

1-1-2012

## **Prevalencia de alternativas visuales y oculares en una población pediátrica colombiana con síndrome de Down y su relación con otras manifestaciones fenotípicas**

Diana Milena Marín Ballesteros  
*Universidad de La Salle, Bogotá*

Follow this and additional works at: [https://ciencia.lasalle.edu.co/maest\\_ciencias\\_vision](https://ciencia.lasalle.edu.co/maest_ciencias_vision)

---

### **Citación recomendada**

Marín Ballesteros, D. M. (2012). Prevalencia de alternativas visuales y oculares en una población pediátrica colombiana con síndrome de Down y su relación con otras manifestaciones fenotípicas. Retrieved from [https://ciencia.lasalle.edu.co/maest\\_ciencias\\_vision/13](https://ciencia.lasalle.edu.co/maest_ciencias_vision/13)

This Tesis de maestría is brought to you for free and open access by the Facultad de Ciencias de la Salud at Ciencia Unisalle. It has been accepted for inclusion in Maestría en Ciencias de la Visión by an authorized administrator of Ciencia Unisalle. For more information, please contact [ciencia@lasalle.edu.co](mailto:ciencia@lasalle.edu.co).

**PREVALENCIA DE ALTERACIONES VISUALES Y OCULARES EN UNA  
POBLACIÓN PEDIÁTRICA COLOMBIANA CON SÍNDROME DE DOWN Y SU  
RELACIÓN CON OTRAS MANIFESTACIONES FENOTÍPICAS**

**PREVALENCIA DE ALTERACIONES VISUALES Y OCULARES EN UNA  
POBLACIÓN PEDIÁTRICA COLOMBIANA CON SÍNDROME DE DOWN Y SU  
RELACIÓN CON OTRAS MANIFESTACIONES FENOTÍPICAS**

**DIANA MILENA MARÍN BALLESTEROS**  
**Optómetra ULS**

Trabajo de grado presentado a la Facultad de Ciencias de la Salud como requisito parcial para optar al grado de maestría en ciencias de la visión.

**Universidad de la Salle**

**Bogotá, Junio de 2012**

**PREVALENCIA DE ALTERACIONES VISUALES Y OCULARES EN UNA  
POBLACIÓN PEDIÁTRICA COLOMBIANA CON SÍNDROME DE DOWN Y SU  
RELACIÓN CON OTRAS MANIFESTACIONES FENOTÍPICAS**

**DIANA MILENA MARÍN BALLESTEROS**  
Optómetra ULS

**DIRECTORA DE TESIS:**

**PAOLA PAEZ**

Genetista

**ASESORA:**

**MARGARITA SEGURA**

Oftalmólogo

## TABLA DE CONTENIDO

1. INTRODUCCIÓN.....	11
2. MARCO TEORICO Y ESTADO DEL ARTE.....	13
3. OBJETIVOS.....	33
3.1 OBJETIVO GENERAL.....	32
3.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS.....	32
4. MATERIALES Y METODOS.....	33
4.1 DISEÑO DEL ESTUDIO.....	33
4.2 POBLACION Y MUESTRA.....	33
4.3 CRITERIOS DE INCLUSION.....	34
4.4 VARIABLES.....	34
4.5 TECNICAS DE OBSERVACION Y MEDICION.....	38
4.5.1 CONTROL DE SESGOS.....	38
4.6 ANALISIS ESTADISTICO.....	38
5. RESULTADOS.....	39
5.1 DISTRIBUCION DEL GRUPO DE ESTUDIO POR EDADES.....	39
5.2 RESULTADOS DEL EXAMEN OCULAR.....	41
5.2.1 EXAMEN EXTERNO.....	42
5.2.2 OFTALMOSCOPIA.....	43
5.2.3 BIOMICROSCOPIA.....	45
5.2.4 EXAMEN MOTOR.....	46
5.2.5 REFRACCION.....	48
5.2.6 PACIENTES USUARIOS DE ANTEOJOS.....	50
5.3 RESULTADOS DE PRUEBAS Y EXAMENES SISTÉMICOS.....	51
5.3.1 RESULTADOS DEL CARIOTIPO.....	51
5.3.2 RESULTADO DEL EXAMEN DE HIPOTIROIDISMO.....	52
5.3.3 PRESENCIA DE CARDIOPATÍA CONGÉNITA.....	53

5.3.4 TIPO DE CARDIOPATÍA CONGÉNITA.....	54
5.3.5 COMPROMISO AUDITIVO.....	54
5.3.6 EVALUACIÓN OFTALMOLÓGICA.....	55
5.4 RELACIÓN ENTRE LOS HALLAZGOS SISTÉMICOS Y OCULARES.....	55
6. DISCUSION.....	59
7. CONCLUSIONES.....	63
8. RECOMENDACIONES.....	64
8. BIBLIOGRAFÍA.....	65
9. ANEXOS.....	72

## LISTA DE TABLAS

Tabla 1.....	15
Tabla 2.....	17
Tabla 3.....	22
Tabla 4.....	24
Tabla 5.....	36
Tabla 6.....	40
Tabla 7.....	41
Tabla 8.....	42
Tabla 9.....	43
Tabla 10.....	44
Tabla 11.....	45
Tabla 12.....	47
Tabla 13.....	48
Tabla 14.....	49
Tabla 15.....	50
Tabla 16.....	51
Tabla 17.....	52
Tabla 18.....	56
Tabla 19.....	57
Tabla 20.....	57
Tabla 21.....	58
Tabla 22.....	58

## LISTA DE FIGURAS

Figura 1.....	40
Figura 2.....	43
Figura 3.....	44
Figura 4.....	45
Figura 5.....	46
Figura 6.....	47
Figura 7.....	48
Figura 8.....	49
Figura 9.....	51
Figura 10.....	52
Figura 11.....	53
Figura 12.....	53
Figura 13.....	54
Figura 14.....	55
Figura 15.....	55



## RESUMEN DEL PROYECTO

El síndrome de Down o trisomía 21 es una de las enfermedades genéticas más frecuentes en Colombia y el mundo. (Fernández y Zarante 2007) Actualmente se sabe que los niños con éste síndrome presentan un riesgo mayor de desarrollar alteraciones visuales y oculares que los niños promedio. Diferentes estudios han comprobado que existe una alta prevalencia de defectos refractivos y otras patologías tales como cataratas, estrabismo, nistagmus e infecciones entre otras (Woodhouse J,1998). **Objetivo:** Determinar la prevalencia de alteraciones visuales y oculares en una muestra de pacientes en Colombia con síndrome de Down de 1 a 18 años así como la relación de éstas alteraciones con los estudios citogenéticos y otras manifestaciones fenotípicas. **Materiales y Métodos:** Estudio de corte transversal y analítico, la muestra fueron 20 pacientes con Síndrome de Down con edades comprendidas entre 1 y 18 años a quienes se les realizó examen Oftalmológico, examen Optométrico y una valoración genética. **Resultados:** Las características visuales que se presentaron con mayor frecuencia fueron la hipermetropía y el astigmatismo y las características oculares la catarata y el nistagmus. La cardiopatía fue la alteración sistémica más frecuente. No se observó asociación entre los signos visuales y oculares con los sistémicos, pues tras hacer prueba de  $\chi^2$  los resultados no fueron estadísticamente significativos. Con respecto a la relación de cariotipo con fenotipo encontrado no se pudo comparar ya que el 95% presentó en el cariotipo Trisomía Universal y solo un 5% Translocación, siendo éste un valor muy pequeño para comparar (1 paciente) **Conclusiones:** Los hallazgos encontrados en el presente estudio fueron muy similares a los que se reportan en la literatura, demostrando la alta prevalencia de defectos refractivos y la necesidad de corrección óptica adecuada en éstos pacientes. A pesar de que se han descrito correlaciones entre problemas cardiacos con la miopía y el nistagmus, en este estudio no se evidenció tal asociación, luego de cruzar todas las variables ningún resultado fue estadísticamente significativo, posiblemente por el hecho de que la muestra fue pequeña.

De acuerdo con el resultado de la valoración genética se evidencia que en el grupo estudio no se realizaron los exámenes que se deben realizar en el paciente con síndrome de Down; posiblemente si se hace en estudio con una muestra más grande, se pueda obtener alguna asociación entre alteraciones visuales y sistémicas.

**Palabras clave:** Síndrome de Down, alteraciones visuales, alteraciones oculares, guías de cuidado de la salud en niños con Síndrome de Down.

## ABSTRACT

Down's syndrome or trisomy 21 is one of the most common genetic diseases in Colombia and the world. (Fernandez and Zarante 2007) is now known that children with this syndrome have an increased risk of ocular and visual disturbances that average children. Studies have shown that there is a high prevalence of refractive error and other diseases such as cataracts, strabismus, nystagmus and infections among others (Woodhouse J, 1998). **Objectives:** To determine the prevalence of visual impairment and eye in a Colombian population of patients with Down syndrome from 1 to 18 years and the relationship of these abnormalities with cytogenetic studies and other phenotypic manifestations. **Materials and Methods:** A cross-sectional and analytical sample was 20 patients with Down syndrome aged between 1 and 18 years who underwent ophthalmologic examination, optometric examination and genetic assessment. **Results:** The visual characteristics that occurred most frequently was the farsightedness and astigmatism and features eye cataract and nystagmus. Heart disease was the most common systemic disorder. Did not show association between the visual and ocular signs and systemic, because after doing chi2 test results were not statistically significant. With regard to the relationship of karyotype phenotype found could not be compared because 95% were in the Universal trisomy karyotype and only 5% translocation, and this is a very small value to compare (1 patient). **Conclusions:** The findings in this study were very similar to those reported in the literature, showing a high prevalence of refractive errors and the need for appropriate optical correction in these patients. Although described correlations between heart problems with myopia and nystagmus, in this study no such association, after crossing all variables neither result was statistically significant, possibly due to the fact that the sample was small. According to the result of the genetic evaluation evidence in the study group were not performed tests that must be performed in patients with Down syndrome, possibly if done study with a larger sample, you can obtain some association between visual impairment and systemic. **Keywords:** Down syndrome, visual disturbances, eye disorders, guides health care for children with Down syndrome.

## 1. INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Down es la anomalía genética más frecuente en Colombia y el mundo con una incidencia de uno por cada 700 a 1000 nacidos vivos (Cunha et al 1996) (Firth et al 2003)(11,13). Es una patología multisistémica que produce una alta morbimortalidad porque incluye defectos cardiacos congénitos (50%), anomalías oftalmológicas (60%), apnea obstructiva del sueño (50-75%), enfermedad tiroidea (20 al 40%), hipoacusia (75%), otitis media (50-70%), displasia de cadera (6%), leucemia (1%) y enfermedad de Hirshsprung (1%) (Molina et al 2008).

Las anomalías visuales y oculares son diversas y de gran importancia, de acuerdo a la literatura mundial las anomalías visuales y oculares más frecuentes son: cataratas (4 al 21%); trastornos de refracción (65 al 85%), de los cuales la hipermetropía es el trastorno más frecuente, seguido de miopía y astigmatismo; estrabismo (20 al 57%); nistagmus (7 al 28%), obstrucción del conducto nasolacrimal (5 al 30%); blefaritis y conjuntivitis (7 al 35%), epibléfaron, keratocono, manchas de Brushfield, numero de vasos retinianos mayor a 18, etc. (Gusmao et al 2003), (Haargaard B & Fledelius, 2006),(Haugen et al 2001),(Haugen et al 2004), (Hayes C. 2007),(Hook 1992).

Estas patologías alteran de forma significativa la calidad de vida del paciente y su familia, un discernimiento más profundo de las alteraciones visuales y oculares asociadas al síndrome de Down permite establecer acciones preventivas y tratamiento precoz.

En el ámbito regional y local son pocos los estudios que se han realizado para determinar las anomalías oculares y visuales particulares de nuestra población pediátrica con síndrome de Down y por tanto la relevancia del manejo adecuado de estas alteraciones se encuentra subestimada.

Basados en la experiencia clínica se sabe que en nuestro país el seguimiento de los pacientes con trisomía 21 es irregular por las dificultades en el acceso a los servicios médicos y por falta de conocimiento e interés de pacientes y algunos miembros del equipo de salud acerca de esta alteración genética y sus manifestaciones clínicas.

A pesar de que la frecuencia de alteraciones visuales y oculares en el síndrome de Down es tan alta, la atención se concentra en patologías que comprometen la vida del paciente relegando el manejo adecuado de la salud visual y ocular que afecta la calidad de vida de estos pacientes.

Es necesario entonces, conocer el estado de salud visual y ocular de estos pacientes para, en un próximo proyecto establecer una guía de cuidado adecuada para las necesidades reales de la población pediátrica con Síndrome de Down en Colombia.

## 2. MARCO TEORICO Y ESTADO DEL ARTE

El Síndrome de Down hace referencia al conjunto de manifestaciones clínicas producido por una alteración cromosómica numérica denominada trisomía 21. Es la anomalía genética más frecuente en el mundo con una incidencia de uno por cada 700 a 1000 nacidos vivos (Hook EB ,1992 y Morris Jk et al, 2002). Aunque se estima que en Colombia hay una tasa de 17, 10 por cada 10.000 nacidos según el proyecto ECLAMC (Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas). Fernández y Zarante (2007)

Debe su nombre a John Langdon Haydon Down quien fue el primero en describir esta alteración en 1866, aunque nunca llegó a descubrir las causas que la producían. En julio de 1958 el investigador Jérôme Lejeune descubrió que el síndrome es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (o una parte del mismo), en lugar de los dos habituales. La incidencia de embarazos con trisomía 21 incrementa con la edad materna, pues se cree que en estas mujeres la maquinaria meiótica acumula los efectos de la exposición a factores ambientales y a daños celulares relacionados con la edad. El 43% de embarazos con el síndrome se pierden entre la semana 11 y el término de gestación, entre las semanas 16 y el término se pierden el 23%. El riesgo estimado de esta patología de acuerdo a la edad materna es el siguiente: a los 29 años 1 caso por cada 1045 nacimientos, 32 años: 1/571, 35 años: 1/352, 38 años: 1/ 148, 41 años: 1/67, etc. (Yahya GE, 2001, Morris Jk et al, 2002 y Firth H et al 2003) No se ha determinado predilección racial, social o económica. (Gusmao F et al, 2003 y Ramírez R et al)

Los hallazgos encontrados en el cariotipo de los pacientes con Síndrome de Down son en orden de frecuencia:

- Trisomía 21 universal o libre (95% de los casos) producida por el fracaso en la separación de los cromosomas durante la fase de meiosis, también

conocido como no disyunción, se cree que se debe a la susceptibilidad quiasmática. Nicolaidis y Peterson (1998)

- Translocación Robertsoniana (2% de los casos) Son translocaciones donde se produce la fusión de 2 cromosomas acrocéntricos muy cercanos al centrómero, lo más frecuente son translocaciones de los brazos p, causando cromosomas dicéntricos (es decir, que tienen 2 centrómeros). El reordenamiento cromosómico incluye los brazos largos de los 2 acrocéntricos, mientras que la mayoría de los brazos cortos se pierden. Casi siempre, uno de los cromosomas se inactiva, por lo que el comportamiento de la translocación es como un monocéntrico que no da problemas de segregación. Huret y col (2000) Una translocación como ésta explica los casos familiares en los que el síndrome de Down se hereda, por ello la necesidad de hacer un estudio genético a los progenitores para comprobar si uno de ellos era portador sin saberlo e la translocación o si ésta se produjo por primera vez en el embrión.
- Mosaicismo (1% de los casos) en el que un mismo individuo presenta líneas celulares normales y trisómicas; en este caso la alteración se produce después de la fecundación, durante una de las divisiones del cigoto; la proporción de células trisómicas varía entre el 11 y el 70% y el fenotipo puede ir desde prácticamente normal a típicamente Down. (Bittles A & Glasson E, 2004, Hook EB ,1992 y Firth H et al 2003). Fernandez León (2006). Motley y Sartarely (2011) reportan que los signos visuales y oculares se presentan en la misma proporción que en la trisomía 21 universal o libre.

Dos hipótesis diferentes han sido propuestas para explicar la variabilidad fenotípica en pacientes con Síndrome de Down: la primera hace referencia a la pérdida de balance cromosómico y la segunda, el efecto de dosificación de genes, esto es, la expresión exagerada de genes en el cromosoma 21 en células y tejidos de pacientes con Síndrome de Down (Yahya GE, 2001).

## Fenotipo de Pacientes con Síndrome de Down

El recién nacido se caracteriza por ser hipotónico, hiperextensible e hiporrefléctico. El cráneo es pequeño y braquicefálico, las fontanelas tienden a ser más grandes y a cerrarse de forma más tardía. La fascie es redonda y con hipoplasia mediofacial, presentan pliegue epicántico, manchas de Bushfield de ubicación más periférica que en la población general, fisuras inclinadas hacia arriba, nariz pequeña con puente nasal plano y bajo. La boca tiene ángulos hacia abajo con una cavidad oral pequeña que determina una protrusión frecuente de la lengua y respiración bucal, ésta última responsable del aspecto fisurado de la lengua, piel redundante en región cervical posterior, pliegue palmar único transversal (Surco Simiano), con clinodactilia (acortamiento de falange media) de los meñiques, los que con frecuencia tienen un pliegue único de flexión. (Parra y Riffo 2007) (Hubner y col 2005). Tabla 1.

CARACTERISTICAS	PORCENTAJE
Hipotonía	80 %
Reflejo de moro débil	85 %
Hiperextensibilidad auricular	80 %
Pterigium colli	80 %
Perfil facial plano	90 %
Fisuras palpebrales ascendentes	80 %
Pabellones auriculares anormales	60 %
Displasia de la Pelvis	70 %
Displasia de la falange media del 5° dedo	60 %
Surco Simiano	45 %

**Tabla 1.** Fenotipo del Síndrome de Down en el periodo neonatal. Hubner y col 2005



## **DIAGNOSTICO PRENATAL**

El diagnóstico de este síndrome se puede establecer desde la etapa prenatal por medio de dos tipos de pruebas:

- **Pruebas de presunción o sospecha, de naturaleza no invasiva.**

Donde se realiza análisis bioquímico de un conjunto de sustancias que se encuentran en la sangre de la madre y un análisis ecográfico del feto que detecta imágenes indicadoras de que pueda tener Síndrome de Down.

- **Pruebas de confirmación, de naturaleza invasiva.**

Su objetivo es obtener células fetales en las que se puede detectar la presencia de la trisomía del cromosoma 21. Éste tipo de prueba se realiza principalmente cuando la madre tiene edad superior a 35 años, cuando las pruebas de presunción arrojan un valor positivo, cuando hay antecedentes directos de patología genética o cuando existe una anomalía ecográfica de riesgo. Las técnicas para realizar ésta prueba son: biopsia de vellosidades corionicas, amniocentesis y cordocentesis. (Fernández León 2006)

La desventaja de estos métodos son los altos costos, la dificultad para cultivo celular y el tiempo requerido. Recientemente diversos métodos han sido desarrollados para detectar copias adicionales de cromosoma 21 tales como FISH y PCR. Primers para el análisis de cromosoma 21 han sido desarrollados, se ha reportado que el gen D21S11 del cromosoma 21 podría ser usado para PCR, así como el S100B ser primer de PCR. (Yang YH et al, 2005).

La función cognitiva es muy variable. No existe relación entre el fenotipo concreto de un niño con síndrome de Down y el nivel de función cognitiva. La media de coeficiente intelectual en niños y adultos es entre 45 y 48 que corresponde a retardo mental moderado. Es poco frecuente el retardo mental profundo (CI 20-35)

y el límite superior descrito de CI es de 70.( American Academy of Pediatrics Committee on genetics, 2001 y Berk AT et al , 1996)

## **DIAGNOSTICO TRAS EL NACIMIENTO**

El diagnostico del Síndrome de Down tras el nacimiento se basa principalmente en la presencia de los diferentes signos y características fenotípicas y es confirmada con el estudio cromosómico mediante el cariotipo. Luego de realizar el cariotipo se debe presentar un acompañamiento y guía para el consejo genético a los padres. (Fernández 2006)

## **PROBLEMAS MÉDICOS ASOCIADOS AL SÍNDROME DE DOWN**

### **TRASTORNOS CARDIACOS (50%)**

La frecuencia de anomalías cardiacas congénitas es mayor en éstos niños que en la población general, y son susceptibles de control por cardiología o de tratamiento quirúrgico. Las alteraciones más comunes son del septo auriculoventricular o ventricular. (Soriano 2007). Tabla 2

<b>TIPO DE CARDIOPATÍA</b>	<b>PORCENTAJE</b>
Defecto septal auriculoventricular	45 %
Defecto septal ventricular	35 %
Defecto de tipo ostium secundum	8 %
Persistencia de ductos arteriosus	7 %
Tetralogía de Fallot	4 %
Otros	1 %

**Tabla 2.** Distribución de cardiopatías congénitas en Síndrome de Down. Fernández León (2006)

En la etapa neonatal, la ecografía cardiaca es la prueba diagnóstica adecuada para detectar anomalías cardíacas, ya que un examen clínico normal no excluye la presencia de cardiopatía, puesto que el bebé no presenta sintomatología.

En adolescentes y adultos jóvenes la presencia de enfermedades cardíacas no congénitas es frecuentes, entre ellas: prolapso de válvula mitral (46 %), en menor porcentaje prolapso de la válvula tricúspide, regurgitación aórtica, disfunción valvular y aumento del septo membranoso, por ello se recomienda realizar valoración por cardiología incluso si el adolescente es asintomático.

### **APNEA OBSTRUCTIVA DEL SUEÑO (50 – 75 %)**

La hipoplasia medio facial en ocasiones asociada a una nasofaringe más estrecha, adicional a la hipotonía, determinan una mayor frecuencia de apneas obstructivas del sueño. (Trois et al 2010), presentan la hipótesis de que su gravedad guarda proporción con el grado de obesidad.

### **ENFERMEDAD TIROIDÉA (20 – 40%)**

La incidencia de alteraciones tiroideas en personas con Síndrome de Down está aumentada, la forma más común es el aumento aislado de TSH o “hipertirotropinemia idiopática”, posiblemente debido a neuroregulación defectuosa de la TSH, que cambia entre niveles normales y altos. En el 40 % de los casos evoluciona a la normalidad, y se deben realizar controles cada 6 meses. De acuerdo con Fernandez 2006 entre el 12 y el 17 % de los casos son hipertiroidismos adquiridos y de éstos, el 33 % de causa autoinmune.

Se debe determinar al nacer (cribado de metabopatías), seis meses de vida, al año y anualmente TSH. En caso de disfunción tiroidea compensada, repetir el TSH, T4 y RT3 cada 6 meses hasta que se normalice la función o se diagnostique de hipotiroidismo franco.

## **HIPOACUSIA (75%)**

La pérdida auditiva en niños con Síndrome de Down es un problema frecuente, la mayoría de los casos son hipoacusias de conducción, los otros casos son sorderas neurosensoriales. Los pacientes con Síndrome de Down pueden desarrollar pérdidas auditivas durante su segunda década, originando en ocasiones trastornos en la conducta que podrían ser confundidos con trastornos psiquiátricos.

El tratamiento de las otitis serosas, colesteatomas, estenosis del CAE o impactaciones de cerumen pueden hacer mejorar los problemas de audición y consecuentemente de adquisición del lenguaje. (Fernández 2006)

## **TRASTORNOS ODONTOLÓGICOS**

Estas anomalías son frecuentes, Fernandez 2006 reporta el retraso en la erupción dentaria, hipodontias, anodoncias, dientes supernumerarios, hay manchas blanquecinas de hipocalcificación. Se presenta compromiso periodontal que afecta el sector antero inferior, frecuentes maloclusiones dentarias (mordida abierta y mordida cruzada. Citar El bruxismo se observa en el 70 % de los niños. (Soriano 2007)

## **TRASTORNOS DIGESTIVOS**

- Malformaciones congénitas

Estenosis o atresias digestivas (12 %), también se presenta con mayor frecuencia la enfermedad de Hirshprung y el estreñimiento relacionado con el tipo de alimentación y la hipotonía muscular.

- Enfermedad Celiaca (3 – 7%)

Se recomienda el cribado sistemático mediante la determinación de marcadores serológicos ya que se presenta de forma silente o atípica.

## **TRASTORNOS ORTOPEDICOS E INESTABILIDAD ATLANTOAXOIDEA (15%)**

Se presenta debido a la laxitud ligamentosa, pero no suele haber luxación congénita de cadera. La luxación crónica de rotula puede ocasionar problemas de marcha en adolescentes.

En la subluxación atlantoaxoidea se presenta un incremento de la movilidad de la articulación atlantoaxoidea, definida como la existencia de un espacio de más de 5 milímetros entre el segmento posterior del arco anterior del atlas y el segmento anterior de la apófisis odontoides del axis. (Soriano 2007)

### **OTROS**

Otros problemas médicos que se pueden presentar son:

- Otitis Media (50 – 70%) (Soriano 2007)
- Trastornos Neurológicos: Hipotonía Y retraso en el desarrollo psicomotor. Epilepsia, mioclonias, hipsarritmia.
- Criptorquidia (Soriano 2007)
- Inmunidad e infecciones: otitis, sinusitis. Déficit de IgA y/o subclases de IgG, trastornos autoinmunes.
- Problemas de conducta: THDA, autismo, depresión, demencia, enfermedad de Alzheimer. (Patterson 2004)
- Alteraciones Hematológicas: Trastorno mieloproliferativo transitorio, leucemia aguda linfoblástica y no linfoblástica. (1%)
- Disgenesia gonadal en mujeres
- El crecimiento es lento con talla baja final y tendencia al sobrepeso. Una adecuada evaluación antropométrica requiere del uso de tablas de crecimiento específicas.
- Dermatológicos: Se produce dermatitis seborreica en más del 30 % de los casos. También son muy frecuentes los casos de queratosis palmoplantar y la dermatosis papulofolicular. Otras menos frecuentes son alopecia universal, lengua geográfica y queilitis.

## **ANOMALÍAS OFTALMOLÓGICAS (60%)**

Las anomalías oftalmológicas son diversas y de gran importancia en la morbilidad de estos pacientes. De acuerdo a la literatura mundial la frecuencia de las anomalías oftalmológicas son las siguientes: cataratas (4 al 21%); trastornos de refracción (65 al 85%), de los cuales la hipermetropía es el trastorno más frecuente, seguido de miopía y astigmatismo; estrabismo (20 al 57%); nistagmus (7 al 28%), obstrucción del conducto nasolacrimal (5 al 30%); blefaritis y conjuntivitis (7 al 35%), epiblefaron, keratocono, manchas de Brushfield, numero de vasos retinianos mayor a 18, entre otros,( Berk AT et al , 1996, Caputo et al,1989, Da Cunha RP & Moreira JB, 1996,Shapiro MB & FranceTD, 1985,Wong B & Ho D, 1997 y Kim JH et al, 2002). Los amplios rangos de frecuencias de anomalías oculares en estos pacientes se deben a las diferentes características de los estudios, el tipo de población y la metodología utilizada.

## **Manifestaciones oculares del Síndrome de Down**

Las alteraciones visuales y oculares en los pacientes con síndrome de Down son las mismos que aquejan a la población infantil en general, pero en estos pacientes ocurren con mayor frecuencia y en un grado más marcado, por lo tanto estos pacientes requieren una evaluación y seguimiento optométrico y oftalmológico más cercano. (Down's Syndrome Association Medical Series) (Woodhouse 1998).

## **Errores refractivos**

Los resultados de muchas investigaciones acerca del desarrollo visual en niños con síndrome de Down resaltan el hecho de que estos presentan un mayor riesgo de desarrollar errores refractivos que los niños que no presentan este síndrome. Los errores refractivos ocurren más frecuentemente y en mayor grado en los pacientes con trisomía 21, por lo cual la mayoría de estos requieren anteojos.

La tabla 3 resume los resultados de diferentes estudios que reportan la prevalencia de errores refractivos en pacientes con síndrome de Down.

<b>Estudio</b>	<b>Woodhouse et al, 1997</b>	<b>Pires &amp; Belmiro, 1996</b>	<b>Gardiner, 1967</b>	<b>Perez-Carpinell, 1994</b>
<b>Rango de Edad</b>	3 meses a 12 meses	2 meses a 18 años	5 a 16 años	7 a 20 años
<b>Emetropia</b>	53%	1%	No hay datos	12%
<b>Hipermetropia</b>	37%	25%	15%	41% 25%>3.00 D
<b>Miopia</b>	10%	13%	50%	25% 17%>6.00 D
<b>Astigmatismo</b>	27%	60% 20%%>3.00 DC	82% 32%%>2.00 DC	64%
<b>Criterio para error refractivo clínicamente significativo</b>	>=+3.00 DS >=-0.75 DS >=1.00 DC	>+/-0.50 DS >+0.50DC	73% tuvo error refractivo significativo aunque no se estableció un criterio	>+/-1.00 DS > 1.00 DC

**Tabla 3.** Resumen de la prevalencia de error refractivo en individuos con síndrome de Down. Stewart, 2002

## **Hipermetropía**

Cerca del 40% de los niños en edad preescolar con síndrome de Down presenta hipermetropía, la cual está asociada frecuentemente con la presencia de endotropía o estrabismo convergente.

Es importante resaltar que la hipermetropía mayor en un ojo que en el otro es responsable de la aparición de ambliopía, por lo que es importante un diagnóstico y tratamiento oportuno para evitarla (Downs Syndrome Association, 2007).

## **Miopía**

Del 8% al 50% de los pacientes con síndrome de Down presentan miopía. (Rosembloom et al, 1990, Downs Syndrome Association, 2007 y Molina et al 2008))

En su estudio Bromham R, et al, 2002, sugieren la existencia de un alto grado de correlación entre los problemas cardiacos y miopía.

## **Astigmatismo**

Cerca del 30% de los pacientes presentan astigmatismo (Downs Syndrome Association, 2007).

En su investigación Haugen et al, 2001, encontraron predominancia de astigmatismo oblicuos lo que asociaron con los factores mecánicos propios de la disposición de los párpados en estos pacientes. (Molina et al, 2008)

Se ha sugerido también que cerca del 13% de los pacientes con síndrome de Down presentan astigmatismo mayor de tres dioptrías pero esto puede variar entre poblaciones. (Berk AT et al, 1996)



## **Ambliopía**

En diversos estudios, da Cunha y col (1996) y Tsiaras y col reportaron prevalencias de alrededor del 24 % en niños con síndrome de Down, mientras que los niños que no tienen el síndrome presentan una prevalencia del 2 % aproximadamente. (Molina et al, 2008)

## **Otras alteraciones**

Rosembloom et al, 1990, a través de la revisión de 7 estudios en pacientes con síndrome de Down resume los hallazgos oculares más comunes en la tabla 4.

<b>Estudio</b>	<b>N° de sujetos</b>	<b>Estrabismo</b>	<b>Nistagmus</b>	<b>Catarata</b>	<b>Keratocono</b>	<b>Manchas de Brushfield</b>	<b>Blefaritis</b>
<b>Cullen</b>	143	46 (32%)	7(5%)	22(15%)	8 (6%)	-	3(2%)
<b>Fanning</b>	24	7(29%)	1(4%)	-	-	-	-
<b>Gardiner</b>	62	-	-	-	-	-	-
<b>Jaeger</b>	75	31(41%)	8(11%)	27(37%)	2(3%)	44(59%)	-
<b>Lyle</b>	44	16(36%)	7(15%)	12(27%)	2(5%)	27(62%)	18(41%)
<b>Pesch</b>	41	23(56%)	14(34%)	1(2%)	-	19(46%)	10(24%)
<b>Shapiro</b>	53	23(43%)	5(9%)	7(13%)	5(9%)	43(8%)	25(47%)
<b>TOTAL</b>	442	38%	11%	19%	6%	62%	20%

**Tabla 4.** Resumen de la Prevalencia de alteraciones oculares en pacientes con síndrome de Down, según Rosembloom.

## **Estrabismo**

Se estima que de un 20% a 40% de los niños con síndrome de Down presentan estrabismo, la mayor parte endotropía y un porcentaje menor exotropía (Rosembloom et al, 1990 y Yurdakul NS et al, 2006)(Molina et al 2008)

Se ha encontrado una alta correlación entre la hipermetropía y la endotropía en estos pacientes, pero Creg y col (2003) afirman que todos los niños con síndrome de Down están en riesgo de padecer estrabismo, independientemente de su

defecto de refracción, Merrick y col (2001) encontraron una alta correlación entre el estrabismo y el grado de aprendizaje.

Es importante un diagnóstico y tratamiento temprano del estrabismo y otras condiciones asociadas como errores refractivos y ambliopía con el fin de mejorar la calidad de vida de estos pacientes (Yurdakul NS et al, 2006).

### **Trastorno de la Acomodación**

Muchos de los niños con trisomía 21 presenta una función acomodativa pobre e imprecisa que puede aumentar en aquellos niños que presentan hipermetropía aunque no es exclusivo en estos pacientes (Cregg et al, 2001)

Woodhouse y col (1993) reportan una reducción significativa de la acomodación de alrededor de 4 Dioptrías o menos y en menor rango el 80 % de lo pacientes tiene una reducción leve al realizar la retinoscopía dinámica. (Molina et al 2008)

Haugen et al, 2001 concluyen que la causa del déficit acomodativo es la frecuencia de errores refractivos encontrados en pacientes con síndrome de Down, pero Stewart y col (2007) van un poco más allá y describen la asociación entre la disminución de la acomodación y la hipermetropía de 3 Dioptrías o mayor y el estrabismo en pacientes con Síndrome de Down.

### **Nistagmus**

Según la asociación del Síndrome de Down (2007) cerca de un 10% de pacientes presenta Nistagmus; mientras que Da Cunha et ál (1996) y Tsiaras et ál (1999) en sus estudios determinaron una prevalencia del 18%. El Nistagmus es una condición en la que los ojos hacen pequeños movimientos involuntarios y espasmódicos, suelen ser más evidentes cuando el niño mira hacia los lados. En algunas ocasiones hay una posición de mirada en la que los movimientos se reducen considerablemente, si es el caso se debe permitir adoptar una posición

compensatoria de cabeza y es probable que en ésta posición esté la mejor Agudeza Visual, (Blázquez, 2007) reporta que es más frecuente en éstos pacientes el nistagmus horizontal.

Se ha sugerido la existencia de un alto grado de correlación entre los problemas cardiacos y nistagmus (Bromham R, et al, 2002)

### **Infecciones Oculares**

Según el estudio realizado por Rosenbloom en 1990, la infección que más se reporta es la blefaritis, con una prevalencia entre el 2% y el 47%, debido a que la piel de estos pacientes tiende a ser seca y además porque el conducto naso lagrimal es más estrecho de lo habitual y en ocasiones se puede bloquear, lo que impide que la lágrima se elimine y lleve a cabo su función limpiadora. Por lo general este problema es inversamente proporcional a la edad del niño, puesto que a medida que crecen, la cara es más grande y el conducto se amplía. (Molina et al 2008)

### **Catarata**

El Síndrome de Down es la enfermedad sistémica en la que más se presenta catarata. (Pérez et al 2005). Berk 1996 y Kim 2002 reportan que la prevalencia de esta alteración varía de 4 a 20% incluyendo las congénitas y las que están en desarrollo. Robb en 1978 estudia 21 pacientes encontrando que las opacidades corticales y puntiformes son las más frecuentes y aparecen entre los 6 y 10 años de edad. Según Haargaard y Fledelius 2006 la frecuencia de catarata temprana en niños con síndrome de Down es 1.4%. Haargaard B & Fledelius HC, 2006

El diagnóstico de catarata es fundamentalmente clínico, Romain et al 1999 propusieron el uso de ultrasonido como un método eficaz para la detección prenatal de catarata congénita en estos pacientes. Existen reportes de que estas cataratas pueden sufrir reabsorción parcial o total (Mohan y Bartholomew 1999);

pero el tratamiento de la mayoría de los casos es quirúrgico y el momento de la cirugía se determina con base en las características físicas de las cataratas.

## **Queratocono**

Sharmini y col (2006) encontraron adelgazamiento en el estroma corneal asociado con un aumento de la curvatura corneal y reducción de su rigidez y plantearon que éste hallazgo puede ser un importante factor etiológico del queratocono al igual, el prurito puede ser otro factor importante. Su presencia se considera rara en la niñez, puede iniciar su desarrollo en la adolescencia y afecta al 10 a 15% de los adultos. (Downs Syndrome Association, 2007)(Molina et al 2008).

Cerca del 25-30% de los pacientes con síndrome de Down mueren durante el primer año de vida, principalmente por infecciones respiratorias y defectos cardiacos. La expectativa de vida de estos pacientes es reducida con respecto a la población general, siendo la mediana de edad de fallecimiento a los 49 años (Kim et al 2002). La sobrevivencia a los 60 años es del 44% (en la población general es del 86.4%. sin embargo, se ha calculado que en los últimos 50 años la expectativa de vida de los pacientes con síndrome de Down ha incrementado en 0,94 años de vida por año de calendario, y esto se debe posiblemente a una mejoría en el manejo integral de estos pacientes. La mortalidad de estos pacientes se debe principalmente a las complicaciones cardiovasculares. La sobrevivencia de pacientes con Síndrome de Down que no tienen cardiopatía vs los que si tienen cardiopatía es la siguiente: al año de edad 90.7 % vs. 76.3%; a los 5 años 87.2% vs. 61.8%, a los 10 años de edad 84.9% vs. 57.1%, a los 30 años de edad 79.2% vs. 49.9% (Bittles A & Glasson E, 2004 y Firth H et al 2003)

## ESTADO DEL ARTE

Se encontraron diversos estudios realizados a niños con Síndrome de Down:

Da Cunha RP, et al, 1996, A través de su estudio pretendieron identificar los hallazgos oculares más comunes en pacientes con síndrome de Down. Estudiaron 152 niños con edades entre los 2 meses y 18 años de edad, encontrando como hallazgos más comunes: el telecanto en 82%, el epicanto en el 61%, astigmatismo en el 60%, anomalías iridianas en el 52% estrabismo en el 38%, obstrucción de ducto lagrimal en el 30%, anomalías retinianas en el 28%, hipermetropía en el 26%, ambliopía en el 26%, nistagmus en el 18% , catarata en el 13% y miopía en el 13%.

Berk AT et al, 1996, Describieron los hallazgos oculares en 55 pacientes con síndrome de Down, encontrando que el 52.7 % presentaban hipermetropía, el 12.7% eran emétopes y el 12.7% eran miopes; también encontraron que el 12.5% del total de pacientes presentaba un astigmatismo mayor a tres dioptrías y que el 21.8 presentaba estrabismo.

Woodhouse JM, 1998, describe que el riesgo de alteraciones oculares y visuales en pacientes con necesidades especiales. Menciona en su estudio que estos pacientes requieren de los servicios optométricos mucho más que el resto de la población.

Tsiaras et al, 1999, en un estudio en 73 niños con síndrome de Down encontraron que el 46% de los pacientes tuvo un marcado déficit visual incluyendo ambliopía y/o una agudeza visual menor de 20/50 en ambos ojos. Otras alteraciones oculares encontradas en este grupo fueron endotropía en el 29% de los pacientes y exotropía en el 4%, Miopía alta, mayor de 5 dioptrías en el 7%, menores niveles de miopía en el 34% y unos pocos niños con mas de 4 dioptrías de hipermetropía. El 9% de los pacientes presentó un astigmatismo mayor a 1,75 dioptrías. El 18% de los pacientes presentaron nistagmus de diferentes tipos. Solo un niño de la

muestra presentaba queratocono y otro niño cataratas congénitas. La prevalencia de ambliopía según este estudio fue del 22%, estudios anteriores habían reportado prevalencias de 8,5% y 13%.

Nandacumar et ál en 2011 estudiaron 14 niños con Síndrome de Down con edades comprendidas entre 8 y 18 años a quienes se le prescribió bifocales y se les hizo seguimiento durante 5 meses, no se encontró progresión significativa, sin embargo recomiendan el uso del bifocal por mejorar algunas destrezas de alfabetización.

Haugen et al, 2001, encontraron que un grado de hipermetropía baja estuvo significativamente correlacionado con un nivel normal de acomodación. El déficit de acomodación puede ser de importancia etiológica en la alta frecuencia de errores refractivos encontrados en pacientes con síndrome de Down. La fuerte especificidad derecha izquierda en los ojos con astigmatismo oblicuo sugiere factores mecánicos propios de la disposición de los párpados. En este estudio hacen un seguimiento durante dos años y los resultados mostraron que un tercio de los pacientes tenía valores refractivos estables alrededor de la emetropia o baja hipermetropía durante la etapa preescolar y escolar temprana. En un cuarto de los pacientes encontraron valores de hipermetropías altas pero estables.

Merrick J, et al, 2001. En este estudio se determinó la correlación entre los hallazgos refractivos y estrabismo, con el grado de dificultad de aprendizaje, encontrando una correlación estadísticamente significativa entre el estrabismo y el grado de aprendizaje, pero no encuentra correlación entre el grado de trastornos refractivos y el grado de retardo en el aprendizaje. Hallaron otras anomalías oculares como alteraciones del iris, queratocono, catarata, glaucoma, anomalías retinales y de nervio óptico y nistagmus.

Bromham R, et al, 2002, estudiaron la asociación entre alteraciones cardíacas y defectos refractivos en pacientes con síndrome de Down en 58 niños, encontrando

un alto grado de correlación entre los problemas cardiacos y alteraciones oculares como nistagmus y miopía.

Kim JH et al, 2002, en este estudio se hace una descripción de los hallazgos oculares en niños asiáticos con síndrome de Down, puesto que la mayor parte de estudios hasta ese año habían sido con población caucásica. Evaluaron 123 niños entre 6 meses y 14 años de edad de los cuales encontraron que el 91% tenían anomalías oculares, incidencia marcadamente mayor que en estudios previos. En este estudio reportan una alta incidencia de epiblefaron (54%) que aumenta con la edad a diferencia de otras poblaciones, la tasa más alta de exotropía (42%); no encontraron ningún caso de queratocono posiblemente debido al rango de edad ni tampoco manchas de Brushfield o hipoplasia del iris.

Jôneld B, et al, 2002, realizaron una investigación en niños y adolescentes con el fin de reforzar la idea en la población general de la necesidad que estos pacientes tienen de permanecer en continua vigilancia de salud que debe ser brindada por un equipo multidisciplinario con el fin de mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

Cregg et al, 2003. Mostraron a través de su estudio que a pesar de la alta prevalencia de defectos refractivos en los pacientes con síndrome de Down estos no siempre se presentan en la temprana infancia. 38% de los pacientes evaluados fue emétrope a lo largo del estudio. De 24 niños con un error refractivo significativo, tan solo 6 mostraron emetropización, mientras que los otros mantuvieron el error refractivo. Observaron también, una alta prevalencia de estrabismo (29%) de los pacientes y este no estuvo asociado con anisometropía o hipermetropía.

Haugen OH, et al, 2004, describieron los cambios oculares en pacientes con síndrome de Down, encontrando que los hallazgos más frecuentes son hipo acomodación, estrabismo, catarata y queratocono.

Yurdakul NS et al (2006), Determinaron en su investigación la distribución de errores refractivos y estrabismo en 57 pacientes, encontrando que un 19% presentó estrabismo (el 18% endotropía y el 1% exotropía) y determinaron que el defecto refractivo más frecuentemente asociado a estrabismo en estos pacientes fue la hipermetropía.

Stewart RE, et al 2007, Establecieron en su investigación la relación entre la exactitud acomodativa, la hipermetropía y el estrabismo, encontrando que los niños con hipo acomodación tenían una mayor tendencia a presentar hipermetropía moderada a alta y a tener estrabismo.

Stephen E et al, 2007, Reportan los resultados de la aplicación de un protocolo local en Inglaterra para el seguimiento visual de niños con síndrome de Down, este estudio auditó la práctica clínica durante 16 años para evaluarla antes y después de la guía. Tomaron 81 niños a quienes aplicaron las guías en varios momentos: al realizar un examen visual al nacer, calcularon la edad media en la que asistieron al primer examen, observaron a cuántos niños se les realizó examen oftalmológico y calcularon la edad media en la que se les prescribieron los primeros anteojos y observaron que la edad media se hacía menor y que el número de niños atendidos aumentaba.

Hayes C, 2007. Indica que los pacientes con síndrome de Down requieren de un manejo holístico, con el fin de ofrecerles un mejor nivel de vida.



### **3. OBJETIVOS**

#### **3.1 OBJETIVO GENERAL**

Determinar la prevalencia de alteraciones visuales y oculares en una población Colombiana de pacientes con síndrome de Down de 1 a 18 años así como la relación de éstas alteraciones con los estudios citogenéticos y otras manifestaciones fenotípicas.

#### **3.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS**

- Determinar la prevalencia de condiciones visuales y oculares (Defectos refractivos, segmento anterior y posterior) en una población infantil con Síndrome de Down
  
- Determinar la prevalencia de alteraciones en otros sistemas con el objetivo de establecer si hay correlación entre las alteraciones sistémicas y la presencia de anomalías visuales y oculares.
  
- Evaluar la relación de hallazgos en cariotipo con fenotipo encontrado y establecer si hay relación entre las patologías visuales y oculares y los hallazgos en el fenotipo

## 4. MATERIALES Y METODOS

### 4.1 DISEÑO DEL ESTUDIO

El tipo de Investigación es de corte transversal y analítico

### 4.2 POBLACIÓN Y MUESTRA

La población universo fueron los niños con síndrome de Down de Bogotá y Cundinamarca, como población estudio se tomaron 20 pacientes calculada así:

El interés del estudio son prevalencias (esto es, proporción de la muestra con determinado hallazgo) y diferencias entre estas prevalencias, ya sea entre el grupo y la población general, o entre subgrupos de la misma muestra.

En estos casos, se puede utilizar la siguiente fórmula simplificada:

$$N = \frac{4 \sqrt{p(1-p)}}{Pp-Pd},$$

Donde

N es el tamaño muestral;

P (1-p) es la proporción de casos con y sin el factor estudiado; y

Pp – Pd es la diferencia que consideramos significativa

Esta fórmula es válida para los parámetros usualmente aceptados de 5% de probabilidad de error tipo 1 y 20% de probabilidad de error tipo 2. (Norman et ál 1999).

Suponemos una distribución uniforme ( $p= 1-p = 0,5$ ), que da el denominador más alto. Por otra parte, se considerará en este estudio que la mínima diferencia entre prevalencias que consideraremos real es de 10% ( $Pp-Pd=0,1$ ). En ese caso,

$$N= (4\sqrt{(0,5 \times 0,5)})/(0,1) = 2/0,1 = 20 \text{ individuos.}$$

### 4.3 CRITERIOS DE INCLUSIÓN

Pacientes con diagnóstico clínico de Síndrome de Down que estén entre el rango de edad de 1 a 18 años. El grupo muestral estuvo conformado por pacientes provenientes del proyecto ECLAMC (Estudio Colaborativo Latinoamericano de Detección de Malformaciones Congénitas), y de dos fundaciones para niños con Síndrome de Down.

### 4.4 VARIABLES

VARIABLE	INSTRUMENTO DE RECOLECCIÓN	TIPO DE VARIABLE	CLASIFICACIÓN
<b>EDAD</b>	Años Cumplidos	Cuantitativa continua	Años
<b>GÉNERO</b>	Género al que pertenece	Cualitativa Nominal	Femenino / Masculino
<b>EPICANTO O TELECANTO</b>	Examen Externo	Cualitativa Nominal	Presencia o ausencia de Epicanto o Telecanto
<b>BLEFARITIS</b>	Examen Externo	Cualitativa Nominal	Presencia o ausencia de Blefaritis
<b>FONDO DE OJO</b>	Oftalmoscopía	Cualitativa Nominal	Normal o Anormal
<b>ALTERACIÓN EN PUPILA Y CRISTALINO</b>	Biomicroscopía	Cualitativa Nominal	Presencia o ausencia de alteración
<b>NISTAGMUS</b>	Examen Motor	Cualitativa Nominal	Presencia o Ausencia de Nistagmus
<b>ESTRABISMO</b>	Cover Test	Cualitativa	Endotropía, Exotropía, Hipertropía, Hipotropía
<b>MIOPIA</b>	Refracción	Cuantitativa	En Dioptrías, desde - 0.25 y menor
<b>HIPERMETROPIA</b>	Refracción	Cuantitativa	En Dioptrías, desde +0,25 y mayor
<b>ASTIGMATISMO</b>	Refracción	Cuantitativa	Dpt positivas o negativas en el eje horizontal y la diferencia en dioptrías negativas con el eje vertical. De 0 Dp en adelante. Y cilindros negativos desde 0.25 o mayor

<b>CARIOTIPO</b>	Cariotipo Bandeo G	Cuantitativa	Trisomía Universal, Translocación, Mosaicismo
<b>CARDIOPATÍA CONGÉNITA</b>	Ecocardiografía	Cualitativa	Normal / Anormal
<b>COMPROMISO AUDITIVO</b>	Potenciales Evocados	Cualitativa	Normal / Anormal

**TABLA 5.** Variables de la investigación

Los pacientes fueron valorados por un médico genetista, médico oftalmólogo y optómetra.

En la parte genética se incluyó un formato de registro único por cada paciente donde se realizó una evaluación por órganos y sistemas comprometidos. Se revisó el examen de cariotipo del paciente para conocer la alteración cromosómica del paciente. El cariotipo bandeo G es una técnica citogenética donde se puede identificar el número y las características estructurales de los 46 cromosomas que se encuentran en cada núcleo celular. Esta técnica se realiza a partir de células nucleadas obtenidas generalmente de sangre periférica (linfocitos). El bandeo G se refiere a la tinción utilizada (Giemsa) para la correcta identificación y discriminación de los cromosomas. En un estado de euploidia (complemento cromosómico normal) se visualizan 46 cromosomas por cada célula, es decir, 23 pares. En un estado de aneuploidia como es el Síndrome de Down se observa en la mayoría de los casos 47 cromosomas por cada célula debido a que existe un cromosoma 21 extra (tres cromosomas 21 en lugar de dos cromosomas 21).

Se aplicó una lista de chequeo para evaluar el cumplimiento de las guías de cuidado de la salud de pacientes con Síndrome de Down del Comité de Genética de la Academia Americana de Pediatría. Se diligenció un formato único por paciente para tal fin. (*Ver Anexo1.*)

En éste formato se registró los datos que los acudientes de los niños nos brindaron tales como la realización de asesoría genética, si fue valorado por

cardiología, si le realizaron evaluación auditiva, oftalmológica, examen de TSH, nutrición, evaluación odontológica, digestiva, neurológica, si los padres han tenido algún tipo de soporte o guía, si el niño ha estudiado y como es su nivel de escolaridad. Adicionalmente si se han realizado controles de éstos exámenes y cada cuanto se realiza.

### **Examen Optométrico y Oftalmológico**

Para llevar a cabo la investigación se realizó un diseño de Historia Clínica para registrar allí los datos del examen optométrico y oftalmológico (*Ver Anexo 2.*)

El examen se realizó con la pupila dilatada, se aplicó a todos los pacientes una gota de mydriacyl al 1 % en cada ojo. Para realizar el examen se siguieron los protocolos de manejo para la realización del examen optométrico de la Facultad de Optometría de la Universidad de la Salle. (Gomez D, 2009)

### **Examen externo**

Se realizó la evaluación de las características externas del ojo con ayuda del oftalmoscopio directo examinando:

- Cabeza: Posición, forma y tamaño.
- Cara: Simetría, posición de los ojos en la cara y en las orbitas.
- Ojos: Párpados (espesor, motilidad, color y textura), tamaño de la hendidura palpebral, pestañas, conjuntiva bulbar y tarsal, puntos lagrimales,

### **Fondo de ojo**

Se observó el reflejo rojo de Bruckner buscando cualquier asimetría que pueda indicar anormalidad en la retina o en los medios refringentes.

Se usó el oftalmoscopio directo enfocando desde la superficie anterior del ojo hasta la retina evaluando sus parámetros, y en todos los pacientes se realizó oftalmoscopia indirecta con un lente de + 20.00 Dioptrías.

### **Biomicroscopía**

Se realizó una evaluación sistemática de cada una de las estructuras oculares examinando:

- Párpados y pestañas: Piel, borde palpebral y superficie interna de los párpados
- Conjuntiva y Esclera
- Córnea: Por medio de los diferentes tipos de iluminación
- Cámara anterior.
- Iris: Por iluminación indirecta, directa focal y transiluminación.
- Cristalino

### **Examen Motor**

Se realizó ducciones, de acuerdo al protocolo de manejo, examinando primero ojo derecho luego el izquierdo , paciente fijando una luz puntual mientras se desplaza aproximadamente 30° a las diferentes posiciones diagnósticas. El examen de versiones se realizó el mismo procedimiento pero con ambos ojos abiertos. Se evaluó el punto próximo de convergencia, cover test indicando al paciente que fijara una luz puntual o un objeto del tamaño correspondiente a una línea menos a su agudeza visual y realizando oclusión el un ojo y el otro.

### **Refracción**

#### **Retinoscopía dinámica monocular de Merchán**

El paciente fija monocularmente a las letras o figuras del retinoscopio situado a 40 centímetros. El examinador debe observar sombras directas para iniciar, para lo

cual deberá colocar los lentes adecuados (negativos o menos positivos, según el caso). Seguidamente introduce lentes en dirección positiva gradualmente hasta encontrar la última sombra directa que a la vez es la más rápida. Esto es el Dinámico Grosso, a este valor se le compensa 1.25 correspondiente al lag en pacientes menores de 40 años y de esta manera se obtiene el valor del dinámico neto que corresponde a la refracción para visión lejana.

Se realizará un análisis estadístico descriptivo evaluando la frecuencia y porcentajes de alteraciones encontradas para determinar la prevalencia en el grupo muestral.

## **4.5 TECNICAS DE OBSERVACIÓN Y MEDICIÓN**

### **4.5.1 CONTROL DE SESGOS**

Para controlar los sesgos se incluyeron en el estudio los pacientes que cumplieron los requisitos de inclusión, los examinadores siguieron adecuadamente el procedimiento descrito en el protocolo, realizaron los test de manera ágil garantizando la iluminación adecuada y utilizando la distancia establecida para la realización de los test.

## **4.6 ANALISIS ESTADÍSTICO**

La información se recolectó en un formato con variables sociodemográficas (edad y género), cada valor de las variables del examen visual: Examen externo, oftalmoscopia, Biomicroscopia, examen motor, y refracción. Las variables de las características clínicas y paraclínicas: realización de cariotipo, TSH, presencia de cardiopatía, tipo de cardiopatía y compromiso auditivo. Cumplimiento de cada ítem de las guías de cuidado de la salud en el paciente con síndrome de Down. La información fue recolectada, digitada, procesada y

analizada con SPSS 17. La base de datos fue estandarizada por la investigadora. Para buscar relación entre las variables visuales y oculares y las sistémicas se realizó la prueba de Chi Cuadrado

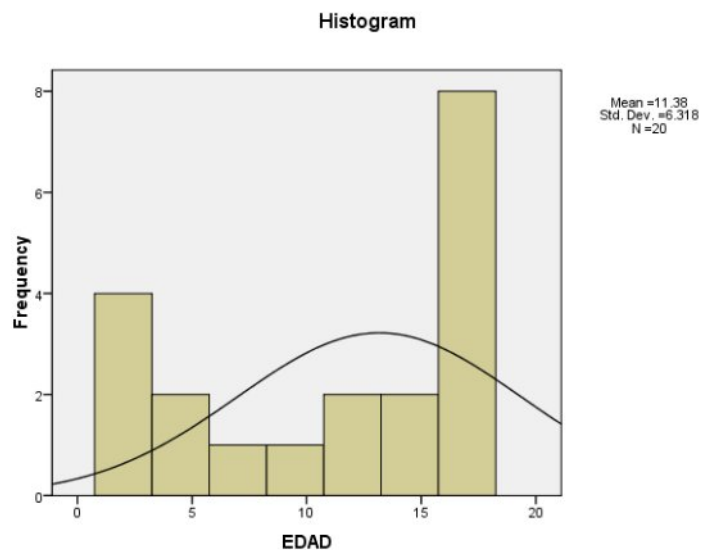
## 5. RESULTADOS

### 5.1 Distribución del grupo estudiado por edades. Tabla 6. Figura 1.

La distribución fue normal

EDAD (Años cumplidos)	
Total datos	20
Promedio	11.38
Mediana	13.00
Moda	18
Desviación Estándar	6.318
Varianza	39.918
Rango	16
Mínimo	2
Máximo	18

**Tabla 6.** Distribución por edades (En años cumplidos)



**Figura 1.** Distribución por edades. (En años cumplidos)



La muestra estuvo conformada por 20 pacientes con Síndrome de Down evaluados en dos fundaciones del Departamento de Cundinamarca. El 55% fueron hombres y el 45% mujeres. La edad promedio fue de 11.38 años con una mediana de 13 años y un rango de edades de 2 a 18 años.

La frecuencia de las edades fue la siguiente:

EDAD (AÑOS)	N° DE PACIENTES
2	2
3	2
4	2
8	1
10	1
12	2
14	1
15	1
16	1
17	3
18	4

**Tabla 7.** Frecuencia de edades.

Del grupo de 20 pacientes, 2 pacientes tenían 2 años, 2 pacientes tenían 3 años, otros 2 pacientes tenían 4 años, 1 paciente tenía 8 años, 1 paciente tenía 10 años, otros 2 pacientes tenían 12 años, 1 paciente de 14 años, 1 paciente de 15 años, 1 paciente de 16 años, 3 pacientes de 17 años y los 4 pacientes restantes tenían 18 años.

## 5.2 Resultados del examen Ocular (Prevalencia de condiciones visuales y oculares)

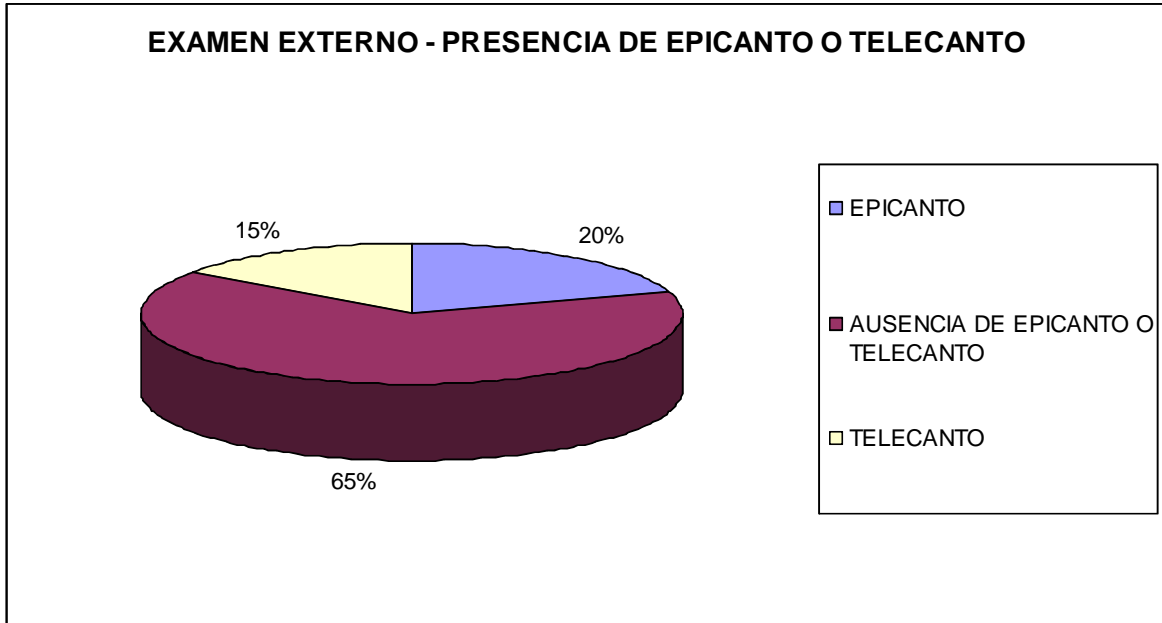
### 5.2.1 Examen Externo

Para realizar la estadística se dividió en dos los resultados del Examen Externo; un grupo, teniendo en cuenta presencia de epicanto y telecanto (Tabla 8. y Figura 2.) y el otro grupo teniendo en cuenta la presencia de blefaritis. (Tabla 9 y Figura 3).

**Examen Externo** (Epicanto o Telecanto). Tabla 8 y Figura 2.

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje Valido	Porcentaje Acumulado
<b>EPICANTO</b>	4	20.0	20.0	20.0
<b>AUSENCIA DE EPICANTO O TELECANTO</b>	13	65.0	65.0	85.0
<b>TELECANTO</b>	3	15.0	15.0	100.0
<b>TOTAL</b>	20	100.0	100.0	

**Tabla 8.** Resultado de Examen Externo, presencia de Epicanto, Telecanto y resultado normal. El 65% tuvo resultado normal, el 20% presentó epicanto y el 15% telecanto.



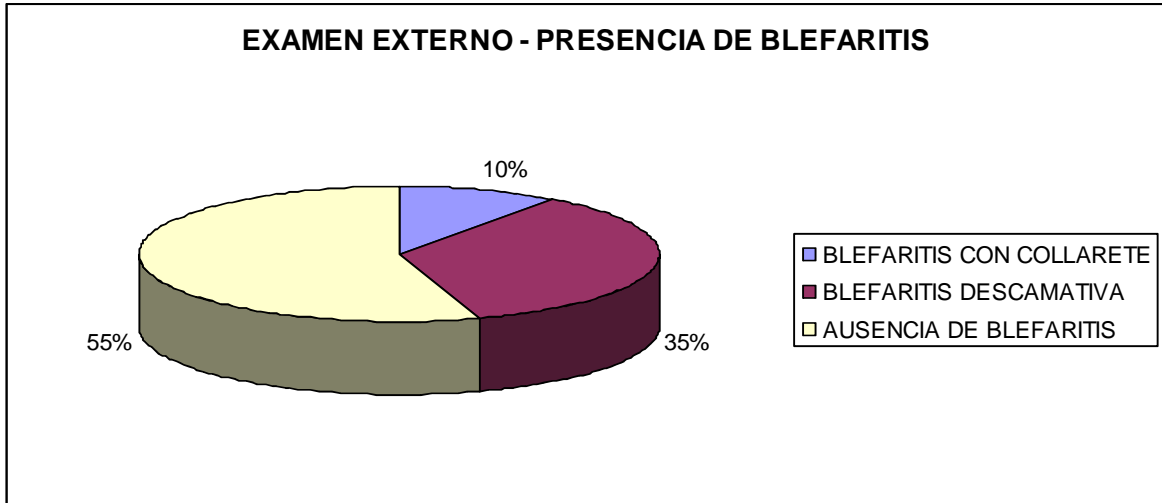
**Figura 2.** Resultado de Examen Externo, presencia de epicanto, telecanto y resultado normal.

Se encontró un 65 % de pacientes con resultado de ausencia de epicanto y telecanto, 20 % con epicanto y 15 % presenta telecanto.

**Examen Externo (Inflamaciones) Tabla 9 y Figura 3.**

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje Valido	Porcentaje Acumulado
<b>BLEFARITIS CON COLLARETE</b>	2	10.0	10.0	10.0
<b>BLEFARITIS DESCAMATIVA</b>	7	35.0	35.0	45.0
<b>AUSENCIA DE BLEFARITIS</b>	11	55.0	50.0	95.0
<b>TOTAL</b>	20	100.0	100.0	

**Tabla 9.** Resultado de Examen Externo, presencia de blefaritis con collarrete (10%), blefaritis descamativa (35%) y pacientes sin blefaritis 55%



**Figura 3.** Resultado de Examen Externo, presencia de blefaritis, opacidades y resultado normal.

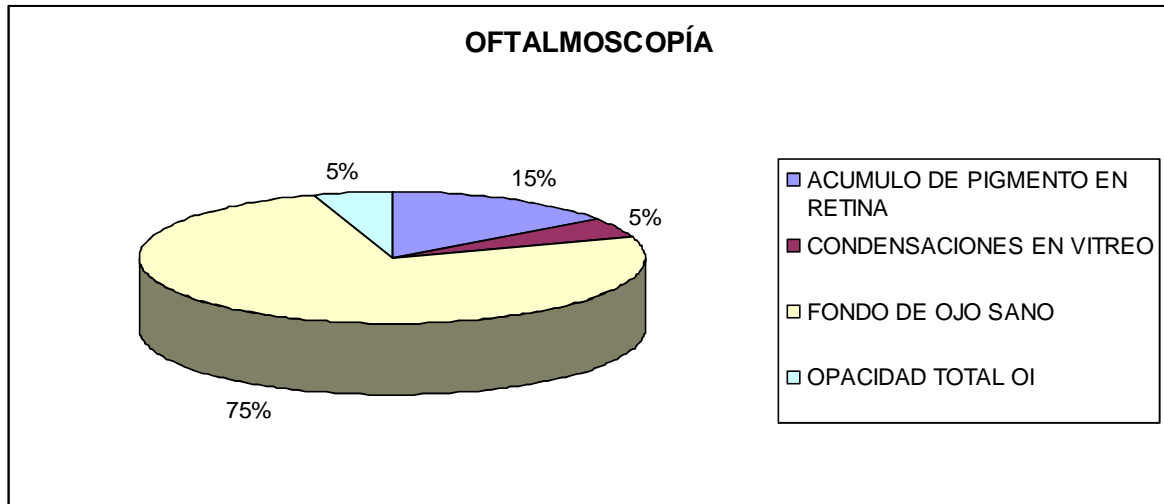
En el examen externo se encontró un 55 % de los pacientes sin blefaritis, 35 % de los pacientes presentaron blefaritis descamativa, 10 % blefaritis con collarete.

### 5.2.2 OFTALMOSCOPIÍA (Tabla 10. Figura 4.)

<b>OFTALMOSCOPIÍA</b>				
	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>	<b>Porcentaje Valido</b>	<b>Porcentaje Acumulado</b>
<b>ACUMULO DE PIGMENTO EN RETINA</b>	3	15.0	5.0	15.0
<b>CONDENSACIONES EN VITREO OD</b>	1	5.0	5.0	20.0
<b>FONDO DE OJO SANO</b>	15	75.0	75.0	95.0
<b>OPACIDAD TOTAL OI</b>	1	5.0	5.0	100.0
<b>TOTAL</b>	20	100.0	100.0	100.0

**Tabla 10.** Resultado de Oftalmoscopía

El 75% de los pacientes presentó fondo de ojo sano, el 15% presentó acumulo de pigmento en la retina, 5% presentó condensaciones en el vítreo y el 5% presentó opacidades en el cristalino. Por lo tanto el resultado para la oftalmoscopia fue normal 75% y anormal el 25%.



**Figura 4.** Resultado de Oftalmoscopia

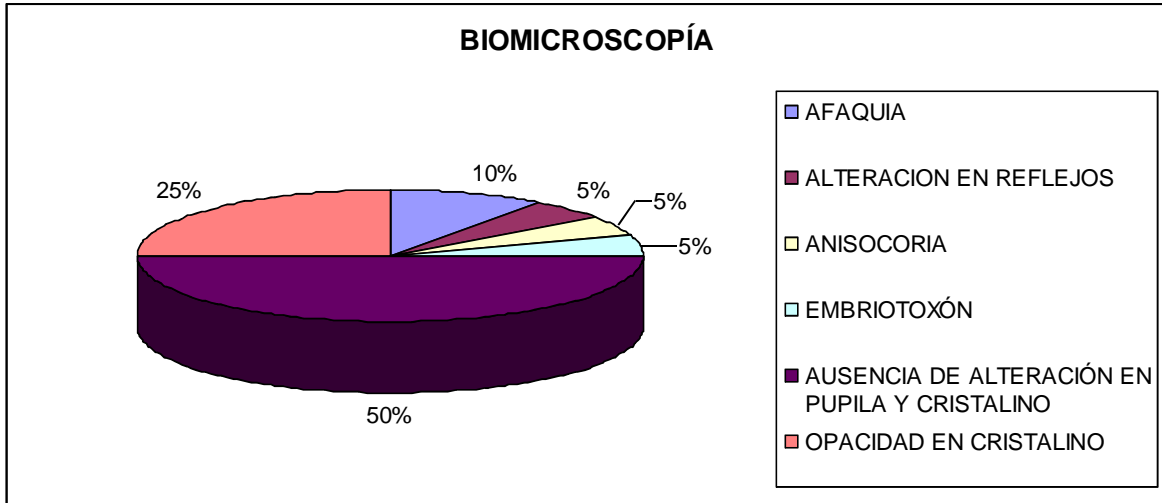
En el examen de Oftalmoscopia se encontró un 75% de pacientes con fondo de ojo sano, el 15% con acumulo de pigmento en la retina, 5% con condensaciones en vítreo y el 5% restante con opacidad de cristalino.

### 5.2.3 BIOMICROSCOPIA (Tabla 11. Figura 5.)

<b>BIOMICROSCOPIA</b>				
	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>	<b>Porcentaje Valido</b>	<b>Porcentaje Acumulado</b>
<b>AFAQUIA</b>	2	10.0	5.0	10.0
<b>ALTERACION EN REFLEJOS</b>	1	5.0	5.0	15.0
<b>ANISOCORIA</b>	1	5.0	5.0	120.0
<b>EMBRIOTOXÓN</b>	1	5.0	5.0	25.0
<b>AUSENCIA DE ALTERACIÓN EN PUPILA Y CRISTALINO</b>	10	50.0	50.0	75.0
<b>OPACIDAD EN CRISTALINO</b>	5	25.0	25.0	100.0
<b>TOTAL</b>	20	100.0	100.0	

**Tabla 11.** Resultado de Biomicroscopía

No presentaron alteración en pupila y en cristalino el 50% de los pacientes con una frecuencia de 10 pacientes, el 25% presentó opacidad en el cristalino con una frecuencia de cinco pacientes, el 10% presentó afaquia, el 5% embriotoxón posterior, 5% con alteración en reflejos y el 5% restante presentó anisocoria



**Figura 5.** Resultado de Biomicroscopía

En la Biomicroscopía, los resultados fueron los siguientes: el 50% de los pacientes no presentaron alteración en pupila ni cristalino, el 25% tenían opacidad en el cristalino, 10% presentó afaquia, 5% con embriotoxón, 5% con alteración en reflejos y el 5% restante con anisocoria.

#### 5.2.4 EXAMEN MOTOR

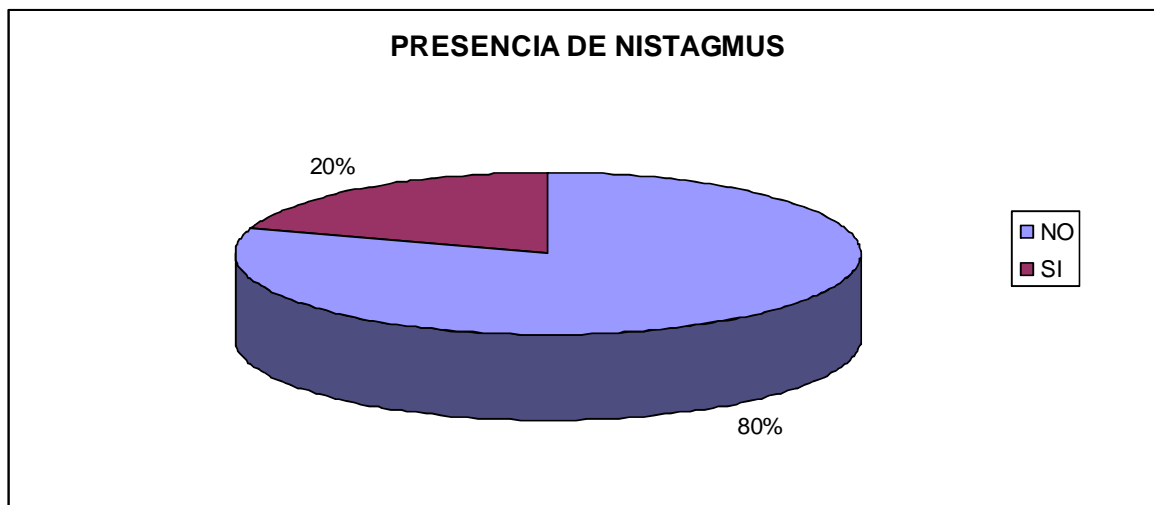
Para realizar la estadística se dividió en dos los resultados del Examen Motor; un grupo, teniendo en cuenta presencia de Nistagmus (Tabla 12. y Figura 6.) y el otro grupo teniendo en cuenta la presencia de estrabismos (Tabla 13 y Figura 7).

**EXAMEN MOTOR** (Nistagmus) (Tabla 12. Figura 6.)

<b>EXAMEN MOTOR – NISTAGMUS</b>				
	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>	<b>Porcentaje Valido</b>	<b>Porcentaje Acumulado</b>
<b>NO</b>	16	80.0	80.0	80.0
<b>SI</b>	4	20.0	20.0	100.0
<b>TOTAL</b>	20	100.0	100.0	

**Tabla 12.** Presencia o no de Nistagmus en el Examen Motor.

La mayoría de pacientes no presentó nistagmus con una prevalencia del 80% y frecuencia de 16 pacientes, y el 20% presentó nistagmus con una frecuencia de 4 de pacientes.



**Figura 6.** Presencia o no de Nistagmus en el Examen Motor

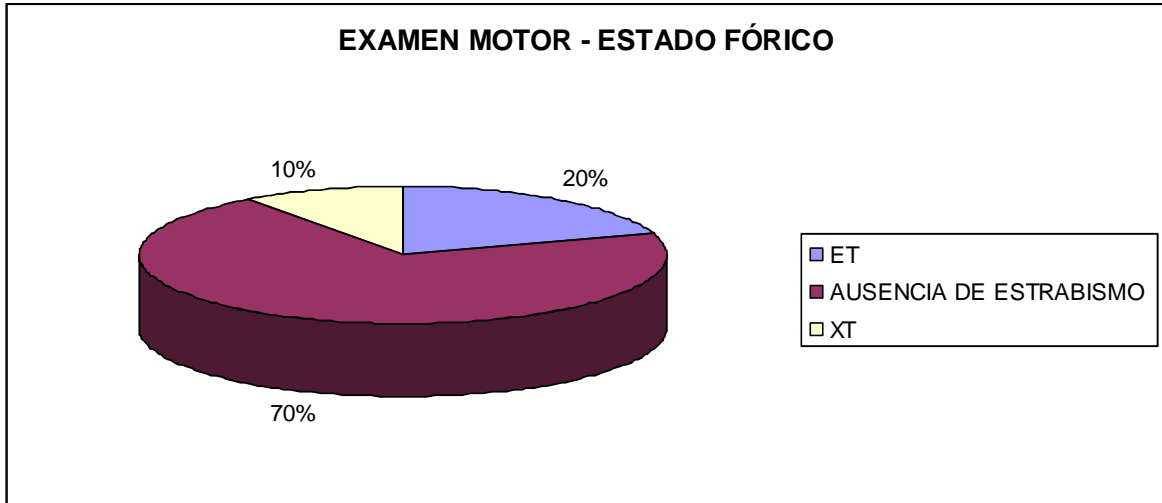
En el Examen Motor se presentó 20% de Nistagmus frente a un 80% de pacientes que no presentaron Nistagmus.

**EXAMEN MOTOR** (Estrabismos) (Tabla 13. Figura 7.)

EXAMEN MOTOR- ESTADO FÓRICO				
	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje Valido	Porcentaje Acumulado
ET	4	20.0	15.0	20.0
AUSENCIA DE ESTRABISMO	14	70.0	65.0	90.0
XT	2	10.0	10.0	100.0
<b>TOTAL</b>	<b>20</b>	<b>100.0</b>	<b>100.0</b>	

**Tabla 13.** Presencia de estrabismos en el Examen Motor. El 70% no presenta estrabismo, el 20 % presenta ET (Endotropía), y el 10% restante con XT (Exotropía).





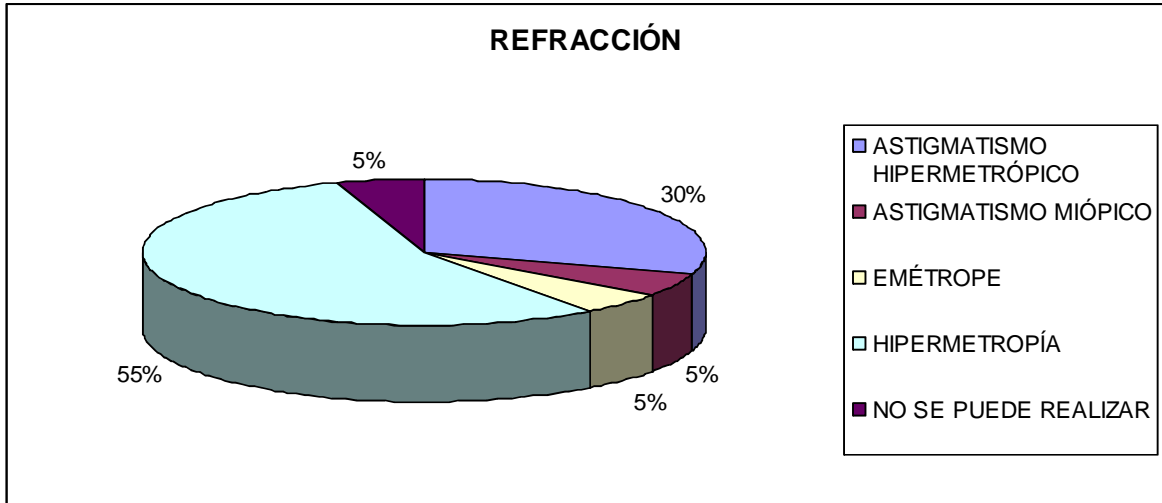
**Figura 7.** Presencia de estrabismos en el Examen Motor

En el Examen Motor, el 70% no tenía Estrabismos, 20% con Endotropía y 10% con Exotropía.

#### 5.2.5. REFRACCIÓN (Tabla 14, Figura, 8)

<b>REFRACCIÓN</b>				
	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>	<b>Porcentaje Valido</b>	<b>Porcentaje Acumulado</b>
<b>ASTIGMATISMO HIPERMETRÓPICO</b>	6	30.0	30.0	30.0
<b>ASTIGMATISMO MIÓPICO</b>	1	5.0	5.0	35.0
<b>EMÉTROPE</b>	1	5.0	5.0	40.0
<b>HIPERMETROPÍA</b>	11	55.0	25.0	95.0
<b>NO SE PUEDE REALIZAR</b>	1	5.0	5.0	100.0
<b>TOTAL</b>	20	100.0	100.0	

**Tabla 14.** Resultados del Examen Refractivo. Del cual el 55% de los pacientes presentó hipermetropía, 30% Astigmatismo hipermetrópico, 5% Astigmatismo mioptico y al 5% restante que no se pudo realizar el examen debido a la opacidad.



**Figura. 8** Resultados del Examen Refractivo

En el Examen Refractivo se encontró un 55% de los pacientes con Hipermetropía, 30% con Astigmatismo Hipermetrópico, 5% con Astigmatismo Miópico, 5% con Emetropia y un 5% al que no se pudo realizar el examen.

Los valores de la Refracción se clasificaron de la siguiente manera:

DEFECTO REFRACTIVO	VALOR DE RETINOSCOPIA
<b>HIPERMETROPÍA</b>	ODI +1.50
	ODI +7.00
	ODI +22.00
	ODI +1.00
	ODI +0.50
	OD +2.50 OI +2.00
	ODI +0.50
	ODI +0.50
	ODI +20.00
	ODI +0.50
	ODI +0.50°

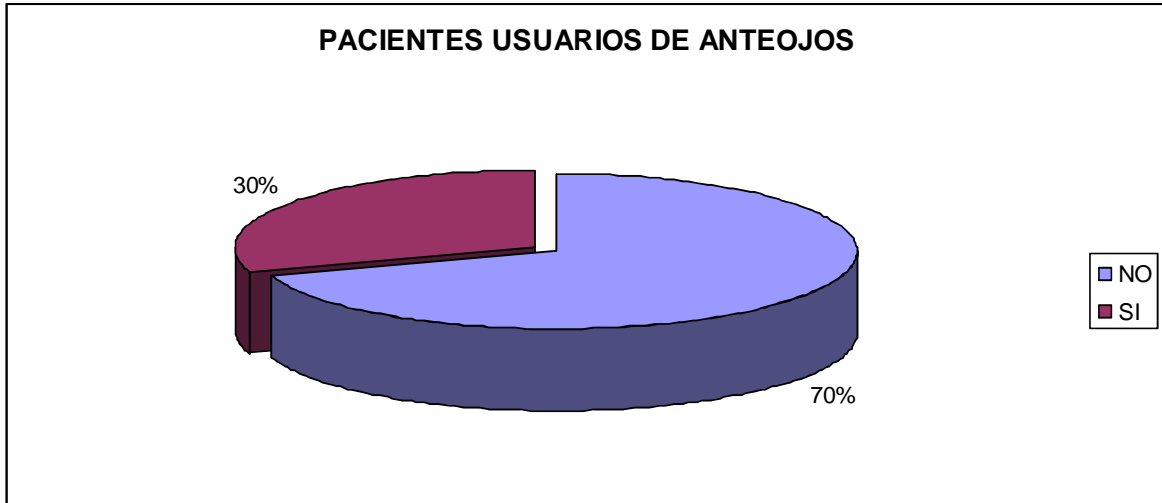
<b>ASTIGMATISMO HIPERMETRÓPICO</b>	OD +4.50 - 4.00X0° OI +5.50 – 4.00 OD +4.00 – 1.50X0° OI +4.00 – 0.50X0° ODI +6.00 – 2.00X0° ODI +3.50 – 2.00X0° ODI +3.50 – 1.00X0° OD:+1.75-1.00X0° OI +2.50-1.00X0°
<b>ASTIGMATISMO MIOPICO</b>	OD -1.50 - 2.50X0° OI -0.75 – 2.50X0°
<b>EMÉTROPE</b>	ODI: NEUTRO
<b>NO SE PUEDE PRATICAR</b>	OPACIDAD TOTAL

**Tabla 15.** Resultado de Refracción

**5.2.6. PACIENTES USUARIOS DE ANTEOJOS** (Tabla 16, Figura 9.)

<b>USUARIOS DE ANTEOJOS</b>				
	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>	<b>Porcentaje Valido</b>	<b>Porcentaje Acumulado</b>
<b>NO</b>	14	70.0	70.0	70.0
<b>SI</b>	6	30.0	30.0	100.0
<b>Total</b>	20	100.0	100.0	

**Tabla 16.** Pacientes usuarios de anteojos. El 70% de los pacientes no usaban anteojos, el 30% sí presentaban corrección óptica.



**Figura 9.** Pacientes usuarios de anteojos

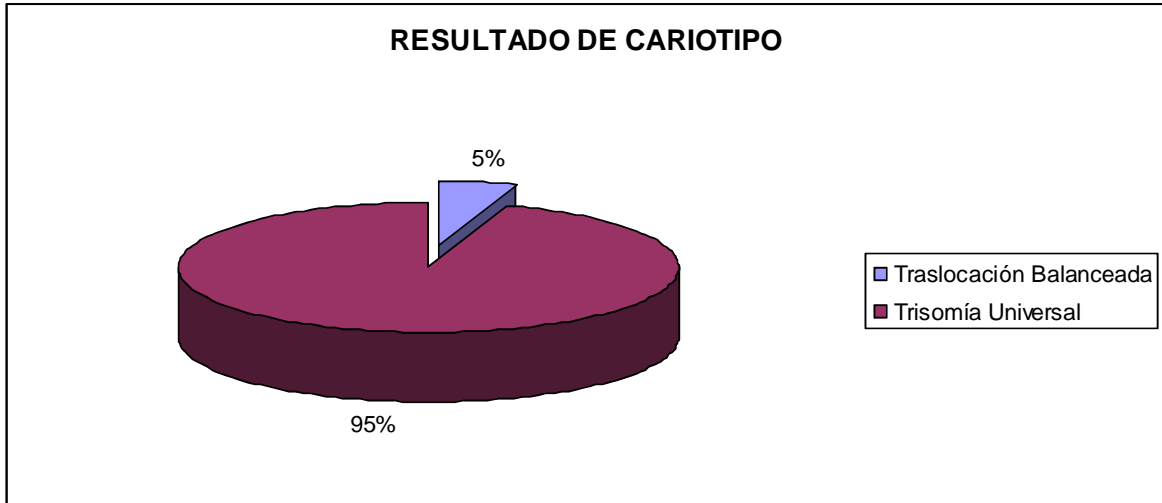
EL 70% de pacientes evaluados en la investigación no usaban anteojos, frente a un 30% que si tenían anteojos.

### 5.3 RESULTADOS DE VALORACIÓN GENÉTICA. PRUEBAS Y EXÁMENES SISTÉMICOS (Prevalencia de alteraciones en otros sistemas)

#### 5.3.1 RESULTADO DEL CARIOTIPO (Tabla 17. Figura 10)

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje Valido	Porcentaje Acumulado
Traslocación Balanceada 21:21	1	5.0	5.0	5.0
Trisomía Universal 47, XYo XX	19	95.0	95.0	100.0
<b>Total</b>	20	100.0	100.0	

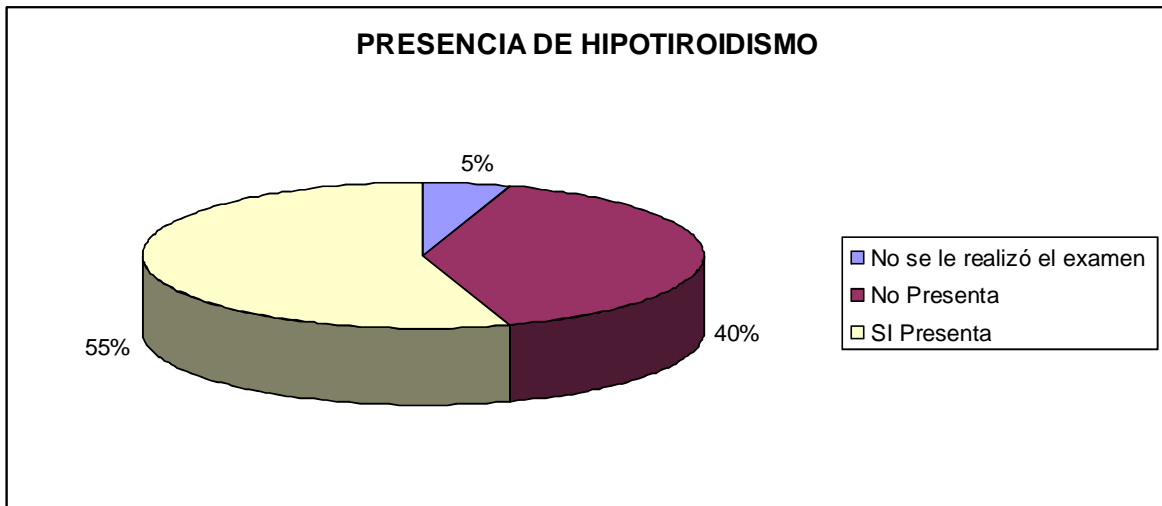
**Tabla 17.** Resultado del Cariotipo



**Figura 10.** Resultado del cariotipo

El 95% de los pacientes evaluados presentó Trisomía Universal 47, XYo XX y el 5% presentó translocación balanceada 21:21.

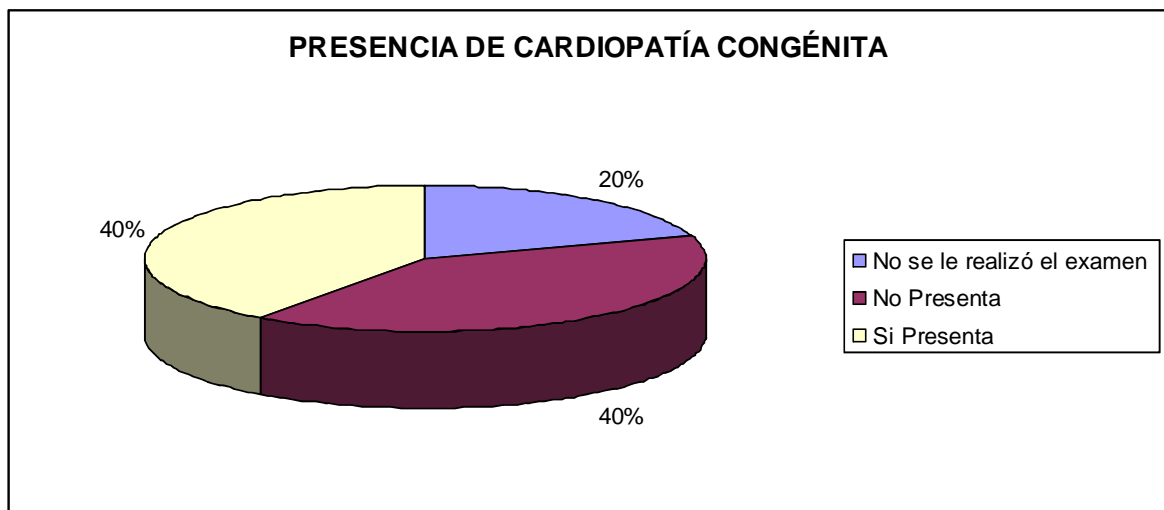
**5.3.2 RESULTADOS DEL EXAMEN DE HIPOTIROIDISMO (figura 11.)**



**Figura 11.** Resultados del examen de Hipotiroidismo.

Se encontró que el 55% de los pacientes tenían hipotiroidismo, el 40% de los pacientes no lo presentaban y al 5% no le realizaron el examen

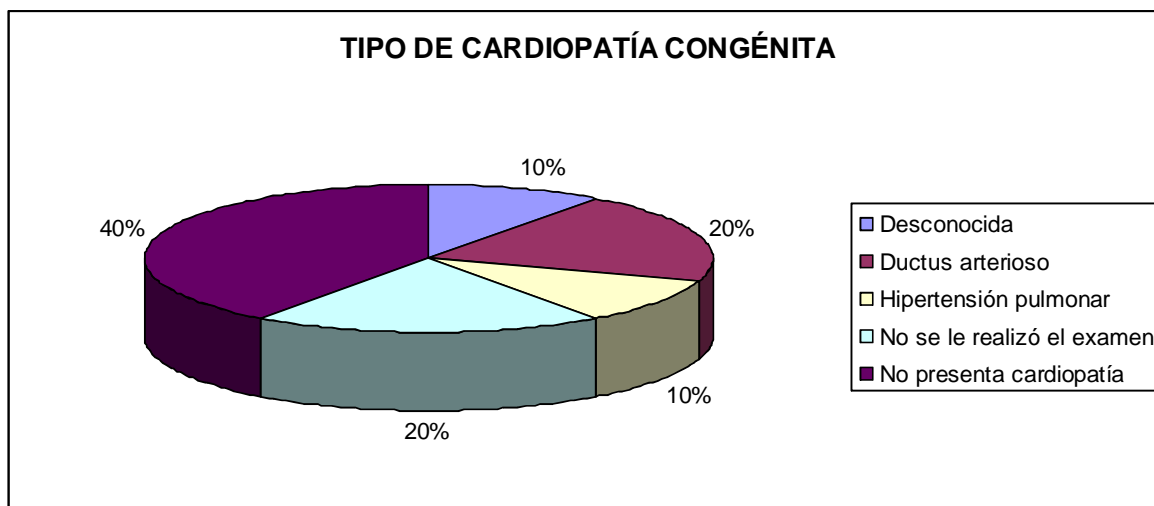
### 5.3.3 PRESENCIA DE CARDIOPATÍA CONGÉNITA (Figura 12.)



**Figura 12.** Presencia de Cardiopatía Congénita

El 40% de los pacientes estudiados presentaba cardiopatía congénita, el mismo porcentaje no presentó cardiopatía y al 20% no se le había realizado el examen.

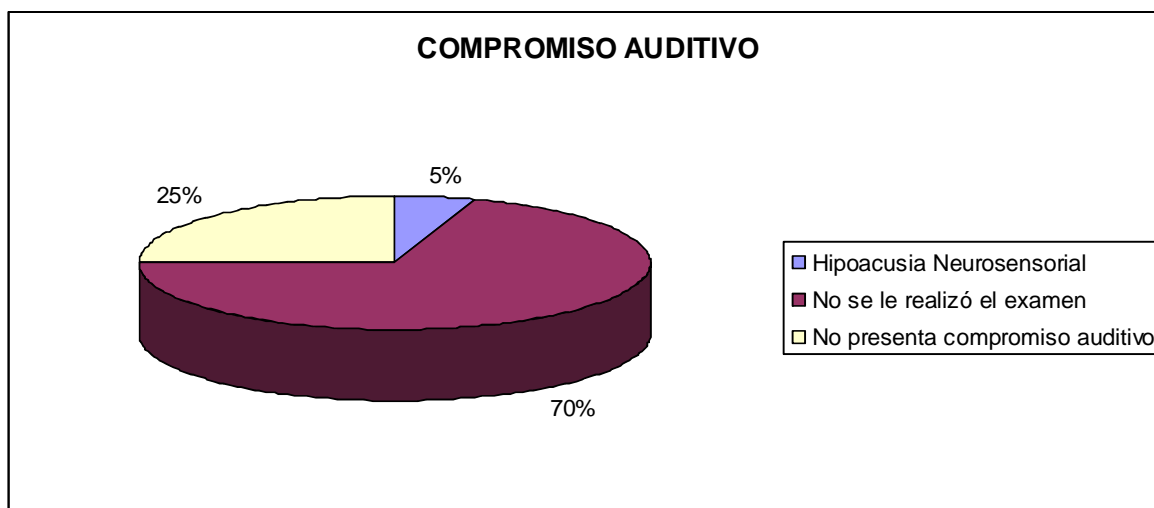
### 5.3.4 TIPO DE CARDIOPATÍA CONGÉNITA (Figura 13.)



**Figura 13.** Tipo de Cardiopatía Congénita.

El 40% de los pacientes no presenta cardiopatía congénita, al 20% no se le realizó el examen, el 20% de los pacientes presenta ductos arterioso, el 10% presentaba hipertensión pulmonar y el 10% de los pacientes restantes no saben que tipo de cardiopatía congénita presenta.

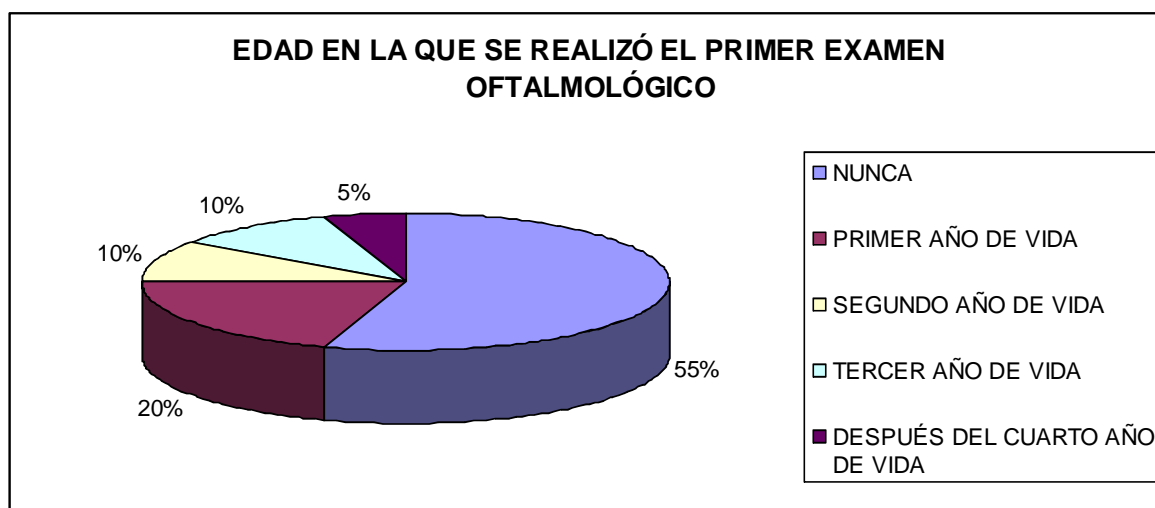
### 5.3.5 COMPROMISO AUDITIVO (Figura 14.)



**Figura 14.** Compromiso Auditivo

Al 70% de los pacientes examinados no se les realizó examen auditivo, el 25% no presentan alteración auditiva y el 5% presentan Hipoacusia neurosensorial.

### 5.3.6 EVALUACIÓN OFTALMOLÓGICA



**Figura 15.** Edad en la que se realizó el Primer examen Oftalmológico

Al 55% de los pacientes estudiados nunca les habían realizado Examen Oftalmológico, frente a un 20% que se lo realizaron el primer año de vida, al segundo y tercer año de vida en un 10% cada uno y después del cuarto año de vida a un 5%.

### 5.4 RELACIÓN ENTRE LOS HALLAZGOS SISTÉMICOS Y OCULARES: OBSERVACIÓN PRELIMINAR

Se construyeron tablas (60 aproximadamente) en las que se cruzaron cada una de las frecuencias de los hallazgos sistémicos y oculares para determinar si era pertinente en algún caso investigar la relación entre unas y otras, se presentan a continuación las cinco más relevantes. Para éste análisis se realizó la prueba Chi Cuadrado pero ningún cruce de frecuencias resultó estadísticamente significativo



(>0.05). Por ejemplo, al comparar la presencia del nistagmus en el examen motor y relacionarlo con cardiopatía congénita, se encontró que 7 pacientes no tenían nistagmus ni cardiopatía, 6 no tenían nistagmus pero si presentaron cardiopatía; 1 paciente presentó nistagmus sin cardiopatía y 2 pacientes presentaron las dos condiciones, esto resultados no fueron significativos (ver tabla 18), por tanto, no podemos hacer ningún tipo de relación entre las dos condiciones.

EXAMEN MOTOR - NISTAGMUS * CARDIOPATÍA CONGÉNITA					
		CARDIOPATÍA CONGÉNITA			
		ND	NO	SI	Total
EXAMEN MOTOR – NISTAGMUS	NO	3	7	6	16
	SI	1	1	2	4
Total		4	8	8	20

**Tabla 18.** Relación de la presencia de Nistagmus con cardiopatía congénita

En cuanto a la relación del estado refractivo de los pacientes valorados con la presencia de cardiopatía congénita se encontró que 3 pacientes presentaron astigmatismo hipermetrópico sin cardiopatía y otros 3 pacientes con cardiopatía; ningún paciente presentó astigmatismo miópico sin cardiopatía y solo 1 con astigmatismo miopico con cardiopatía; se presentó un paciente emétrope sin cardiopatía y ninguno sin astigmatismo miópico con cardiopatía; 4 pacientes presentaron hipermetropía sin cardiopatía y la misma cantidad con cardiopatía. (ver tabla 19), por lo anterior no se encuentra relación entre el defecto refractivo con la presencia de cardiopatía congénita.

REFRACCION * CARDIOPATÍA CONGÉNITA					
		CARDIOPATÍA CONGÉNITA			
		ND	NO	SI	Total
REFRACCION	ASTIGMATISMO HIPERMETROPICO	0	3	3	6
	ASTIGMATISMO MIOPICO	0	0	1	1
	EMETROPE	0	1	0	1
	HIPERMETROPIA	3	4	4	11
	NO SE PUEDE REALIZAR	1	0	0	1
	TOTAL	4	8	8	20

**Tabla 19.** Relación de Defecto refractivo con Cardiopatía Congénita

Con respecto a la relación de blefaritis con la presencia de cardiopatía congénita se encontró que 3 pacientes presentaron blefaritis sin cardiopatía, mientras 5 pacientes presentaron blefaritis con cardiopatía congénita; 5 pacientes no presentaron blefaritis ni cardiopatía y 3 pacientes presentaron blefaritis con cardiopatía. (ver tabla 20) Según los resultados mencionados anteriormente no se encuentra relación entre las dos variables estudiadas.

EXAMEN EXTERNO BLEFARITIS * CARDIOPATÍA CONGÉNITA					
		CARDIOPATÍA CONGÉNITA			
		ND	NO	SI	Total
EXAMEN EXTERNO BLEFARITIS	BLAFARITIS DESCAMATIVA	0	0	1	1
	BLEFARITIS DESCAMATIVA	0	1	0	1
	BLEFARITIS CON COLLARETE	1	0	1	2
	BLEFARITIS DESCAMATIVA	0	2	3	5
	AUSENCIA DE BLEFARITIS	3	5	3	11
	TOTAL	4	8	8	20

**Tabla 20.** Relación entre Blefaritis con Cardiopatía Congénita.

La relación de la valoración oftalmoscópica con cardiopatía congénita (ver tabla 21) y la relación del resultado de Biomicroscopía con la presencia de cardiopatía congénita ( Ver tabla 22)

OFTALMOSCOPIA * CARDIOPATÍA CONGÉNITA					
		CARDIOPATÍA CONGÉNITA			Total
		ND	NO	SI	
OFTALMOSCOPIA	ACUMULO DE PIGMENTO EN ARCADEA	1	1	1	3
	CONDENSACIONES EN VITREO OD	0	0	1	1
	FONDO DE OJO SANO	2	7	6	15
	OPACIDAD TOTAL OI	1	0	0	1
	TOTAL	4	8	8	20

**Tabla 21.** Resultado de relación de Oftalmoscopia con Cardiopatía Congénita.

BIOMICROSCOPIA * CARDIOPATÍA CONGÉNITA					
		CARDIOPATÍA CONGÉNITA			Total
		ND	NO	SI	
BIOMICROSCOPIA	AFAQUIA	1	0	1	2
	ALTERACION EN REFLEJOS	0	1	0	1
	ANISOCORIA	0	0	1	1
	EMBRIOTOXÓN POSTERIOR	1	0	0	1
	AUSENCIA DE ALTERACIÓN EN PUPILA Y CRISTALINO	0	6	4	10
	OPACIDAD EN CRISTALINO	2	1	2	5
	TOTAL	4	8	8	20

**Tabla 22.** Resultado de relación entre Biomicroscopia con Cardiopatía Congénita

## 6. DISCUSIÓN

Los resultados del examen ocular y las características fenotípicas generales de los pacientes con Síndrome de Down de este estudio son similares a las reportadas previamente en otros estudios a pesar de las diferencias en la metodología, tamaño de muestra y características de la población.

En cuanto a los hallazgos visuales, el defecto refractivo más frecuente fue la hipermetropía en un 55% de los casos, seguido por astigmatismo hipermetrópico con 30% hallazgos similares a los encontrados en la población infantil tal como lo demuestra la literatura revisada (Down Syndrome Association 2007 y por Molina et al 2008), Rodríguez y Castro (1995) en un estudio realizado en niños de Medellín, Colombia y Estevez (2011) en Cuba. Lo anterior coincide con el proceso de emetropización que se da en los niños( Merchán 2012). Sin embargo, en algunas oportunidades éste proceso falla y es necesario que el paciente use la corrección visual, para evitar consecuencias como la ambliopía (Powell, 2009). Según los resultados del presente estudio, 12 de los 20 niños presentaron ametropías significativas y de esos 12 la mitad nunca había tenido un examen visual.

En los hallazgos oculares se encontró que el 30% de los pacientes nacieron con catarata congénita, frente al 20% que es el reportado en la literatura por Downs Syndrome Association 2007. De forma semejante, en éste estudio se presentó Nistagmus, dato similar al de prevalencia que presentaron Da Cunha et ál (1996) y Tsiaras et ál (1999) en sus estudios, que fue del 18%.

En cuanto a la presencia de estrabismo, se encontró en un 25% de pacientes, valor que se encuentra dentro del rango estimado por Rosembloom et al 1990 y Yurdakul et al 2006; endotropía 15% frente a la exotropía 10%.

Con respecto a las alteraciones en otros sistemas, el 40% de los pacientes presentó cardiopatía congénita (porcentaje ligeramente disminuido con respecto a lo reportado por Fernández y León 2006 de 50%) en el mismo porcentaje de los que no presentaron cardiopatías y el 20% de los pacientes no tenían examen previo. Tal vez en ese 20% se encuentra la disminución de presencia de cardiopatía con relación a la literatura.

Es importante resaltar que el 70% de los pacientes no tenían examen auditivo previo, por lo tanto los datos de presencia o no de alteraciones auditivas no son confiables, a pesar de ello se reportó un 5 % de paciente con hipoacusia neurosensorial frente a un 25% que no presentaron alteraciones auditivas; es importante resaltar éste resultado, ya que en la literatura, Fernandez 2006, reporta la hipoacusia en el paciente con Síndrome de Down en un 75%, por lo tanto podríamos suponer que en nuestra población estudiada hay pacientes que pueden presentar la hipoacusia sin haber sido diagnosticados.

En cuanto a la valoración Oftalmológica sobresale que al 55% de los pacientes estudiados nunca les habían realizado Examen Oftalmológico, frente a un 20% que se lo realizaron el primer año de vida, al segundo y tercer año de vida en un 10% cada uno y después del cuarto año de vida a un 5%. Demostrando de ésta manera la falta de corrección visual en el 30% de los pacientes, que fue evidenciada.

Para encontrar una posible relación entre los hallazgos sistémicos y oculares se construyeron tablas en las que se cruzaron las frecuencias de los hallazgos sistémicos y oculares pero los resultados arrojaron que no había ninguna relación puesto que en ninguna el valor fue estadísticamente significativo. Bromham et ál en 2002, sugieren la existencia de un alto grado de correlación entre los problemas cardiacos y la presencia de miopía y nistagmus, pero en nuestro estudio sólo un 5% de pacientes presentaron problemas cardiacos al mismo tiempo que miopía, y ninguno que presentara problemas cardiacos, miopía y

nistagmus. Es posible que no se haya encontrado relación por el tamaño de la muestra.

Aún no está establecida la razón por la cual la presencia o no de diferentes alteraciones sistémicas y oculares es variable en los pacientes que tienen trisomía 21, pero lo que sí sabemos es que la no corrección o tratamiento de todas estas afecciones alteran seriamente la calidad de vida del paciente y su familia, como lo han concluido en su estudio Yurdakul NS et al, 2006

Con relación a la valoración genética se encontró que según el cariotipo, el 95% tenían Trisomía Universal 47, XY o XX, y el 5% restante Translocación Balanceada 21:21, corroborando lo registrado por Nicolaidis y Peterson 1998.

No es válido ni significativo comparar los resultados de la trisomía universal con la translocación, ya que el porcentaje de ésta última es mínimo. Además en el momento de la descripción de alteraciones del paciente con translocación balanceada 21:21 no se observó alteración diferente o mayor a las descritas en todos los pacientes.

En cuanto a la presencia como tal de las alteraciones visuales, oculares y sistémicas los resultados son los esperados, pero con la realización de éste estudio se pretendió evidenciar el problema real de las personas con Síndrome de Down, pues la experiencia clínica nos muestra que la atención médica en ellos se concentra en patologías que comprometen la vida del paciente, relegando el manejo adecuado de la salud visual y ocular que afecta la calidad de vida del individuo.

De acuerdo a los resultados de los exámenes oftalmológico, gastrointestinal, auditivo y el apoyo a padres podemos pensar que la dificultad que se presenta en la actualidad no es la falta de cubrimiento (todos están afiliados a EPS del régimen contributivo o subsidiado) , tampoco es la falta de acceso al servicio de salud (pues todos los exámenes y valoraciones están incluidos en el POS y pueden ser

atendidos incluso en el primer o segundo nivel de complejidad), si no que probablemente en el momento de la atención por parte del profesional, no se tuvieron en cuenta los parámetros que están establecidos para el manejo de los pacientes vistos en el estudio, incluso desde el mismo momento de la asesoría genética en el momento del diagnóstico de la patología. . Habrá que explorar en otro tipo de estudio cuales son los verdaderos obstáculos para que estos pacientes no estén siendo atendidos de forma integral.

## 7. CONCLUSIONES

Los hallazgos encontrados en el presente estudio fueron muy similares a los que se reportan en la literatura revisada hasta la fecha, las alteraciones visuales más comunes y frecuentes fueron, la hipermetropía, seguida del astigmatismo y la miopía. Sólo el 5% de los pacientes estudiados eran emétopes. Por consiguiente, el 95% de la muestra presentó ametropías, lo que indica una alta prevalencia de defectos refractivos en el grupo estudiado.

En este estudio se observó que el 55% de los pacientes valorados no habían tenido una valoración visual ni ocular, lo que revela la necesidad de atención a éstos pacientes para brindarles un manejo adecuado de acuerdo a sus necesidades.

La alteración ocular más frecuente en los pacientes estudiados fue estrabismo (30%), seguido de nistagmus (20%) y por último la catarata (5%).

No fue posible realizar la relación entre cariotipo con fenotipo encontrado, ya que la gran mayoría de los resultados del cariotipo fueron de trisomía universal, y solo un paciente con translocación 21:21 por lo tanto no es viable ni significativo comparar estos dos ítem

A pesar de que se han descrito correlaciones entre problemas cardiacos con la miopía y el nistagmus, en este estudio tal asociación no se evidenció, posiblemente por el hecho de que la muestra fue pequeña.

De acuerdo con la experiencia de los pacientes valorados en éste estudio, se encontró que ni siquiera la mitad de ellos tenían una valoración genética y asimismo solo un 26.8% tuvo valoración Oftalmológica, lo que indica que no se están siguiendo normas de valoración adecuadas ni de seguimiento para éstos pacientes.



## **8. RECOMENDACIONES**

Ésta investigación abre las puertas hacia la posible construcción de una guía de manejo en el paciente con Síndrome de Down en el país, ya que no existe guía de manejo en Colombia, sabemos (según lo investigado por genetistas) que se está trabajando en ello desde las sociedades científicas, las fundaciones y demás entes de atención de pacientes y por ahora se usa el modelo americano de guía, traducido, es por eso que se recomienda tal construcción, de acuerdo con las necesidades específicas del paciente en el país.

Es necesario además realizar estudios de este tipo en poblaciones mas grandes en nuestro país para establecer con mayor claridad cuales son las patologías que afectan la salud visual de estos individuos en el contexto local y regional, y así, implementar de forma mas adecuada y oportuna guías de manejo contextualizadas a nuestras necesidades, pues hasta el momento, lo que hacemos desde el punto de vista clínico es implementar guías diseñadas en otros países con necesidades seguramente diferentes.

## BIBLIOGRAFÍA

American Academy of Pediatrics Committee on genetics. (2001). Health supervision for children with down syndrome. *Pediatrics*, agosto, 107 (2), 442-9.

Berk, A.T., Saatci A.O., Ercal MD *et al.* (1996). Ocular findings in 55 patients with Down's syndrome. *Ophthalmic Genet*, 17: 15–9.

Berr, C., Borghi, E., Rethoré M.O., Lejeune, J., Alperovitch, A. (1990). Risk of Down syndrome in relatives of trisomy 21 children. A case-control study. *Ann Genet*, 33(3):137-40.

Bittles, A., Glasson, E. (2004). Clinical, social, and ethical implications of changing life expectancy in Dow. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 46 (4); 282-6.

Blázquez, Sánchez (2007). Problemas Visuales en los Pacientes con Síndrome de Down. *Gaceta Óptica*. 419: 24 – 27.

Bromham, N.R., Woodhouse, J.M., Cregg, M., Webb, E., Fraser, W.I. (2002). Heart defects and ocular anomalies in children with Downs Síndrome. *British Journal of ophthalmology*. Dec;86(12): 1367-8.

Caputo, A.R., Wagner, R.S., Reynolds, D.R. *et al.* (1989). Down syndrome. Clinical review of ocular features. *Clin Pediatr (Phila)* 1989; 28: 355–358.

Cohen, William. (1999). Down Syndrome Preventive Medical Check List. *Down Syndrome Quarterly* 4 (3).

Gómez, D. (2009). *Evaluación y actualización de los protocolos de procedimientos clínicos de la IPS, Clínica de Optometría de la Universidad de la Salle*. Tesis de grado. Universidad de la Salle, Bogotá, Colombia

Estévez, Y. (2011). *Defectos refractivos en estudiantes de la Escuela "Pedro D. Murillo"*. Revista Cubana de Oftalmología. Vol 24, No 2

Cregg, M. Woodhouse, M. Pakeman, V. H., Saunders, K. J., Gunter, H. L., Parker, M., Fraser, W. I., Sastry, Prema.(2001). Accommodation and refractive error in children with Down Syndrome: Cross sectional and longitudinal studies. *Investigative Ophthalmology and Visual Science*, 42:55-63.

Cregg, M., Wordhouse, J.M., Stewart, R.E., Pakeman, V.H., Bromnan, N.R., Gunter, H.L. (2003). Development of refractive error and strabismus in children with Down Síndrome. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*. Mar; 44 (3):1023-30.

Da Cunha, R.P., Moreira, J.B. (1996). Ocular findings in Down's syndrome. *American Journal of Ophthalmology*, 122: 236–244.

Down's Syndrome Association Medical Series. *Eye problems in children with Downs Syndrome*. Notes for parents & carers. 2007. Consultada en: [www.downs-syndrome.org.uk](http://www.downs-syndrome.org.uk)

Fernandez, Zarante . (2007). *Prevalencia y escala pronostico para malformaciones congénitas en Colombia: La responsabilidad de pediatras y neonatólogos*. Registro de 54.397 nacimientos. UCIN, 7(4):28-32.

Fernandez, L. A. (2006) *Programa de atención de la salud del niño con Síndrome de Down*. IV Jornada de actualización en Pediatría. Vol 3, Suplemento 1.

Firth, H., Hurst, J. (2003). *Oxford desk reference clinical genetics*. Ed Oxford Medical publications,.

Gallin, P.2000. *Pediatric Ophthalmology: a clinical guide*.Thieme Medical Publishers. USA

Gusmao, F., Tavares, E., Moreira, L. *Maternal age and Down syndrome in Northeast Brazil*. Cad. Saúde Pública, jul./ago. 2003;19 (4); 973-978.

Haargaard B & Fledelius HC (2006). Down syndrome and early Cataract. *British Journal of ophthalmology* ; 90:1024-1027

Haugen, O.H.,Hovding, G., Lundström,I. (2001). *Refractive development in children with Down Syndrome* : a population based, longitude study.Br.J. Ophthalmology;85: 714-719.

Haugen, O.H., Holding, G., Riise, R. *Ocular Changes in Down Syndrome*. Tidsskr Nor Laegeforem 2004Jan 22;124 (2): 186-8

Hayes C. 2007. Down Syndrome: caring holistically primary health care. *British Journal Community Nurs*. Sep; 12(9):404-10

Hook, E.B. (1992). Chromosome abnormalities: prevalence, risks and recurrence. *Prenatal diagnosis and screening*. Ed DLH Brock, CH Rodeck, ad MA Feguson-Smith. Pag 351-92

Hubner E., Ramírez, R., Nazer J. (2005).Malformaciones Congénitas, Diagnóstico y Manejo Neonatal, Editor Universitaria, Santiago de Chile 30 – 34.

Huret, J.L., Leonard, C., Savage, J.R.K. (2000). Cromosomas, Anomalias Cromosomicas. *Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol*. May.

Kim, J.H., Hwng, J.M.,YU.( 2002). *Characteristic ocular findings in Asian children with Down Syndrome Eye*,16. 710-714.

Leat S.J., Shute R.H and Westall C.A (1999) *Assessing Children's Vision; a handbook*. Butterworth-Heinemann.

Marder, E., Denniss, J. (2001). *Medical management of children with Down's syndrome Current Paediatrics* 11, 57-63.

Merrick, J. Koslowe, K. 2001. *Refractive errors and visual anomalies in Down Síndrome* . *Down Síndrome Research and Practice* 6(3):131-133.

Mohan M, Bartholomew S. *Spontaneous absorption of a cataractous lens*. *Act Ophthalmol Scand* 1999; 77:476-477.

Molina, N., Paez, P., Cordovéz, C. (2008). Alteraciones Visuales y Oculares en pacientes con Síndrome de Down. *Ciencia y Tecnología para la salud Visual y Ocular*.N° 11. pp.101 – 110.

Motley WW, Saltarely DP. Ophthalmic manifestations of mosaic Down syndrome.(2011). *Journal of AAPOS*. 15(4):362-6

Morris JK, Mutton DE, Alberman E. (2002). Revised estimates of the maternal age specific live birth prevalence of Down's syndrome. *J Med Screen*, (9): 2-6.

Nadacumar, K., Evans, MA., K Briand, Leat SJ. (2011).Bifocals in Down syndrome study (BiDS): analysis of video recorded sessions of literacy and visual perceptual skills. *Clinical y experimental Optometry*;94(6):575-85

Nicolaidis P. Petersen MB.(1998). Origin and mechanisms of non-disjunction in human autosomal trisomies. *Huma Reprod*. Feb;13(2):313-9.

Parra, I., Riffo M. ( 2007). Correlación entre el desarrollo psicomotor y el procesamiento sensorial en niños con síndrome de down de 10 a

18 meses de edad pertenecientes a la región metropolitana. Tesis de grado. Universidad de Chile Facultad de Medicina. Chile

Patterson B. (2004) Problemas de conducta en las personas con Síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down* 21: 99-102,

Pérez, José., Arroyo, María., Murillo, Leopoldo (2005) Manejo de la catarata congénita: Experiencia en el Hospital General de México. *Rev Mex Oftalmol.* 79(3): 139-144

Press, L. (1993) *Clinical Pediatric Optometry*. Butterworth Heinemann. USA.

Trois, María., Capone, George., Janita A. Lutz, Melendres, Maria. , Schwartz, Alan., Collop Nancy, Carole L. Marcus. (2010). Síndrome de la apnea obstructiva del sueño en los adultos con Síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*. N°. 104, págs. 2-7

Tsiaras, W., Pueschel, S., Keller, C., Curran, R., Giesswein, S. (1999). Amblyopia and visual acuity in children with Down Syndrome. *British Journal of Ophthalmology*. 83: 1112-1114.

Ramírez, R., Isaza, C., Gutierrez, M.(1996). *La incidencia del síndrome de Down en Cali Colombia Med*; 27 (3-4),138-42.

Robb RM, Marchevsky A. (1978). *Pathology of the lens in Down's Syndrome*. Arch Ophthalmol; 96(6):1039-42.

Rodriguez, M. Castro, M. (1995) Salud visual de escolares en Medellín, Antioquia, Colombia. Bol oficina sanit panam 119(1).

Romain M, Awoust J, Dugauquier C, Van Maldergem L. *Prenatal ultrasound detection of congenital cataract in trisomy 21*. Prenat Diagn 1999; 19:780-782.

Rosebloom, A., Morgan, M.W. (1990). Principles and Practice of pediatric optometry. JB, Lippincott Company.USA.

Sindoor Desai. Down Syndrome: A Review of the Literature [Monografía en Internet]. Volumen 84 Numero 3, p. 279-85 . [citado 10 de septiembre de 1999].Disponible en:  
<http://www.altonweb.com/cs/downsyndrome/index.htm?page=desai.html>

Shapiro, M.B., France, T.D. *The ocular features of Down's syndrome*. Am J Ophthalmol 1985; 99: 659–663.

Soriano J. (2007). Actividades preventivas en niños con Síndrome de Down. PrevInfad (AEPap) / PAPPS Infancia y Adolescencia

Solano, J. ( 2007). Actividades preventivas en niños con síndrome de Down. Previnfad (AEPap)/PAPPS Infancia y Adolescencia.

Spedwell, L. Paediatric. *Optometry: Optometric examination*. Continuing Education and Training. Johnson & Johnson vision care( 2007). Inglaterra consultado en  
[www.optometry.co.uk/articles/docs/4d22b6d4b256e50b9ff297e1783b7810\\_CE\\_T\\_12thJAN\\_07.pdf](http://www.optometry.co.uk/articles/docs/4d22b6d4b256e50b9ff297e1783b7810_CE_T_12thJAN_07.pdf)

Stewart, R.( 2002). *Development of refractive error in typically developing children and in children with Downs syndrome*. Consultado en:  
<http://www.optometry.co.uk/articles2002.php>

Stewart, R.E., Woodhouse, J.M., Clegg, M., Pakeman, V.H. *Association between accommodative accuracy, hipermetropia, and strabismus in children with Down Syndrome*. *Optom.VIs Science*.( 2007) 84 (2):149-55.

Viner, C. *Pediatric optometry Part 4 – Refractive examination of children* 2002. *Optician* Vol 223 N°5854 June.14. Consultado en: [www.brad.ac.uk/acad/lifesci/optometry/xCPD/PDF/OPT-223-16.pdf](http://www.brad.ac.uk/acad/lifesci/optometry/xCPD/PDF/OPT-223-16.pdf)

Woodhouse, J.M. 1998. Investigating and managing the child with special needs. *Ophthalmic and Physiological Optics*. Mar 18(2): 147-152

Wong, V., Ho D. *Ocular abnormalities in Down syndromean analysis of 140 Chinese children*. *Pediatr Neurol* 1997;16: 311–314.

Wright, K.W., Spiegel, P.H. 1999. *The requisites in ophthalmology. Pediatric ophthalmology and strabismus*. Mosby. USA.

Yahya – Graison, E., Aubert,J.,Dauphinot, L, et al. Classification of human chromosome 21 gene-expression variations in Down syndrome: impact on disease phenotypes. *American journal of Human Genetic* Sep;81(3):475-91.

Yang,Y.H., Nan, M.S., Yang, E.S. (2005). Rapid Prenatal Diagnosis of Trisomy 21 by Real-time Quantitative Polymerasa Chain Reaction with Amplification of Small Tandem Repeats and S100B en Cromosome 21. *Yonsei Medical Journal*, 46 (2), 193-5.

Yang Q, Rasmussen A. *Mortality associated with Downs syndrome in the USA from 1983 to 1997: a population based study*. *Lancet* 2002;359:1019-25

Yurdakul, N.S.,Ugurlu, S., Maden, A,.( 2006) . Strabismus in Down Syndrome. *Journal Pediatric Ophthalmology and Strabismus*. Jan\_feb; 43 (1): 27-30



## ANEXO

### VALORACIÓN GENÉTICA

La valoración por genética tiene tres partes:

1. Aplicación de Lista de chequeo para pacientes con Síndrome de Down en la consulta (verifica si se han aplicado las guías de manejo en pacientes con Síndrome de Down).

Tomado de Van Cleve, S.N., S. Cannon, and W.I. Cohen, *Part II: Clinical Practice Guidelines for Adolescents and Young Adults With Down Syndrome: 12 to 21 Years*. Journal of Pediatric Health Care, 2006. **20**(3): p. 198-205.

11. Van Cleve, S.N. and W.I. Cohen, *Part I: Clinical Practice Guidelines for Children With Down Syndrome From Birth to 12 Years*. Journal of Pediatric Health Care, 2006. **20**(1): p. 47-54

12. Jones, K.L., *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 6th ed, ed. I. Elsevier.

Evaluación Médica	EDAD EN AÑOS															
	Al nacimiento o en el momento del diagnóstico	½	1	1-1/2	2	2-1/2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
Cariotipo y asesoría genética																
Cuidados Preventivos Usuales																
Cardiología	Ecocardiografía	Dependerá de la patología cardíaca asociada que pueda tener														
Evaluación audiológica	Emisiones otacústicas o Potenciales Evocados Auditivos del Tronco Cerebral															
Evaluación Oftalmológica	Reflejo rojo															
Tiroides (TSH y T4)	Tamizaje neonatal															
Nutrición																
Evaluación odontológica																
Tamizaje para enfermedad Celiaca																
Soporte de padres																
Desarrollo y servicios de educación	Intervención temprana															
Digestivo: evaluar constipación																
Rx de columna cervical y evaluación neurológica							Rx									

