



ASOCIACION PARA EVITAR LA CEGUERA EN MEXICO, I. A. P.  
HOSPITAL DR. LUIS SANCHEZ BULNES

11234

Vobo  
*[Signature]*

JEFATURA DE ENSEÑANZA

# ASOCIACION PARA EVITAR LA CEGUERA EN MEXICO I.A.P.

101

"Dr. LUIS SANCHEZ BULNES"

## MANIFESTACIONES OCULARES EN PACIENTES MEXICANOS CON SINDROME DE DOWN

### Tesis de post-grado

QUE PARA OBTENER EL TITULO DE  
**MEDICO CIRUJANO OFTALMOLOGO**

PRESENTA

*Narly del Carmen Ruiz Quintero*

ASESOR

**Dra. Cristina Villanueva Mendoza**

Especialista en genética médica y ocular  
De la asociación para evitar la Ceguera en México

MEXICO, D.F. 2001





Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



**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.

*Manifestaciones oculares en pacientes  
mexicanos con síndrome de Down*

A Dios

Que camina a mi lado siempre  
e ilumina mis decisiones para bien

A mis padres

Mi máximo apoyo

Por su amor incondicional y fortaleza incansable

Por que día a día encaminaron mis pasos para

Lograr lo que hasta hoy tengo en mis manos

A mis hermanos

Por su paciencia infinita y su

Ayuda incondicional

A mis amigos

A todos los que han llenado mi vida

con su compañía y cariño

A la Dra. Cristina Villanueva

Por permitirme trabajar y

aprender a su lado

A mis maestros

A la sabiduría y enseñanza que

pusieron en mí para corregir mis

errores y pulir mis conocimientos

## INDICE

Págs.

1.- INTRODUCCION .....	5
2.- OBJETIVO ENERAL.....	7
3.- OBJETIVOS ESPECIFICOS.....	7
4.- HIPOTESIS.....	7
5.- DISEÑO.....	8
6.- POBLACION.....	8
7.- CRITERIOS DE INCLUSION.....	8
8.- CRITERIOS DE EXCLUSION.....	8
9.- METODO.....	8
10.- VARIABLES.....	9
11.- ANALISIS ESTADISTICO.....	9
12.- RESULTADOS.....	11
13.- DISCUSION.....	15
14.- CONCLUSIONES.....	16
15.- BIBLIOGRAFIAS.....	17

## **MANIFESTACIONES OCULARES EN PACIENTES MEXICANOS CON SINDROME DE DOWN**

### **INTRODUCCIÓN**

El síndrome de Down es una entidad con una constelación de características clínicas, el primero en describir las características de estos pacientes y categorizarlos fue Langdon Down en 1866 basándose en la teoría incorrecta de la regresión racial. En 1959 Lejeune, Gauthien y Turpis demostraron que la causa del síndrome era una composición trisómica del cromosoma 21<sup>(1)</sup>. Clínicamente este síndrome se caracteriza por retraso mental, estatura corta, hipotonía, braquicefalia, nariz pequeña, implantación baja de la orejas, lengua grande y fisurada, abdomen protuberante, anormalidades en extremidades como flexión corta de brazos y piernas, manos pequeñas y anchas, con pliegue simiesco. Las malformaciones cardiacas son comunes en estos pacientes. Este síndrome es la alteración cromosómica más común en recién nacidos vivos<sup>(2)</sup>. Estos pacientes presentan de igual forma numerosas anormalidades oftalmológicas como anormalidades palpebrales, problemas del drenaje lagrimal, errores refractivos, estrabismos, cataratas y anormalidades de iris y retina. El diagnóstico de estos pacientes se puede confirmar por análisis cromosomal de bandas teñidas con tripsina-giemsa; aunque en la mayoría de los casos las características fenotípicas suelen ser muy evidentes<sup>(2)</sup>.

La agudeza visual en estos pacientes es difícil de valorar, se ha recomendado el uso de las cartillas de Teller en niños pequeños y las cartillas de la E iletrada en pacientes jóvenes y adultos, la esquiascopia es el método más útil para encontrar los defectos refractivos. Estudios realizados por Pires y cols. y Shapiro y cols. Han

reportado que las alteraciones refractivas más frecuentes en estos pacientes son la miopía de hasta -5 dioptrías y el astigmatismo de hasta -3 dioptrías, Woodhouse encontró que los niños con este síndrome tienen un 80% de amplitud de acomodación reducida en comparación con un grupo control de niños normales y que el su rango de error refractivo esférico variaba de -12.00 a +3.50 D (3). En otro trabajo de esta misma autora reporta que el error acomodativo de estos pacientes se ve aumentado conforme aumenta la edad (4). El estrabismo está presente en un 38% de los pacientes de los cuales el 90% presentan algún grado de endotropía según lo reportado por Pires en 1996, el nistagmo aunque no es una alteración frecuente, en estos pacientes se encuentra en un 29.8% debido a deprivación sensorial bilateral significativa(5).

Las anomalías a nivel palpebral se pueden presentar como una hendidura palpebral mongoloide, fisura palpebral pequeña, epicanto, megaloblefaron, eversión palpebral y blefarítis, esta última presente de un 30 a un 50%(1,2,6). La obstrucción de vías lagrimales puede estar presente hasta en un 30%(2). A nivel corneal Doyle y cols. Reportaron que topográficamente se encuentra en estos pacientes una alta incidencia de cilindros oblicuos, 22% con la regla y 39% contra la regla. Queratocono en un 2% y en un 6% adelgazamiento corneal inferior que infiere queratocono preclínico (7).

En iris los puntos de Brushfield en estroma normal se encuentran entre un 13 y un 90% y la hipoplasia de iris en un 52%. Las cataratas se presentan en un 10% en los pacientes entre 15 y 22 años, aun que Pires reportó que el inicio de las mismas se presenta entre los 12 y 15 años. Las catarata congénitas se presentan en un 2%.

Williams, McCormick y Tischler describieron que en el polo posterior de estos pacientes se encontraban anomalías retinianas propias de los problemas refractivos, baja frecuencia de desprendimientos de retina post-traumáticos la mayoría de ellos. Nivel de nervio óptico se encuentran cruces de vasos de retina en la periferia de la cabeza del nervio óptico, hipoplasia, glioma, drusas e inflamación asociada, Catalano en 1990 reportó la asociación de Sx. De Down con la presencia de papila elevada, misma en la que se encontraban los siguientes diagnósticos diferenciales: papiledema, drusas, hipermetropía severa y congestión venosa crónica(2,8).

## **JUSTIFICACIÓN**

Los pacientes con síndrome de Down presentan diversos problemas oculares que requieren de una valoración oftalmológica periódica. Gran parte de estas alteraciones son tratables por lo que no se debe esperar a que estos pacientes cursen con una pérdida visual importante. El reconocimiento temprano y el tratamiento oportuno pueden contribuir a evitar las complicaciones.

## **HIPÓTESIS**

Existen múltiples manifestaciones clínicas oculares en los pacientes con síndrome de Down; mismas que pasan desapercibidas y se resuelven de forma incompleta, debido a la dificultad con la que se encuentra el oftalmólogo para manejar estos pacientes por su retraso psicomotor.

## **OBJETIVOS**

### **GENERAL**

Determinar las principales manifestaciones oculares en pacientes con síndrome de Down.

### **PARTICULARES**

Determinar las características epidemiológicas de los pacientes con síndrome de Down en la Asociación para evitar la Ceguera en México, hospital "Dr. Luis Sánchez Bulnes".

Obtener su frecuencia.

Determinar si existen diferencias de nuestra población estudiada con la reportadas en la literatura mundial.

Valorar el manejo y seguimiento de las distintas patologías asociadas

### **DISEÑO**

Se trata de un estudio retrospectivo, descriptivo, analítico y longitudinal.



## **JUSTIFICACIÓN**

Los pacientes con síndrome de Down presentan diversos problemas oculares que requieren de una valoración oftalmológica periódica. Gran parte de estas alteraciones son tratables por lo que no se debe esperar a que estos pacientes cursen con una pérdida visual importante. El reconocimiento temprano y el tratamiento oportuno pueden contribuir a evitar las complicaciones.

## **HIPÓTESIS**

Existen múltiples manifestaciones clínicas oculares en los pacientes con síndrome de Down; mismas que pasan desapercibidas y se resuelven de forma incompleta, debido a la dificultad con la que se encuentra el oftalmólogo para manejar estos pacientes por su retraso psicomotor.

## **OBJETIVOS**

### **GENERAL**

Determinar las principales manifestaciones oculares en pacientes con síndrome de Down.

### **PARTICULARES**

Determinar las características epidemiológicas de los pacientes con síndrome de Down en la Asociación para evitar la Ceguera en México, hospital "Dr. Luis Sánchez Bulnes".

Obtener su frecuencia.

Determinar si existen diferencias de nuestra población estudiada con la reportadas en la literatura mundial.

Valorar el manejo y seguimiento de las distintas patologías asociadas

### **DISEÑO**

Se trata de un estudio retrospectivo, descriptivo, analítico y longitudinal.

## **JUSTIFICACIÓN**

Los pacientes con síndrome de Down presentan diversos problemas oculares que requieren de una valoración oftalmológica periódica. Gran parte de estas alteraciones son tratables por lo que no se debe esperar a que estos pacientes cursen con una pérdida visual importante. El reconocimiento temprano y el tratamiento oportuno pueden contribuir a evitar las complicaciones.

## **HIPÓTESIS**

Existen múltiples manifestaciones clínicas oculares en los pacientes con síndrome de Down; mismas que pasan desapercibidas y se resuelven de forma incompleta, debido a la dificultad con la que se encuentra el oftalmólogo para manejar estos pacientes por su retraso psicomotor.

## **OBJETIVOS**

### **GENERAL**

Determinar las principales manifestaciones oculares en pacientes con síndrome de Down.

### **PARTICULARES**

Determinar las características epidemiológicas de los pacientes con síndrome de Down en la Asociación para evitar la Ceguera en México, hospital "Dr. Luis Sánchez Bulnes".

Obtener su frecuencia.

Determinar si existen diferencias de nuestra población estudiada con la reportadas en la literatura mundial.

Valorar el manejo y seguimiento de las distintas patologías asociadas

### **DISEÑO**

Se trata de un estudio retrospectivo, descriptivo, analítico y longitudinal.

## **JUSTIFICACIÓN**

Los pacientes con síndrome de Down presentan diversos problemas oculares que requieren de una valoración oftalmológica periódica. Gran parte de estas alteraciones son tratables por lo que no se debe esperar a que estos pacientes cursen con una pérdida visual importante. El reconocimiento temprano y el tratamiento oportuno pueden contribuir a evitar las complicaciones.

## **HIPÓTESIS**

Existen múltiples manifestaciones clínicas oculares en los pacientes con síndrome de Down; mismas que pasan desapercibidas y se resuelven de forma incompleta, debido a la dificultad con la que se encuentra el oftalmólogo para manejar estos pacientes por su retraso psicomotor.

## **OBJETIVOS**

### **GENERAL**

Determinar las principales manifestaciones oculares en pacientes con síndrome de Down.

### **PARTICULARES**

Determinar las características epidemiológicas de los pacientes con síndrome de Down en la Asociación para evitar la Ceguera en México, hospital "Dr. Luis Sánchez Bulnes".

Obtener su frecuencia.

Determinar si existen diferencias de nuestra población estudiada con la reportadas en la literatura mundial.

Valorar el manejo y seguimiento de las distintas patologías asociadas

### **DISEÑO**

Se trata de un estudio retrospectivo, descriptivo, analítico y longitudinal.

## CRITERIOS DE INCLUSIÓN

Todos los pacientes con diagnóstico de síndrome de Down que cuenten con expediente completo.

## CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

Pacientes con otro diagnóstico sindromático

## MATERIAL Y MÉTODOS

Se revisaron los expedientes de pacientes con síndrome de Down y se incluyeron a los pacientes que contaban con expedientes completos, tras lo que llenamos la hoja de recolección de datos. También tomamos pacientes de reciente ingreso de la consulta externa, explorándolos y llenando su expediente. Los datos obtenidos se agruparon en una base de datos y posteriormente se analizaron mediante un programa de estadística descriptiva.

## HOJA DE RECOLECCION DE DATOS

MANIFESTACIONES OCULARES EN PACIENTES CON SÍNDROME DE DOWN  
Nombre. \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ Registro: \_\_\_\_\_ Edad: \_\_\_\_\_  
Sexo: \_\_\_\_\_

Diagnósticos: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Valoración genética: Si \_\_\_\_\_ No \_\_\_\_\_ Con cita \_\_\_\_\_

Agudeza visual: \_\_\_\_\_ Refracción: \_\_\_\_\_

## CRITERIOS DE INCLUSIÓN

Todos los pacientes con diagnóstico de síndrome de Down que cuenten con expediente completo.

## CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

Pacientes con otro diagnóstico sindromático

## MATERIAL Y MÉTODOS

Se revisaron los expedientes de pacientes con síndrome de Down y se incluyeron a los pacientes que contaban con expedientes completos, tras lo que llenamos la hoja de recolección de datos. También tomamos pacientes de reciente ingreso de la consulta externa, explorándolos y llenando su expediente. Los datos obtenidos se agruparon en una base de datos y posteriormente se analizaron mediante un programa de estadística descriptiva.

## HOJA DE RECOLECCION DE DATOS

MANIFESTACIONES OCULARES EN PACIENTES CON SÍNDROME DE DOWN  
Nombre. \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ Registro: \_\_\_\_\_ Edad: \_\_\_\_\_  
Sexo: \_\_\_\_\_

Diagnósticos: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Valoración genética: Si \_\_\_\_\_ No \_\_\_\_\_ Con cita \_\_\_\_\_

Agudeza visual: \_\_\_\_\_ Refracción: \_\_\_\_\_

Tipo de alteración ocular:

Miopía: \_\_\_\_\_

Astigmatismo: \_\_\_\_\_

Hipermetropía: \_\_\_\_\_

Posición primaria de la mirada: \_\_\_\_\_

Movimientos oculares: \_\_\_\_\_

Nistagmus: \_\_\_\_\_

Párpados: \_\_\_\_\_

Vías lagrimales: \_\_\_\_\_

Córnea: \_\_\_\_\_

Iris (Brushfield): \_\_\_\_\_

Pupila: \_\_\_\_\_

Cristalino: \_\_\_\_\_

Polo posterior: \_\_\_\_\_

Otras:

## **TAMAÑO DE LA MUESTRA**

Todos los pacientes encontrados con diagnóstico de síndrome de Down y que cuenten con expediente en este hospital.

## **VARIABLES INDEPENDIENTES**

Edad y sexo del paciente, edad de los padres actual y al nacimiento de los pacientes.

## **DEPENDIENTES**

**ESTA TESIS NO SALE  
DE LA BIBLIOTECA**

Tipo de alteración ocular:

Miopía: \_\_\_\_\_

Astigmatismo: \_\_\_\_\_

Hipermetropía: \_\_\_\_\_

Posición primaria de la mirada: \_\_\_\_\_

Movimientos oculares: \_\_\_\_\_

Nistagmus: \_\_\_\_\_

Párpados: \_\_\_\_\_

Vías lagrimales: \_\_\_\_\_

Córnea: \_\_\_\_\_

Iris (Brushfield): \_\_\_\_\_

Pupila: \_\_\_\_\_

Cristalino: \_\_\_\_\_

Polo posterior: \_\_\_\_\_

Otras:

## **TAMAÑO DE LA MUESTRA**

Todos los pacientes encontrados con diagnóstico de síndrome de Down y que cuenten con expediente en este hospital.

## **VARIABLES INDEPENDIENTES**

Edad y sexo del paciente, edad de los padres actual y al nacimiento de los pacientes.

## **DEPENDIENTES**

**ESTA TESIS NO SALE  
DE LA BIBLIOTECA**

Estado de salud general, integridad anatómica ocular, tipo de alteración ocular, refracción, solución al problema por el que acuden, curso y evolución del paciente.

## **ANÁLISIS ESTADÍSTICO**

Los resultados finales se valoraron mediante estadística descriptiva con la ayuda de tablas y gráficas.

## **CONSIDERACIONES ETICAS**

Todos los procedimientos que se lleven a cabo estaran bajo lo establecido por la Le general de salud en materia de investigación para la salud. Título segundo, capítulo primero. Artículo 17. Fracción 1: Investigación sin riesgo.

## **RECURSOS**

Humanos: Pacientes de la Asociación para evitar la Ceguera en México. IAP

Material: Hojas blancas, bolígrafos, discos 3.5, hojas de recolección y vaciado de datos.

Financieros: No requeridos, no cuantificables

## **RESULTADOS.**

En el presente estudio se revisaron de forma retrospectiva los expedientes de 26 pacientes (32% de la muestra) y prospectivamente 53 pacientes (67%). De los cuales 2 pacientes fueron del sexo masculino (53%) y 37 del sexo femenino (46%). Estos pacientes tuvieron un rango de edad de 6 meses a 53 años, con un promedio de 17 años y una desviación Standard de +/- 12 años.



Estado de salud general, integridad anatómica ocular, tipo de alteración ocular, refracción, solución al problema por el que acuden, curso y evolución del paciente.

## **ANÁLISIS ESTADÍSTICO**

Los resultados finales se valoraron mediante estadística descriptiva con la ayuda de tablas y gráficas.

## **CONSIDERACIONES ETICAS**

Todos los procedimientos que se lleven a cabo estaran bajo lo establecido por la Le general de salud en materia de investigación para la salud. Título segundo, capítulo primero. Artículo 17. Fracción 1: Investigación sin riesgo.

## **RECURSOS**

Humanos: Pacientes de la Asociación para evitar la Ceguera en México. IAP

Material: Hojas blancas, bolígrafos, discos 3.5, hojas de recolección y vaciado de datos.

Financieros: No requeridos, no cuantificables

## **RESULTADOS.**

En el presente estudio se revisaron de forma retrospectiva los expedientes de 26 pacientes (32% de la muestra) y prospectivamente 53 pacientes (67%). De los cuales 2 pacientes fueron del sexo masculino (53%) y 37 del sexo femenino (46%). Estos pacientes tuvieron un rango de edad de 6 meses a 53 años, con un promedio de 17 años y una desviación Standard de +/- 12 años.

Estado de salud general, integridad anatómica ocular, tipo de alteración ocular, refracción, solución al problema por el que acuden, curso y evolución del paciente.

## **ANÁLISIS ESTADÍSTICO**

Los resultados finales se valoraron mediante estadística descriptiva con la ayuda de tablas y gráficas.

## **CONSIDERACIONES ETICAS**

Todos los procedimientos que se lleven a cabo estaran bajo lo establecido por la Le general de salud en materia de investigación para la salud. Título segundo, capítulo primero. Artículo 17. Fracción 1: Investigación sin riesgo.

## **RECURSOS**

Humanos: Pacientes de la Asociación para evitar la Ceguera en México. IAP

Material: Hojas blancas, bolígrafos, discos 3.5, hojas de recolección y vaciado de datos.

Financieros: No requeridos, no cuantificables

## **RESULTADOS.**

En el presente estudio se revisaron de forma retrospectiva los expedientes de 26 pacientes (32% de la muestra) y prospectivamente 53 pacientes (67%). De los cuales 2 pacientes fueron del sexo masculino (53%) y 37 del sexo femenino (46%). Estos pacientes tuvieron un rango de edad de 6 meses a 53 años, con un promedio de 17 años y una desviación Standard de +/- 12 años.

Las alteraciones oculares encontradas más frecuentes fueron:

PATOLOGIA	No. PACIENTES	%
Astigmatismo	42	53.2
Blefaritis	36	45.9
Miopía	32	40.5
Estrabismo	28	35.4
Catarata	28	35.4
Hipermetropía	22	27.8
Nistagmo	17	21.6
Queratocono	11	13.9

La agudeza visual de estos pacientes es difícil de valorar y la esquiastropia es el método más útil para valorar los errores refractivos. En casi el 50% de los pacientes se encontró una agudeza visual aceptable cayendo en la escala decimal de visión entre 7 y 8 décimos en cada ojo; sin embargo en casi el 30% de los pacientes se encontró una agudeza visual solo de movimiento de manos ó cuenta dedos (MM ó CD).

AV OD	Ptes.	%	AV OI	Ptes.	%
NPL	3	3.8	NPL	4	5.1
<b>MM</b>	<b>15</b>	<b>19</b>	<b>MM</b>	<b>15</b>	<b>19</b>
CD 1m	3	3.8	CD 1m	2	2.5
CD 2m	5	6.3	CD 2m	4	5.1
CD 3m	1	1.3	CD 3m	4	5.1
CD 4m	1	1.3	CD 4m	1	1.3
1/10	1	1.3	1/10	1	1.3
2/10	1	1.3	2/10	1	1.3
3/10	4	5.1	3/10	2	2.5
4/10	1	1.3	4/10	1	1.3

5/10	0	0	5/10	1	1.3
6/10	1	1.3	6/10	1	1.3
7/10	32	40.5	7/10	33	41.8
8/10	10	12.7	8/10	9	11.4
9/10	1	1.3	9/10	0	0
TOTAL	79	100	TOTAL	79	100

La blefaritis tiene una prevalencia alta en nuestros pacientes y esta se encuentra relacionada con dos factores: los malos hábitos higiénicos y su baja respuesta inmunológica, estos pacientes a la exploración mostraron en el 100% de los casos tallado de ojos con las manos a pesar de no encontrarse con datos clínicos de blefaritis.

### POSICION PRIMARIA DE LA MIRADA

PPM	Pacientes	%
NV	4	5.1
ORTO	51	64.6
ET	22	27.8
XT	1	1.3
XXT	1	1.3
Total	79	100

La posición primaria de la mirada en estos pacientes se encontró de la siguiente forma: 51(64.6%) pacientes se encontraron en ortoposición, 22(27.8%) de ellos mostraron endotropía misma que al valorarla se clasificó como acomodativa, solo 1 paciente mostró exotropía y 1 más exotropía-foria, en 4 pacientes no fue posible valorar la posición primaria debido a la falta de cooperación.

### NISTAGMO

TIPO	Pacientes	%
No presentaron	60	75.9
Horizontal	16	20.3
Vertical	1	1.3

De Oclusión	2	2.5
TOTAL	79	100

El nistagmus por su parte se encontró en 19(24.1%) pacientes; de estos 16(20.3%) tuvieron nistagmus de tipo horizontal, 1(1.3%) de tipo vertical y 2 (2.5%) de oclusión.

La presencia de catarata se encontró en 28(35.4%) pacientes de forma bilateral y de tipo congénita.

### ALTERACIONES CORNEALES

ALTERACION	Pacientes	%
Queratocono	11	13.9
Hidrops	5	6.3
Leucoma	11	13.9
Microcórnea	1	1.3
Peters	2	2.5
Queratitis punteada	5	6.3

Otras alteraciones frecuentes fueron las encontradas en córnea, el queratocono fue el más frecuente con 11(13.9%) pacientes, todos ellos bilaterales; de estos 5 ojos se encontraban con hidrops; la queratitis punteada en 5(6.3%) pacientes bilateralmente, leucomas en 11 ojos, de los cuales 2 fueron bilaterales y el resto unilaterales. Otras alteraciones corneales fueron: microcórnea en 1 paciente y microcórnea con leucoma diagnosticado como síndrome de Peters en 2 pacientes.

Otras alteraciones oculares encontradas en estos pacientes, detectadas con menor frecuencia fueron: Entropión en 2 (2.5%) pacientes, uno de los cuales se asoció a hipoplasia palpebral. Con diagnóstico de oclusión de vías lagrimales bilateral se encontraron 4 (5.1%) pacientes. En iris 1(1.3%) paciente presentó aniridia, y las manchas de Brshfield reencontraron en 5 (6.3%) pacientes. A nivel de

Retina se encontraron 8 (10.1%) pacientes con desprendimiento de retina unilateral y 3 (3.8%) pacientes con agujeros retinianos unilateralmente. Resulta importante señalar que 2(2.5%) pacientes acudieron a este hospital por presentar cuadro agudo de uveítis y 3(3.8%) más se diagnosticaron como glaucoma.

## DISCUSION

El síndrome de Down o Trisomía 21 constituye la alteración cromosómica más común de los recién nacidos vivos. El fenotipo es muy característico y por lo general el diagnóstico clínico es evidente.

Los pacientes con síndrome de Down tienen una mayor incidencia de alteraciones oculares tanto estructurales como funcionales. A pesar de ello los pacientes no son valorados por el oftalmólogo en forma rutinaria y sólo se canalizan aquellos casos en los que se ha diagnosticado un problema específico. Algunas de las alteraciones oculares características de estos pacientes no tienen un significado funcional, tal es el caso del epicanto, la oblicuidad de la hendidura palpebral y las manchas de Bushfield. Otros problemas como son: Catarata, estrabismo, nistagmus o un error refractivo, si tienen una repercusión funcional y por lo tanto deben de ser atendidos.

La agudeza visual de estos pacientes puede ser muy difícil de valorar, aunque en estos pacientes encontramos una disparidad importante; 50% con agudeza visual entre 7 ú 8 décimos y 30% con sólo movimiento de manos o cuenta dedos. Sin embargo la valoración tiene sus reservas ya que estos pacientes cooperan poco. Al realizar la esquiascopia que resultó el método de mayor ayuda para cuantificar su defecto refractivo encontramos una incidencia alta de miopía, incluso mayor que lo reportado por otros autores; acompañada o no por astigmatismo. Esto fue una pauta a seguir y para comprobar la fiabilidad de la agudeza visual tomada en estos pacientes.

Las alteraciones en la posición primaria de la mirada en este estudio reportó la presencia de estrabismo e casi el 95% de los pacientes y de ello el más frecuente fue la endotropia de tipo acomodativa, esta relación es de esperarse ya que estos pacientes en su mayoría presentan alguna alteración refractiva importante. El

Retina se encontraron 8 (10.1%) pacientes con desprendimiento de retina unilateral y 3 (3.8%) pacientes con agujeros retinianos unilateralmente. Resulta importante señalar que 2(2.5%) pacientes acudieron a este hospital por presentar cuadro agudo de uveítis y 3(3.8%) más se diagnosticaron como glaucoma.

## DISCUSION

El síndrome de Down o Trisomía 21 constituye la alteración cromosómica más común de los recién nacidos vivos. El fenotipo es muy característico y por lo general el diagnóstico clínico es evidente.

Los pacientes con síndrome de Down tienen una mayor incidencia de alteraciones oculares tanto estructurales como funcionales. A pesar de ello los pacientes no son valorados por el oftalmólogo en forma rutinaria y sólo se canalizan aquellos casos en los que se ha diagnosticado un problema específico. Algunas de las alteraciones oculares características de estos pacientes no tienen un significado funcional, tal es el caso del epicanto, la oblicuidad de la hendidura palpebral y las manchas de Bushfield. Otros problemas como son: Catarata, estrabismo, nistagmus o un error refractivo, si tienen una repercusión funcional y por lo tanto deben de ser atendidos.

La agudeza visual de estos pacientes puede ser muy difícil de valorar, aunque en estos pacientes encontramos una disparidad importante; 50% con agudeza visual entre 7 ú 8 décimos y 30% con sólo movimiento de manos o cuenta dedos. Sin embargo la valoración tiene sus reservas ya que estos pacientes cooperan poco. Al realizar la esquiascopia que resultó el método de mayor ayuda para cuantificar su defecto refractivo encontramos una incidencia alta de miopía, incluso mayor que lo reportado por otros autores; acompañada o no por astigmatismo. Esto fue una pauta a seguir y para comprobar la fiabilidad de la agudeza visual tomada en estos pacientes.

Las alteraciones en la posición primaria de la mirada en este estudio reportó la presencia de estrabismo e casi el 95% de los pacientes y de ello el más frecuente fue la endotropia de tipo acomodativa, esta relación es de esperarse ya que estos pacientes en su mayoría presentan alguna alteración refractiva importante. El

nistagmo presente en el 24% de los pacientes, se consideró que en su mayoría es congénito y no siempre está asociado a problema visual o neurológico por lo que se considera como un nistagmo motor primario, también se ha sugerido en estos pacientes que la causa es una integración anormal de la información visuoespacial. Las cataratas en estos pacientes son congénitas, los tipos pueden ser suturales, nucleares o polares.

La alteración corneal más frecuente en estos pacientes es la presencia de queratocono y su relación con hidrops y leucomas. La relación de queratocono con síndrome de Down no es causal ya que existen factores que regulan la transcripción de los genes mediante el reconocimiento y la unión a secuencias específicas de ADN en las regiones promotoras. Se ha demostrado que en estos pacientes, la expresión de la regulación de enzimas degradantes está aumentada, mientras que la expresión de inhibidores de proteasas está disminuida. Sp1 es un factor de transcripción cuya expresión se ha observado, está aumentada en corneas de pacientes con queratocono, lo que podría contribuir a las alteraciones enzimáticas encontradas en sus corneas, la relación no es casual con este síndrome, ya que se ha identificado un gen relacionado con la alteración en el cromosoma 21. La topografía corneal puede ser un método de gran ayuda para su diagnóstico; pero en estos pacientes es difícil realizarla, por lo que su diagnóstico se realiza solo clínicamente y por ello se relaciona con alteraciones refractivas y corneales importantes a su diagnóstico.

Otras entidades asociadas con menor frecuencia fueron el glaucoma y los desprendimientos de retina presentes en 3 y 8 pacientes respectivamente, estos últimos se detectaron a su ingreso, cabe mencionar que el motivo inicial de la consulta fue disminución de la agudeza visual y la obtención de lentes para su rehabilitación. Estos pacientes no refieren con facilidad sintomatología y acuden a una unidad hospitalaria traídos por sus familiares al observar alguna alteración que en la mayoría de los casos suele ser crónica y con múltiples complicaciones por lo que resulta de suma importancia su exploración cuidadosa y manejo oportuno.



## **CONCLUSIONES**

Las alteraciones asociadas más frecuentes en pacientes mexicanos con síndrome de Down son la presencia de Blefaritis, alteraciones refractivas, estrabismo, nistagmo, queratocono y catarata.

Los pacientes con síndrome de Down de el Hospital "Dr. Luis Sánchez Bulnes" de la Asociación para Evitar la Ceguera en México no presentaron diferencias importantes con las reportadas en la literatura mundial.

La exploración de estos pacientes debe ser meticulosa para diagnosticar las alteraciones oculares asociadas de forma oportuna evitando con ello posibles complicaciones.

Debemos estimular a los familiares de estos pacientes para que continuen con un seguimiento adecuado.

## BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Shapiro MB and France TD. The ocular features of Down's syndrome. *Am J of Ophthalmology* 1995; 99:659-663.
- 2.- Pires de Cunha R and De Castro MJ. Ocular findings in Down's syndrome. *Am J of Ofthalmology* 1996; 122:236-244.
- 3.- Woodhouse JM, Meades JS, Leat SJ et al. Reduced accommodation in children with Down syndrome. *Inv Oph and Vis Sci* 1993; 34:2382-2387.
- 4.- Woodhouse JM, Cregg Mary, Gunter HL et al. The effect of age, size of target, and cognitive factors on accommodative responses of children with Down syndrome. *Inv Oph and Vis Sci* 2000; 41:2479-2485.
- 5.- Wagner RS, Caputo AR and Reynolds RD. Nystagmus in Down's syndrome. *Ophthalmology* 1990; 97:1439-1444.
- 6.- Markowitz GD, Handler LF and Katowitz JA. Congenital euryblepharon and nasolacrimal anomalies in a patient with Down syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1994;31:330-331.
- 7.- Doyle SJ, Bullock J, Gray C et al. Emmetropisation, axial length, and corneal topography in teenagers with Down's syndrome. *Br J Ophthalmol* 1998;82:793-796.
- 8.- Catalano RA and Simon JW. Optic disk elevation in Down's syndrome. *Am J of Ophthalmol* 1990;110:28-32.