



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

FACULTAD DE MEDICINA

DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO

ISSSTE CENTRO MÉDICO NACIONAL "20 DE NOVIEMBRE"

TÍTULO DE LA TESIS:

**INCIDENCIA DE GLAUCOMA CONGÉNITO PRIMARIO EN CENTRO MÉDICO NACIONAL "20 DE
NOVIEMBRE"**

TESIS DE POSGRADO QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE ESPECIALIDAD EN OFTALMOLOGÍA

PRESENTA:

DRA. MAYRA STEFFANI DE LA TORRE LEÓN

DIRECTOR DE TESIS:

DRA. SANDRA MARÍA ELIUD DIXON ROSAS

CIUDAD DE MÉXICO, 2024

REGISTRO:





Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

AGRADECIMIENTOS:

Gracias infinitas a mi esposo y a mis padres, por su amor incondicional y su apoyo moral. Su fe en mí, incluso en los momentos más difíciles, ha sido el pilar de este logro. También expreso mi gratitud a mis hermanos, quienes supieron brindarme su tiempo para escucharme y apoyarme, y a mis suegros, quienes supieron estar cuando más los necesitaba. Sin ustedes, todo esto no habría sido posible. Su amor y sacrificio han sido la luz que guio mi camino a través de este viaje académico.

**INCIDENCIA DE GLAUCOMA CONGÉNITO PRIMARIO EN CENTRO MÉDICO NACIONAL
"20 DE NOVIEMBRE"**

AUTORIZACIONES:

Dr. Félix Octavio Martínez Alcalá
Subdirector de Enseñanza e investigación
Centro Médico Nacional "20 de Noviembre"

Dr. Paul Mondragón Terán
Coordinador de Investigación
Centro Médico Nacional "20 de Noviembre"

Dra. Sandra María Eliud Dixon Rosas
Médico adscrito al Servicio de Glaucoma
Centro Médico Nacional "20 de Noviembre"

Dra. Mayra Steffani de la Torre León
Médico residente de tercer año de la especialidad de Oftalmología
Centro Médico Nacional "20 de Noviembre"

Registro:

INDICE:

ABREVIATURAS

RESUMEN

INTRODUCCIÓN

ANTECEDENTES

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

JUSTIFICACIÓN

HIPOTESIS

OBJETIVO GENERAL

OBJETIVOS ESPECIFICOS

MATERIAL Y MÉTODOS

RESULTADOS

DISCUSIÓN

CONCLUSIÓN

REFERENCIAS

ABREVIATURAS:

TM: Red trabecular

PCG: Glaucoma congénito primario

PIO: Presión intraocular

GFCCS: Glaucoma posterior a una cirugía de cataratas congénitas

UBM: Biomicroscopia por ultrasonido

AS-OCT: Tomografía de coherencia óptica del segmento anterior

RESUMEN:

El glaucoma congénito primario es una condición oftalmológica que afecta al recién nacido. Se caracteriza por un aumento anormal de la presión intraocular, que lesiona de forma irreversible al nervio óptico, finalizando invariablemente en ceguera cuando no se detecta y trata de manera oportuna. Aunque existen casos de esta enfermedad congénita sin antecedentes familiares, la consanguinidad y mutaciones genéticas se presentan en aproximadamente el 90 por ciento de los casos, con un patrón de herencia autosómico recesivo con penetrancia incompleta, identificándose cinco loci genéticos, produciendo variaciones en su incidencia en diferentes grupos étnicos. En población latinoamericana existe poca información al respecto, aunque se informa en algunas publicaciones, que esta patología impacta en los diferentes sistemas de salud en forma considerable. En el servicio de oftalmología del Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, se atiende población pediátrica con esta patología congénita, pero no se ha cuantificado la magnitud de la incidencia.

Objetivo: Determinar la incidencia de glaucoma congénito primario en Centro Médico Nacional 20 de Noviembre.

Método: Del registro de pacientes del servicio de Oftalmología del CMN 20 de Noviembre, se seleccionarán a los pacientes con patología oftalmológica, específicamente con glaucoma congénito y del expediente clínico se registrarán las siguientes variables: Características demográficas, antecedentes familiares, carga genética, etiología y clasificación, factores de riesgo, cuadro clínico, características oftalmológicas, tratamiento aplicado y resultados.

INTRODUCCIÓN

El glaucoma congénito primario es una condición oftalmológica del recién nacido que se caracteriza por un aumento anormal de la presión intraocular, que lesiona de forma irreversible al nervio óptico que impide el drenaje adecuado del humor acuoso causado por el desarrollo anormal de la red trabecular (TM) y el ángulo de la cámara anterior, haciendo crecer el ojo, edema y opacificación de la córnea con rotura de la membrana de Descemet (estrías de Haab), además del adelgazamiento de la esclerótica anterior y atrofia del iris, cámara anterior anormalmente profunda, agudeza visual reducida y/o de los campos visuales evolucionando invariablemente a ceguera temprana cuando no se establece el diagnóstico y tratamiento oportunos. (1-3)

Aunque existen casos de glaucoma congénito primario sin antecedentes familiares, la consanguinidad y mutaciones genéticas representan aproximadamente el 90 por ciento de los casos, con un patrón de herencia autosómico recesivo con penetrancia incompleta, identificándose cinco loci genéticos GLC3A, GLC3B, GLC3C, GLC3D y GLC3E. Esta predisposición genética en población pediátrica propicia variaciones en la incidencia en diferentes grupos étnicos, identificándose en países occidentales una incidencia que oscila entre 1/10.000 y 30.000 nacidos vivos. En países en vías de desarrollo la incidencia ha sido poco informada, sin llegar a consenso en población latinoamericana, aunque se informa en algunas publicaciones, repercusión relevante en los diferentes sistemas de salud en países en vías de desarrollo. (4-6)

En el servicio de oftalmología del Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, se atiende población pediátrica con esta patología congénita, pero no se ha cuantificado la magnitud de la incidencia, por lo que se propone la presente investigación para identificar áreas de oportunidad que permitan establecer estrategias de prevención y tratamiento oportuno.

ANTECEDENTES:

El glaucoma congénito primario es un glaucoma del desarrollo que ocurre antes de los tres años debido a una obstrucción que impide el drenaje adecuado del humor acuoso causado por el desarrollo anormal de la red trabecular (TM) y el ángulo de la cámara anterior, esta edad arbitraria se ha estimado ya que corresponde a la edad a la que el ojo crece en respuesta a la presión intraocular PIO elevada. Los niños con glaucoma congénito suelen presentar agrandamiento del globo ocular (bupftalmos), edema y opacificación de la córnea con rotura de la membrana de Descemet (estrías de Haab). Las características clínicas adicionales incluyen adelgazamiento de la esclerótica anterior y atrofia del iris, cámara anterior anormalmente profunda y segmento posterior estructuralmente normal, excepto atrofia óptica glaucomatosa progresiva. Además, la agudeza visual puede verse reducida y/o los campos visuales pueden verse restringidos. En los casos no tratados o tratados tardíos, la ceguera ocurre invariablemente(1).

La clasificación diagnóstica del glaucoma congénito incluye subtipos primario y secundario. Entre los bebés y los niños pequeños, el glaucoma congénito primario y el glaucoma posterior a una cirugía de cataratas congénitas (GFCCS) son las causas primarias y secundarias más comunes de glaucoma, respectivamente. La mayoría de los adultos con antecedentes de glaucoma congénito primario no mantienen una buena visión (definida como 20/60 o mejor)(2).

La medición del diámetro corneal es un paso reconocido y crucial en la caracterización cuantitativa del glaucoma pediátrico para identificar la progresión de la enfermedad dentro de la cámara anterior. Características cuantitativas específicas adicionales identificadas mediante biomicroscopía por ultrasonido (UBM) se han asociado con el glaucoma congénito. La UBM es una técnica de imagen bien conocida que proporciona una evaluación detallada de la córnea y el segmento anterior, aunque la tomografía de coherencia óptica del segmento anterior (AS-OCT) es una herramienta útil y complementaria para la visualización de las estructuras del segmento anterior, la UBM es la única capaz de producir imágenes de alta resolución a través de la opacidad u

opacidad de la córnea, y para obtener imágenes de estructuras ubicadas posteriormente al iris(3).

La mayoría de los casos de glaucoma congénito primario son de origen esporádico, sin antecedentes familiares. Los factores de riesgo importantes son el matrimonio consanguíneo, la predisposición genética y los parientes de primer grado, incluidos los hermanos. Aproximadamente el 90 por ciento de los casos pertenecen a esta categoría. Otro 10 por ciento de los casos son familiares, que muestran un patrón de herencia autosómico recesivo con penetrancia incompleta que oscila entre el 40 y el 100 por ciento. Se han relacionado cinco loci genéticos con el glaucoma congénito primario. Estos incluyen GLC3A, GLC3B, GLC3C, GLC3D y GLC3E. El locus GLC3A se ha relacionado con el gen CYP1B1(4).

Las mutaciones en este gen son las más comúnmente responsables de los casos de herencia autosómica recesiva. Otro gen latente del factor de crecimiento transformante beta: el gen LTBP2 adyacente a GLC3C también se ha relacionado estrechamente con el glaucoma congénito primario (PCG)(5).

La incidencia de PCG varía ampliamente entre los diferentes grupos étnicos. Estudios de países occidentales han informado una incidencia que oscila entre 1/10.000 y 30.000 nacidos vivos. La incidencia es tan alta como 1/2500 y se ha informado en países como Arabia Saudita. Otro estudio encontró que el glaucoma representaba el 7% de los niños matriculados en escuelas para ciegos(6).

La mayor incidencia en determinados países y grupos étnicos está relacionada con la mayor prevalencia de matrimonios consanguíneos. Aproximadamente del 65 al 80% de los casos son bilaterales. En estudios realizados en Estados Unidos y Europa se ha informado de una proporción entre hombres y mujeres de 3:2. Se ha informado de una

incidencia muy alta en Eslovaquia, de aproximadamente 1:1250. Un estudio japonés citó la proporción hombre- mujer de 6:5 en pacientes con la mutación CYP1B1 y de 19:2 sin la misma mutación genética(7).

La principal fisiopatología es el defecto en el desarrollo de la red trabecular y el ángulo de la cámara anterior. Esto dificulta la salida del humor acuoso a través de la cámara anterior, lo que provoca un aumento de la presión intraocular. Otra teoría dada por Barkan, que luego fue refutada, fue la presencia de una membrana imperforada en el ángulo de la cámara anterior, que se propuso para impedir la salida del humor acuoso(8).

Se han identificado más de 150 variantes en todo el mundo y la prevalencia de mutaciones CYP1B1 en PCG varía mucho según el origen étnico. Unas pocas mutaciones específicas de CYP1B1 representan la mayoría de los casos de PCG en poblaciones seleccionadas (es decir, E387K en los romaníes eslovacos y G61E en Arabia Saudita). Una mutación, R390H, es especialmente común entre los casos de PCG en China, Irán, India y Pakistán. Se han detectado alelos patógenos CYP1B1 en una fracción más pequeña de casos de PCG en Japón (20%) y Estados Unidos (14,9%). Aunque las mutaciones de CYP1B1 se detectan con mayor frecuencia en pacientes con PCG, rara vez se han informado mutaciones en pacientes con una variedad de otros fenotipos, incluidos aniridia, anomalía de Peters, síndrome de Axenfeld-Rieger, glaucoma juvenil de ángulo abierto y glaucoma primario de ángulo abierto(9).

CYP1B1 es miembro de la familia del citocromo P450 de enzimas oxidasas unidas a membrana que tienen funciones amplias en el metabolismo y producen hormonas y otros intermediarios metabólicos durante el desarrollo. Si bien la mayoría de los demás citocromos se expresan altamente en el hígado, CYP1B1 es más abundante en los tejidos extrahepáticos, incluidos los pulmones, el colon, los riñones y los ojos(10).

Se desconoce el mecanismo preciso por el cual las mutaciones de CYP1B1 causan PCG. Sin embargo, CYP1B1 se expresa en el cuerpo ciliar y la red trabecular, tejidos del ojo que regulan la presión intraocular. Estudios recientes proponen que CYP1B1 puede ser esencial en el desarrollo y función de la red trabecular(11).

Además, según se informa, las mutaciones que causan glaucoma disminuyen la estabilidad, abundancia o actividad catalítica de la enzima CYP1B1. En conjunto, estos datos sugieren que las mutaciones de CYP1B1 pueden alterar la función de la red trabecular, causar desregulación de la presión intraocular, daño al nervio óptico y, en última instancia, PCG(12).

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA:

El glaucoma congénito es una condición oftalmológica que afecta al recién nacido. Se caracteriza por un aumento anormal de la presión intraocular, que lesiona de forma irreversible al nervio óptico, finalizando invariablemente en ceguera cuando no se detecta y trata de manera oportuna. Aunque existen casos de esta enfermedad congénita sin antecedentes familiares, la consanguinidad y mutaciones genéticas se presentan en aproximadamente el 90 por ciento de los casos, con un patrón de herencia autosómico recesivo con penetrancia incompleta, identificándose cinco loci genéticos, produciendo variaciones en su incidencia en diferentes grupos étnicos. En población latinoamericana existe poca información al respecto, aunque se informa en algunas publicaciones, que esta patología impacta en los diferentes sistemas de salud en forma considerable. (1-3)

En el servicio de oftalmología del Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, se atiende población pediátrica con esta patología congénita, pero no se ha cuantificado la magnitud de la incidencia, por lo que se plantea la siguiente pregunta de investigación:

¿Cuál es la incidencia de glaucoma congénito primario en Centro Médico Nacional 20 de Noviembre?

JUSTIFICACIÓN:

El glaucoma congénito es una condición oftalmológica del recién nacido que se caracteriza por un aumento anormal de la presión intraocular, que lesiona de forma irreversible al nervio óptico que impide el drenaje adecuado del humor acuoso causado por el desarrollo anormal de la red trabecular (TM) y el ángulo de la cámara anterior, haciendo crecer el ojo, edema y opacificación de la córnea con rotura de la membrana de Descemet (estrías de Haab), además del adelgazamiento de la esclerótica anterior y atrofia del iris, cámara anterior anormalmente profunda, agudeza visual reducida y/o de los campos visuales evolucionando invariablemente a ceguera temprana cuando no se establece el diagnóstico y tratamiento oportunos. (1-3)

Aunque existen casos de glaucoma congénito primario sin antecedentes familiares, la consanguinidad y mutaciones genéticas representan aproximadamente el 90 por ciento de los casos, con un patrón de herencia autosómico recesivo con penetrancia incompleta, identificándose cinco loci genéticos GLC3A, GLC3B, GLC3C, GLC3D y GLC3E. Esta predisposición genética en población pediátrica propicia variaciones en la incidencia en diferentes grupos étnicos, identificándose en países occidentales una incidencia que oscila entre 1/10.000 y 30.000 nacidos vivos. En países en vías de desarrollo la incidencia ha sido poco informada, sin llegar a consenso en población latinoamericana, aunque se informa en algunas publicaciones, repercusión relevante en los diferentes sistemas de salud en países en vías de desarrollo. (4-6)

En el servicio de oftalmología del Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, se atiende población pediátrica con esta patología congénita, pero no se ha cuantificado la magnitud de la incidencia, por lo que se propone la presente investigación para identificar áreas de oportunidad que permitan establecer estrategias de prevención y tratamiento oportuno.

HIPÓTESIS:

H1: La incidencia de glaucoma congénito primario en Centro Médico Nacional 20 de Noviembre es significativamente menor a la informada en la literatura médica.

Ho: La incidencia de glaucoma congénito primario en Centro Médico Nacional 20 de Noviembre no es significativamente mayor a la informada en la literatura médica.

OBJETIVO GENERAL:

Determinar la incidencia de glaucoma congénito primario en Centro Médico Nacional 20 de Noviembre

OBJETIVOS ESPECIFICOS:

En pacientes con glaucoma congénito atendidos en el servicio de Oftalmología de 01 de Enero de 2013 a 30 de Junio de 2023 conocer:

- Sus características demográficas.
- Antecedentes familiares
- Carga genética
- La etiología y clasificación
- Factores de riesgo
- El cuadro clínico.
- Las características oftalmológicas
- El tratamiento aplicado y sus resultados

Objetivo secundario.

- Comparar las características clínicas entre diferentes grupos de edad

MATERIAL Y MÉTODOS:

Se propone un estudio, transversal, analítico, retrolectivo. Para la población de estudio se tomaron pacientes con glaucoma congénito primario atendidos en el servicio de Oftalmología del Centro Médico Nacional 20 de Noviembre en el periodo de 01 de Enero de 2013 a 30 de Junio de 2023, se tomaron en cuenta los siguientes criterios:

Criterios de inclusión:

- Pacientes pediátricos de sexo masculino y femenino con diagnóstico de Glaucoma Congénito primario

Criterios de exclusión:

- Pacientes con agenesia ocular

Criterios de eliminación:

- Pacientes con información incompleta en el expediente clínico

El protocolo de estudio de los pacientes fue el siguiente:

- Se revisaron y seleccionaron los expedientes de los pacientes con glaucoma primario congénito diagnosticados en el periodo del 01 de Enero de 2013 a 30 de Junio de 2023, del expediente clínico se registraron las siguientes variables: Características demográficas, antecedentes familiares, carga genética, etiología y clasificación, factores de riesgo, cuadro clínico, características oftalmológicas, tratamiento aplicado y resultados.
- Se recolectaron los datos clínicos a estudiar en una base de datos de Excel.

El análisis descriptivo se realizó con medidas de tendencia central y de dispersión de acuerdo con la prueba K de Smirnov para las variables cuantitativas y las nominales con porcentajes.

La incidencia se determinó con el número de casos identificados con glaucoma congénito primario entre la población con trastorno oftalmológico atendido en el servicio de Oftalmología del CMN 20 de Noviembre.

Para el objetivo secundario se utilizó prueba t de student o Wilcoxon para comparar variables cuantitativas y Chi2 para las cualitativas.

Un valor de p menor de 0.05 fue considerado significativo y se utilizó el programa estadístico SPSS V25.

RESULTADOS:

De acuerdo con los datos recabados en esta investigación, se obtuvieron los siguientes resultados:

Se aplicó la prueba de normalidad, de acuerdo con la cantidad de datos obtenidos se realizó la prueba de Shapiro-Wilks para muestras <50 casos, en donde la edad promedio es de 77.88 meses (IC del 95%: 15.29, 140.46), con una mediana de 15.00 meses. La distribución de la edad no es normal ($p < 0.001$). Respecto al género, el 56.3% son masculinos, y el 87.5% presentan afectación bilateral. En cuanto al tratamiento, el 81.3% recibió cirugía y fármacos, y solo el 6.3% tiene antecedentes familiares de la condición. Además, el 43.8% presenta factores de riesgo. Se realizaron pruebas de normalidad para todas las variables, indicando no normalidad en las distribuciones ($p < 0.001$ en todos los casos)

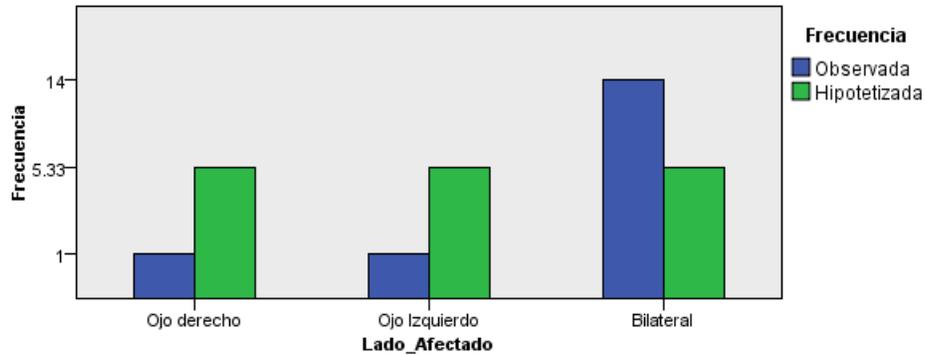
Tabla 1. Características demográficas y clínicas

Variable	n=16	Prueba de normalidad
Edad en meses		<0.001
Media	77.88	
95% Intervalo de Confianza	15.29 140.46	
Media recortada al 5%	63.81	
Mediana	15.00	
Varianza	13793.050	
Desviación estándar	117.444	
Mínimo	1	
Máximo	408	
Rango	407	
Rango intercuartílico	133	
Sexo, n(%)		<0.001
Femenino	7 (43.8)	

Masculino	9 (56.3)	
Lado afectado, n(%)		<0.001
Ojo derecho	1 (6.3)	
Ojo izquierdo	1 (6.3)	
Bilateral	14 (87.5)	
Tratamiento, n(%)		<0.001
Farmacológicos	3 (18.8)	
Cirugía y fármacos	13 (81.3)	
Antecedentes familiares, n(%)		<0.001
Presentes	1 (6.3)	
Ausentes	15 (93.8)	
Factores de riesgo, n(%)		<0.001
Presente	7 (43.8)	
Ausente	9 (56.3)	

El Gráfico 1 representa la prueba de Chi cuadrado para evaluar la asociación entre el lado afectado y la condición estudiada. Con un total de 16 casos, el estadístico de contraste es de 21.125, con 2 grados de libertad. La significancia asintótica para la prueba bilateral es de 0.000, indicando una asociación altamente significativa entre el lado afectado y la condición en estudio.

Gráfico 1. Prueba de Chi cuadrado de acuerdo con el lado afectado



N total	16
Estadístico de contraste	21.125
Grados de libertad	2
Sig. asintótica (prueba bilateral)	.000

DISCUSIÓN:

De acuerdo con los datos presentados en diferentes estudios, se realizó una tabla comparativa según el estudio publicado por Urióstegui-Rojas en el 2022 el cual se presenta a continuación:

Variable	APEC*	HIMFG**	CONVAL***	CMN 20 de Nov
Sexo	Masculino (79%)	Femenino (51.94%)	Masculino (67%)	Masculino (56.3%)
Número de casos	19	49	84	16
Lateralidad	Bilateral (58%)	Bilateral (59.7%)	Bilateral (74%)	Bilateral (87.5%)
Edad al diagnóstico (media)	11.6 meses	2.27 años	9.57 meses	77.88 meses
Cuadro clínico	No se estudió	No se estudió	Síntoma: lagrimeo	No se estudió

			(77.38%) Signo: megalocórnea (62.38%)	
Antecedentes heredofamiliares	84%	No se estudiaron	10%	Presentes (6.3%)
Análisis genético	No se realizó	No se realizó	Mutación CYP1B1 (17%)	No se realizó

*APEC=Hospital de la Ceguera **HIMFG=Hospital Infantil de México "Federico Gómez"

***CONVAL=Conde de Valencia

La discusión de los resultados obtenidos a partir del análisis comparativo de estudios sobre glaucoma congénito primario en México revela insights valiosos sobre la heterogeneidad de esta enfermedad en distintos contextos clínicos. La variabilidad en aspectos demográficos y clínicos, como la distribución por sexo, lateralidad, edad al diagnóstico y antecedentes heredofamiliares, destaca la complejidad de la presentación de esta patología en la población mexicana.

La diferencia en la prevalencia por sexo entre los estudios, con HIMFG presentando una mayor proporción de casos en mujeres, en contraste con APEC y CONVAL donde predominan los casos masculinos, sugiere posibles disparidades en la susceptibilidad por género o sesgos en la selección de muestras. Además, la diversidad en la lateralidad observada, particularmente en el CMN 20 de Noviembre, donde se reporta una alta proporción de casos bilaterales, subraya la necesidad de una evaluación más detallada de los factores que podrían contribuir a esta variabilidad.

La edad al diagnóstico también se presenta como un factor relevante, con CONVAL identificando una edad menor en comparación con APEC e HIMFG. Esta discrepancia podría deberse a diferencias en la detección temprana o a características poblacionales específicas. Asimismo, la presencia de antecedentes heredofamiliares muestra variabilidad significativa, con APEC⁴ reportando una alta prevalencia mientras que CONVAL y HIMFG⁵ no realizaron estudios específicos al respecto. Esta discrepancia destaca la importancia de considerar factores genéticos en la evaluación de pacientes con glaucoma congénito primario.

La inclusión de datos del CMN 20 de Noviembre enriquece la comparación al ofrecer una perspectiva adicional. Aunque la falta de información detallada sobre el cuadro clínico y el análisis genético limita la extensión del análisis, la prevalencia de antecedentes heredofamiliares en este centro es notablemente menor en comparación con APEC4, lo cual podría indicar diferencias en la población atendida o en la percepción de la enfermedad en este entorno clínico específico.

En general, estos hallazgos resaltan la necesidad de abordar el glaucoma congénito primario considerando las características específicas de cada población y contexto clínico. Además, sugieren la importancia de realizar estudios más exhaustivos, que incluyan evaluaciones genéticas y clínicas más detalladas, para comprender mejor la variabilidad en la presentación de esta enfermedad en la población mexicana. Este enfoque personalizado podría contribuir a estrategias de diagnóstico y tratamiento más efectivas, mejorando así la atención a los pacientes afectados por glaucoma congénito primario.

CONCLUSIÓN:

El análisis comparativo de estudios sobre glaucoma congénito primario en México revela una notable variabilidad en las características demográficas y clínicas de la enfermedad. Se observan diferencias significativas en la distribución por sexo, lateralidad, edad al diagnóstico y antecedentes heredofamiliares entre los estudios realizados en APEC, HIMFG, CONVAL y el Centro Médico Nacional 20 de Noviembre. Mientras que la prevalencia de la enfermedad, la presentación clínica detallada y la realización de análisis genético difieren entre los centros de estudio, la inclusión de datos del CMN 20 de Noviembre contribuye a una comprensión más completa de la diversidad en la presentación del glaucoma congénito primario en México. Estos hallazgos subrayan la importancia de considerar las características específicas de cada población y contexto clínico al abordar esta patología, lo que podría tener implicaciones significativas en el diagnóstico y manejo de la enfermedad.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS:

1. François J. Congenital Glaucoma and Its Inheritance. *Ophthalmologica*. 1980;181(2):61–73.
2. Chaudhary RS, Gupta A, Sharma A, Gupta S, Sofi RA, Sundar D, et al. Long-term functional outcomes of different subtypes of primary congenital glaucoma. *British Journal of Ophthalmology*. 2019 Dec 23;bjophthalmol-2019-315131.
3. Angmo D, Singh R, Chaurasia S, Yadav S, Dada T. Evaluation of anterior segment parameters with two anterior segment optical coherence tomography systems: Visante and Casia, in primary angle closure disease. *Indian J Ophthalmol*. 2019;67(4):500.
4. Sarfarazi M, Akarsu NA, Hossain A, Turacli EM, Aktan GS, Barsoum-Homsy M, et al. Assignment of a Locus (GLC3A) for Primary Congenital Glaucoma (Buphthalmos) to 2p21 and Evidence for Genetic Heterogeneity. *Genomics*. 1995 Nov;30(2):171–7.
5. Ali M, McKibbin M, Booth A, Parry DA, Jain P, Riazuddin SA, et al. Null Mutations in LTBP2 Cause Primary Congenital Glaucoma. *The American Journal of Human Genetics*. 2009 May;84(5):664–71.
6. Kaur K, Gurnani B. Primary Congenital Glaucoma. 2023.
7. Ohtake Y. Phenotype of cytochrome P4501B1 gene (CYP1B1) mutations in Japanese patients with primary congenital glaucoma. *British Journal of Ophthalmology*. 2003 Mar 1;87(3):302–4.
8. BARKAN O. Pathogenesis of congenital glaucoma: gonioscopic and anatomic observation of the angle of the anterior chamber in the normal eye and in congenital glaucoma. *Am J Ophthalmol*. 1955 Jul;40(1):1–11.
9. Pasutto F, Chavarria-Soley G, Mardin CY, Michels-Rautenstrauss K, Ingelman-Sundberg M, Fernández-Martínez L, et al. Heterozygous Loss-of-Function Variants in *CYP1B1* Predispose to Primary Open-Angle Glaucoma. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*. 2010 Jan 1;51(1):249.

10. Li F, Zhu W, Gonzalez FJ. Potential role of CYP1B1 in the development and treatment of metabolic diseases. *Pharmacol Ther.* 2017 Oct;178:18–30.
11. Zhao Y, Wang S, Sorenson CM, Teixeira L, Dubielzig RR, Peters DM, et al. *Cyp1b1* Mediates Periostin Regulation of Trabecular Meshwork Development by Suppression of Oxidative Stress. *Mol Cell Biol.* 2013 Nov 1;33(21):4225–40.
12. Lpez-Garrido MP, Blanco-Marchite C, Snchez-Snchez F, Lpez-Snchez E, Chaqus-Alepuz V, Campos-Mollo E, et al. Functional analysis of *CYP1B1* mutations and association of heterozygous hypomorphic alleles with primary open-angle glaucoma. *Clin Genet.* 2010 Jan;77(1):70–8.