

Patologías del segmento posterior del ojo

- La importancia de examinar el fondo de ojo y las técnicas de tomografía de coherencia óptica (TCO) para el análisis del segmento posterior en las personas con trisomía 21.
- Aunque se han descrito muchas anomalías del fondo de ojo en las personas con trisomía 21, no se ha demostrado la relación entre estas anomalías y la deficiencia visual en las personas con trisomía 21.
- La retina de las personas con trisomía 21 muestra en la TCO un desarrollo anormal de la mácula y la fovea, la coroides y las fibras nerviosas retinianas en niños y adultos.
- Todavía no se ha demostrado en la TCO ninguna relación definitiva entre las anomalías retinianas en las personas que envejecen con trisomía 21 y la progresión hacia la enfermedad de Alzheimer.
- Es importante estar atento al desprendimiento de la retina en las personas con trisomía 21, especialmente e incluso tardíamente después de una cirugía de cataratas congénitas en las personas con trisomía 21.
- Aunque el retinoblastoma es poco frecuente (1/15.000 nacimientos en la población general), puede ser más común en niños con trisomía 21 y justifica un cribado rutinario.

- Aunque las anomalías de la papila óptica son frecuentes en las personas con trisomía 21, no parecen contribuir significativamente al deterioro habitual de la agudeza visual que se observa en las personas con trisomía 21.
- Un cuadro de papiledema o pseudopapiledema en un niño con trisomía 21, aunque sea asintomático, debe desencadenar la realización de pruebas cerebrales de diagnóstico por la imagen y de una punción lumbar para corroborar el diagnóstico.

