

CUESTIONES A TENER EN CUENTA EN LA PRÁCTICA CLÍNICA

Patologías oftalmológicas

Patologías del segmento anterior del ojo

- Las manchas de Brushfield y la hipoplasia periférica del iris son parte integrante del fenotipo de las personas con trisomía 21 y no tienen ninguna consecuencia para la visión.
- Las anomalías estructurales de la córnea son frecuentes en el 75 % de las personas con trisomía 21 a los 15 años, con índices corneales cercanos a los índices que indican un queratocono leve en la población general.
- La mayor prevalencia (6, 8 o incluso 30 veces mayor) de un queratocono en las personas con trisomía 21 en comparación con la población general.
- La elevada frecuencia y progresión del queratocono a formas graves en las personas con trisomía 21 exige una mayor vigilancia oftalmológica y técnicas repetidas de topografía o tomografía de la córnea para garantizar un diagnóstico precoz y llevar a cabo un seguimiento de la progresión.
- La presencia de opacidades escamosas o punteadas del cristalino, que son muy frecuentes en adultos jóvenes y representan más del 50 % de las opacidades del cristalino descritas, no tienen consecuencias para la visión.
- La prevalencia de cataratas congénitas en los niños con trisomía 21 es del 1,4 % - 1,7 %, es decir, 80-100 veces más frecuente que en la población general. Mayoritariamente bilaterales, y en 1/3 de los casos diagnosticadas al nacer, justifican el cribado neonatal mediante la prueba de Brückner.

- Las cataratas relacionadas con la edad, en las personas con trisomía 21, son más frecuentes y precoces que en la población general, con un rápido aumento de la prevalencia a partir de los 40 años.
- Se debe examinar la córnea y medir la presión intraocular para diagnosticar el glaucoma, ya sea infantil o secundario en niños, especialmente en casos de lagrimeo inexplicable o durante el seguimiento posoperatorio a medio y largo plazo de la cirugía de cataratas congénitas, pero también en adultos con trisomía 21, en los que puede ser más frecuente.

