

## Carta acerca del artículo “Genes relacionados con microftalmia y anoftalmia hereditarias”

### Letter about the article “Genes related to hereditary microphthalmia and anophthalmia”

Maleny E. Roque-Camacho

Universidad Anáhuac México, Huixquilucan, Estado de México, México

Con entusiasmo leí y analicé el artículo de Matías Pérez *et al.* titulado “Genes relacionados con microftalmia y anoftalmia hereditarias”.<sup>1</sup> El resumen de cada gen y su respectiva asociación con alteraciones oculares es conciso y adecuado. Se menciona que la etiología más frecuente es la multifactorial y que en ella están implicados factores ambientales, por lo cual sería importante continuar recabando información sobre estos factores, ya que podrían ser modificables, con lo que se reduciría la incidencia de dichas malformaciones.

Estoy de acuerdo en que las anomalías congénitas son relevantes debido al riesgo de recurrencia basado en el patrón hereditario. Por lo anterior, resulta beneficioso proveer de consejo genético a los casos asociados a etiología monogénica, la cual, si bien se presenta en la menor parte de las ocasiones, tiene mayor riesgo de transmitirse por generaciones.<sup>2</sup>

Como indica el autor, el gen *SOX2* es relevante debido a que se observan mutaciones en este en 10 a 20 % de los pacientes con anoftalmia y microftalmia bilateral. Es importante mencionar que para su detección se requieren tecnologías de secuenciación de ADN de alto rendimiento, como la secuenciación del exoma completo (WES por sus siglas en inglés).<sup>3</sup>

Se han descrito aproximadamente 13 genes implicados en la microftalmia y anoftalmia, lo cual representa un reto, pues aun cuando se han realizado investigaciones en la población mexicana, paradójicamente el gen *VSX2*, típicamente relacionado con esas anomalías, no se encontró presente.

Es importante continuar con dichas investigaciones y realizar estudios en individuos afectados, para identificar la implicación de un patrón de herencia en particular, ya que en ocasiones se presentan otras malformaciones además de las oculares.

Con esta carta al editor deseo resaltar el significado de la referencia oportuna a un centro especializado, con el fin de que los pacientes y sus familias reciban un adecuado asesoramiento genético con una mejor aproximación de las posibilidades de recurrencia, el cual también incluye dotarlos de herramientas para discutir las opciones de manejo de la enfermedad, riesgos y beneficios de las pruebas adicionales, así como herramientas psicosociales para afrontar los posibles resultados.

### Conflicto de intereses

La autora declara no tener ningún conflicto de intereses.

### Financiamiento

La autora no recibió patrocinio para llevar a cabo este artículo.

### Responsabilidades éticas

**Protección de personas y animales.** La autora declara que para este escrito no se realizaron experimentos en seres humanos ni en animales.

### Correspondencia:

Maleny E. Roque-Camacho

E-mail: maleny.roquec75@anahuac.mx

0016-3813/© 2023 Academia Nacional de Medicina de México, A.C. Publicado por Permanyer. Este es un artículo *open access* bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Fecha de recepción: 25-10-2023

Fecha de aceptación: 13-11-2023

DOI: 10.24875/GMM.23000425

Gac Med Mex. 2024;160:120-121

Disponible en PubMed

[www.gacetamedicademexico.com](http://www.gacetamedicademexico.com)

**Confidencialidad de los datos.** La autora declara que en este escrito no aparecen datos de pacientes; además, ha reconocido y seguido las recomendaciones según las guías SAGER dependiendo del tipo y naturaleza del estudio.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado.** La autora declara que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

**Uso de inteligencia artificial para generar textos.** La autora declara que no utilizó ningún tipo de inteligencia artificial generativa en la redacción de

este escrito ni para la creación de figuras, gráficos, tablas o sus correspondientes pies o leyendas.

## **Bibliografía**

1. Matías-Pérez D, García-Montalvo IA, Zenteno JC. Genes relacionados con microftalmia y anoftalmia hereditarias. *Gac Med Mex.* 2017;153(7):824-829.
2. Genetic Alliance; The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. *Understanding genetics: a New York, Mid-Atlantic guide for patients and health professionals.* Washington, DC, Estados Unidos: Genetic Alliance; 2009.
3. Haug P, Koller S, Maggi J, Lang E, Feil S, Włodarczyk A, et al. Whole exome sequencing in coloboma/microphthalmia: identification of novel and recurrent variants in seven genes. *Genes.* 2021;12(1):65. DOI: 10.3390/genes12010065