y Balthasar, 1956; Kvapilikova, 1970). Por otra parte, en los gemelos monocigotas las diferencias no se modifican con la edad, mientras que aumentan en los gemelos dicigotas.

La miopía degenerativa puede transmitirse, ya sea en forma dominante autosomal, ya sea en forma recesiva autosomal.

La transmisión dominante autosomal no es rara (Franceschetti, 1953; Vogel y Balthasar, 1956; François, 1958; Waardenburg, 1963).

La transmisión recesiva autosomal es sin embargo, más frecuente (Ferrario, 1952; Capalbi y Binchi, 1955; François, 1958). Aplicando el método de Weinberg, Jablonski (1922) encuentra un porcentaje de $16,5 \pm 3,4$ por ciento de hijos enfermos, provenientes de padres indemnes. Esta cifra corresponde con bastante exactitud a la teórica, que es de un 25 por ciento para la recesividad.

Los hijos de padres miopes deberían ser todos miopes. Este hecho ha sido confirmado por distintos autores (Jablonski, 1922; Fleischer, 1929; Clausen, 1938). Existen sin embargo, casos excepcionales, en los que padres miopes tuvieron hijos normales (Moutinho, 1931; Waardenburg, 1932). En estos casos se podría admitir que los genes para la miopía no eran allelo-morfos.

La transmisión de la miopía en dos y aun en tres generaciones, no indica necesariamente una dominancia. Podría tratarse de una pseudo-dominancia, en la que existe la unión entre un individuo enfermo (homocigota) y un portador de gen (heterocigota). La frecuencia de la miopía degenerativa es, en efecto, del 4 por ciento (Scheerer, 1928), de manera que la frecuencia de los heterocigotas en la población es del 40 por ciento. Esta frecuencia elevada explica la poca importancia que tiene el factor consanguinidad, aun cuando sea mencionado en el caso de algunas familias (Bogatsch, 1911; Jablonski, 1924; Clausen, 1938).

COLOQUIO SOBRE MIOPIA

Las observaciones de Czellitzer (1912), Jablonski (1922), Vogt (1924) y otros, podrían ser ejemplos de pseudodominancia. Sin embargo, es difícil de admitir que haya habido por lo menos tres matrimonios entre un miope y un heterocigota.

* * *

Se conocen algunos casos de miopía transmitidos según la herencia ligada al sexo (Wold, 1949). En 1965, describimos dos familias en las que una degeneración coriorretinal con ERG subnormal, estaba asociada a una miopía elevada, presentando una herencia recesiva ligada al sexo (François y De Rouck, 1965).

En 1969, Eriksson y col., han publicado igualmente el caso de una familia, en la que los hombres presentaban una miopía axial (2 a 10 dioptrías), un nistagmus, una hipoplasia de la fovea, un fondo de ojo albinoide y un ERG subnormal. En este caso, la herencia ligada al sexo era también evidente.

MIOPIA ASOCIADA

La miopía elevada o degenerativa está asociada frecuentemente a otras anomalías (correlaciones), tales como la retinopatía pigmentaria, la coroideremia, la atrofia girata coriorretinal de Fuchs, la enfermedad de Down, el albinismo, la enfermedad de Marfan, el nistagmus, ciertas malformaciones oculares como la microcórnea o los colobomas uveales, etc. Su herencia es entonces variable.

Vogt (1924) observó la correlación de miopía, nistagmus y ambliopía, que se transmitían en forma dominante a través de 4 generaciones. Casos análogos han sido publicados por Vogel y Balthasar (1956), y Waardenburg (1963).

La asociación de miopía y hemeralopía no es excepcional. Se transmite ya sea en forma recesiva autosomal (Nettleship, 1908; Vogt, 1923; Gassler, 1925), ya sea siguiendo la forma recesiva ligada al sexo (Worth, 1906; Nettleship, 1908; Oswald, 1911; Kleiner, 1923; Varelmann, 1925). Como la herencia dominante autosomal es más frecuente en la hemeralopía esencial, uno puede preguntarse si las formas ligadas al sexo no entran en el cuadro de la degeneración coriorretinal con miopía, que describimos en 1965.