

1-1-2017

Alteraciones visuales y oculares en pacientes pediátricos con síndrome de Down y retardo mental leve del Colegio Madre Adela y Fundación Fe en Bogotá

Camila Andrea Chávez Celis
Universidad de La Salle

Ana Lorena Flórez Ospina
Universidad de La Salle

Follow this and additional works at: <https://ciencia.lasalle.edu.co/optometria>

Citación recomendada

Chávez Celis, C. A., & Flórez Ospina, A. L. (2017). Alteraciones visuales y oculares en pacientes pediátricos con síndrome de Down y retardo mental leve del Colegio Madre Adela y Fundación Fe en Bogotá. Retrieved from <https://ciencia.lasalle.edu.co/optometria/>
114

This Trabajo de grado - Pregrado 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 Optometría by an authorized administrator of Ciencia Unisalle. For more information, please contact ciencia@lasalle.edu.co.

ALTERACIONES VISUALES Y OCULARES EN PACIENTES PEDIÁTRICOS
CON SÍNDROME DE DOWN Y RETARDO MENTAL LEVE DEL COLEGIO
MADRE ADELA Y FUNDACION FE EN BOGOTÁ

CAMILA ANDREA CHAVEZ CELIS

50121005

ANA LORENA FLÓREZ OSPINA

50121006

DIRECTORA DE TRABAJO DE GRADO

LUISA FERNANDA FIGUEROA O.

MAGISTER EN DOCENCIA

UNIVERSIDAD DE LA SALLE

CIENCIAS DE LA SALUD

OPTOMETRÍA

BOGOTÁ, ABRIL DE 2017

NOTA DE ACEPTACION

JURADO

JURADO

FECHA

DEDICATORIA

A Dios

Por habernos permitido llegar hasta este punto y habernos dado salud para lograr nuestros objetivos, además de su infinita bondad y amor.

A nuestras madres.

Por habernos apoyado en todo momento, por sus consejos, sus valores, y motivación constante que nos han permitido ser unas personas de bien, pero más que nada, por su infinito amor.

A nuestros padres.

Por el ejemplo de perseverancia y constancia que nos han inculcado siempre, por el valor mostrado para salir adelante y también por su infinito amor.

A nuestros familiares.

A nuestras hermanas por ser un apoyo incondicional y animarnos en los momentos más difíciles de nuestro camino, a nuestros abuelos por su amor incondicional y a todos aquellos que participaron directa o indirectamente en la elaboración de este proyecto.

¡Gracias a ustedes!

A nuestros docentes

Dra. Luisa Fernanda Figueroa Olarte, por su apoyo para la culminación de nuestros estudios profesionales y para la elaboración de este proyecto; a todos los docentes que marcaron cada etapa de nuestro camino universitario y contribuyeron al desarrollo de nuestra formación profesional.

A nuestros amigos

Que nos apoyamos mutuamente en nuestra formación profesional y con los que compartimos buenos y malos momentos a lo largo de nuestra carrera, fortaleciendo lazos de amistad y amor.

AGRADECIMIENTOS

Queremos agradecer sinceramente a todas las personas que hicieron posible este trabajo.

En primer lugar, queremos agradecer a Dios por habernos dado la sabiduría, paciencia, entendimiento, y la capacidad para poder llegar al final de nuestra carrera y poder desarrollar este proyecto.

A nuestros padres Carlos Alberto Chávez Oliveros, Olga Beatriz Celis Delgado y Carlos Efraín Flórez Cabrera, Ana Edith Ospina Gil; les damos gracias por el apoyo incondicional que nos brindaron, por todos los esfuerzos y sacrificios que han hecho a lo largo de nuestras vidas, para formarnos como unas personas de bien, así como su paciencia y comprensión en los momentos difíciles que hemos tenido.

A nuestras hermanas María José Chávez Celis y Juliana Flórez Ospina, Paola Flórez Ospina, por su apoyo absoluto, por su comprensión, paciencia, alegría y cariño.

A mis abuelos José del Carmen Celis rojas, Beatriz Delgado de Celis, Marlene Martínez Jiménez, Dennys

Jiménez Martínez por el apoyo constante e incondicional que siempre me han dado y por acompañarme en todas las etapas de mi vida.

Nos agradecemos mutuamente como compañeras de proyecto y de carrera, por todo el tiempo compartido a lo largo de estos años, por la comprensión y paciencia para superar los momentos difíciles.

A la Doctora Luisa Fernanda Figueroa Olarte y al Doctor Elkin Sánchez Montenegro, por su apoyo y dedicación para realizar este trabajo bajo su dirección y les estaremos muy agradecidas por haber dedicado su tiempo para ello.

A la fundación fe y el colegio Madre Adela que nos abrieron sus puertas para permitirnos realizar el proyecto, apoyándonos durante el proceso, también a los padres y niños que hicieron parte del estudio por su colaboración y disposición.

TABLA DE CONTENIDO

1. RESUMEN.....	11
2. INTRODUCCIÓN.....	13
3. OBJETIVOS.....	16
3.1 General.....	16
3.2 Específicos.....	16
4. MARCO TEÓRICO.....	17
4.1 Generalidades.....	17
4.2 Manifestaciones visuales y oculares.....	23
4.3 Expresividad genética.....	26
5. MATERIALES Y MÉTODOS.....	27
5.1 Tipo del estudio.....	27
5.2 Población y muestra.....	28
5.3 Criterio de inclusión.....	28
5.4 Criterio de exclusión.....	28
5.5 Consentimiento informado y Aspectos éticos.....	28
5.6 Variables.....	29
5.7 Procedimiento y técnicas.....	32
5.7.1 Anamnesis.....	32
5.7.1.1 Datos de identificación.....	32
5.7.1.2 Historia de la enfermedad actual.....	32
5.7.1.3 Antecedentes personales.....	32
5.7.1.4 Antecedentes Familiares.....	32
5.7.1.5 Historia Psicosocial.....	33
5.7.2 Agudeza visual.....	33
5.7.3 Examen externo.....	34
5.7.4 Oftalmoscopia.....	34
5.7.5 Estado motor.....	35
5.7.6 Estado refractivo.....	35

5.8. Técnicas de recolección de información.....	35
5.9 Análisis estadístico.....	35
6. RESULTADOS.....	36
7. DISCUSIÓN.....	41
8. CONCLUSIÓN.....	44
9. RECOMENDACIONES.....	45
10. BIBLIOGRAFÍA.....	47
11. GLOSARIO.....	51
12. ANÉXOS.....	56
12.1 Historia clínica.....	56
12.2 Consentimiento informado.....	56

LISTA DE TABLAS

Tabla 1. Principales síndromes cromosómicos asociados a retardo mental

Tabla 2. Principales síndromes de genes continuos por microdelección asociados a retardo mental

Tabla 3. Hallazgos oculares en el Síndrome de Down

Tabla 4. Variables del estudio

Tabla 5. Pérdida funcional según la OMS en LogMar

Tabla 6. Alteración de la binocularidad según expresividad genética del síndrome

Tabla 7. Patología del segmento anterior según expresividad genética del síndrome

Tabla 8. Patología del segmento posterior según expresividad genética del síndrome

LISTA DE COVENCIONES

OMS Organización Mundial de la Salud

RP Razón de Prevalencias

IC Intervalo de confianza

1. RESUMEN

El Síndrome de Down es una condición genética común en la población, en la cual se encuentran diferentes alteraciones sistémicas, fisiológicas y neurológicas. Entre estas las alteraciones visuales y oculares siempre están presentes con gran variabilidad dependiendo del grado de severidad y la etiología del síndrome, generalmente asociadas a un déficit neuronal sensorial en la corteza visual, es por esta razón que se busca establecer cuáles son las alteraciones visuales y oculares frecuentes en una pacientes con síndrome de Down que tienen retraso mental leve. **Objetivo general:** Identificar las alteraciones visuales y oculares que se presentan en pacientes pediátricos con Síndrome de Down y retardo mental leve del Colegio Madre Adela y Fundación Fe en Bogotá. **Materiales y métodos:** Estudio transversal. Se realizó examen optométrico completo, evaluando 24 pacientes de ambos géneros entre 7 y 12 años con retardo mental leve, se tuvo en cuenta el consentimiento de los acudientes de los niños para realizar el estudio. **Resultados:** La muestra estuvo compuesta por 24 niños y niñas de los cuales el 50% (12/24) eran hombres y 50% (12/24) mujeres. La edad osciló entre 7 y 12 años, con promedio de 9.2 años \pm 0.9; mediana de 9 años (percentil 25: 7; percentil 75:12), de los cuales el 38% (9/24) tenían 7 años, el 8% (2/24) tenían 8 años, el 17% (4/24) tenían 9, el 8% (2/24) tenían 10 años, el 29% (7/24) tenían 12 años, no se presentaron niños con edad de 11 años. La agudeza visual de lejos del ojo derecho de los 24 niños y niñas evaluados osciló entre 0,2 y 1,3 en escala LogMar, con un promedio $0,7 \pm 0,15$, mediana de 0,6 (percentil 25:0,5; percentil 75:1), de los cuales el 8% (2/24) presentaban un valor de 0,2, el 4% (1/24) presentaban un valor de 0,3, el 8% (2/24) presentaban un valor de 0,4, el 25 % (6/24) presentaban un valor de 0,5, el 13% (3/24) presentaban un valor de 0,6, el 4% (1/24) presentaban un valor de 0,7, el 8% (2/24) presentaban un valor de 0,8, el 13% (3/24) presentaban un valor de 1,0, , el 17% (4/24) presentaban un valor de 1,3, no se presentaron agudezas visuales de 0,9, 1,1, y 1,2. La agudeza visual de lejos del ojo izquierdo los 24 niños y niñas evaluados oscilo entre 0,3 y 1,3 en escala LogMar, con un promedio $0,6 \pm 0,13$, mediana de 0,6 (percentil 25:0,5; percentil 75:0,8), de los cuales el 8% (2/24) presentaban un

valor de 0,3, el 8% (2/24) presentaban un valor de 0,4, el 25% (6/24) presentaban un valor de 0,5, el 17 % (4/24) presentaban un valor de 0,6, el 8% (2/24) presentaban un valor de 0,7, el 13% (3/24) presentaban un valor de 0,8, el 4% (1/24) presentaban un valor de 1,0, el 4% (1/24) presentaban un valor de 1,2, , el 13% (3/24) presentaban un valor de 1,3, no se presentaron agudezas visuales de 0,9, y 1,1. En cuanto a la agudeza visual de cerca del ojo derecho de los 24 niños y niñas evaluados osciló entre 0,2, y 1,3 en escala LogMar con un promedio $0,6 \pm 0,1,2$, mediana de 0,6 (percentil 25:0,4; percentil 75:0,8), de los cuales el 4% (1/24) presentaban un valor de 0,2, el 8% (2/24) presentaban un valor de 0,3, el 17% (4/24) presentaban un valor de 0,4, el 17 % (4/24) presentaban un valor de 0,5, el 13% (3/24) presentaban un valor de 0,6, el 13% (3/24) presentaban un valor de 0,7, el 17% (4/24) presentaban un valor de 0,8, el 4% (1/24) presentaban un valor de 1,0, el 8% (2/24) presentaban un valor de 1,3, no se presentaron agudezas visuales de 0,9, 1,1, y 1,2. la agudeza visual de cerca del ojo izquierdo de los 24 niños y niñas evaluados osciló entre 0,2, y 1,3 en escala LogMar con un promedio $0,6 \pm 0,4$, mediana de 0,5 (percentil 25:0,4; percentil 75:0,7), de los cuales el 4% (1/24) presentaban un valor de 0,2, el 8% (2/24) presentaban un valor de 0,3, el 29% (4/24) presentaban un valor de 0,4, el 8 % (2/24) presentaban un valor de 0,5, el 13% (3/24) presentaban un valor de 0,6, el 13% (3/24) presentaban un valor de 0,7, el 13% (3/24) presentaban un valor de 0,8, el 4% (1/24) presentaban un valor de 1,0, el 8% (2/24) presentaban un valor de 1,3, no se presentaron agudezas visuales de 0,9, 1,1, y 1,2. En cuanto a los defectos refractivos de los 48 ojos evaluados, se presentó el 4% (2/48) con miopía, el 4% (2/48) con hipermetropía, el 91% (34/48) con astigmatismo, del cual 31% (15/48) con astigmatismo miópico y 60% (29/48) con astigmatismo hipermetrópico. La razón de prevalencias RP, considerando la expresividad genética del Síndrome como exposición para alteraciones de la visión binocular fue RP 0.67 IC 95% [0.3 3.2] $p > 0.05$., alteraciones del segmento anterior RP 1.333 IC 95% [1.01 4.2] $p < 0.05$ y alteraciones del segmento posterior RP 5 IC 95% [2.3 8.2] $p < 0.05$.

Conclusiones: Entre más se observen signos oculares del Síndrome de Down, esto es, haya mayor expresividad genética, mayor será la severidad y la penetrancia. Esto es particularmente importante para el optómetra clínico, en el sentido que, de existir mayor presencia de signos oculares, probablemente el paciente presente mayor déficit cognitivo y mayor compromiso sistémico, ajustando el abordaje optométrico a estrategias acordes con las características del paciente y el criterio clínico más agudo para sugerir interconsultas con otros profesionales de la salud.

Palabras claves: Síndrome de Down, expresividad genética, retardo mental, alteraciones visuales, alteraciones oculares

2. INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down está constituido por un conjunto de manifestaciones clínicas producidas por una alteración cromosómica numérica llamada trisomía 21. En Colombia se estima que, la tasa es de 17,10 por 10.000 nacimientos de acuerdo con el Estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas (Molina *et al*, 2008).

La mayoría de los casos de trisomía 21 están causados por la separación inadecuada de los cromosomas durante la meiosis, conocido también como no disyunción cromosómica en el 90% de los casos, mientras que los casos mitóticos serían de un 10% (Firth & Hurst, 2003);(Ramírez *et ál.*, 2007). Existe una asociación epidemiológica entre la edad materna avanzada y una mayor frecuencia de personas nacidas con síndrome de Down. Se estima que en estas mujeres la maquinaria meiótica acumula los efectos de años de exposición a factores ambientales y daños celulares asociados con la edad, haciendo que sea menos eficiente y más propensa a errores (Sherman *et ál.*, 2006). Los riesgos de presentación de Síndrome de Down de acuerdo con la edad materna son: 1/700 a los 32 años: 1/350 a los 35 años, 1/150 a los 38 años: 1/70 a los 41 años (Morris *et ál.*, 2002; Firth & Hurst, 2003).

El fenotipo de las personas con síndrome de Down es variable, siendo las principales características físicas: hipotonía, braquicefalia, epicanto, fisuras inclinadas hacia arriba, puente nasal plano, hipoplasia medio facial, exceso de piel en la región cervical posterior, pliegue único transversal de la palma de la mano, hipoplasia de falange media del quinto dedo de las manos con clinodactilia. El grado de retardo mental es variable, siendo el promedio de coeficiente intelectual en niños y adultos de 45 a 48 que corresponde a retardo mental moderado. Es poco frecuente el retardo mental profundo con un coeficiente intelectual de 20 a 35 y el límite superior descrito de coeficiente intelectual es de 70 (Molina *ét al*, 2008).

El fenotipo típico de síndrome de Down incluye también: defectos cardiacos congénitos (50%), anomalías oftalmológicas (60%), apnea obstructiva del sueño (50 al 75%), enfermedad tiroidea (20 al 40%), hipoacusia (75%), otitis media (50 al 70%), displasia de cadera (6%), leucemia (1%), enfermedad de Hirshsprung (1%), entre otros (Molina *ét al*, 2008).

El retraso mental en niños con síndrome de Down puede ser leve, moderado o severo. Algunos niños nunca aprenden a hablar, varios aprenden a leer y escribir. La mayoría de ellos son amigables y cariñosos, además tienen buen comportamiento con las personas que los tratan bien. Los niños pueden vivir normalmente con su familia y la comunidad. Sobre todo, en las áreas rurales, pueden aprender a realizar muchos trabajos importantes. En ocasiones hacen trabajos repetitivos igual o mejor que otras personas, aunque su desarrollo físico y mental sea más lento de lo normal. Por eso, los padres y todas las personas que están al cuidado de estos niños deben ser muy pacientes, y desde una edad muy temprana, hacer todo lo que esté a su alcance por ayudarlos a desarrollar sus capacidades físicas y mentales. Para evitar o resolver problemas de conducta, los padres necesitan tener en claro lo que esperan del niño y hacérselo saber a través de su trato con él. Es muy importante que no cambien sus esperanzas, ni su forma de tratar al niño. El niño necesita que lo feliciten por las cosas que hace bien y que lo animen. Algunos niños con síndrome de Down pueden ir al colegio, aunque necesiten

ayuda adicional. Es importante que los profesores entiendan su discapacidad y ayuden a los otros niños a respetar al niño con retardo. El cuidado de un niño con síndrome de Down se basa 3 objetivos principales: 1. Ayudar al niño a desarrollar sus habilidades físicas y mentales. 2. Protegerlo de enfermedades infecciosas. 3. Prevenir o corregir deformidades o alteraciones (Werner, 2013).

El funcionamiento cognitivo de los niños con síndrome de Down, se ve afectado por las alteraciones visuales y el retardo mental que presentan, generando una carga adicional para su desarrollo causando una mayor discapacidad y dependencia de estas personas, lo que conlleva a un impedimento significativo de su funcionamiento óptimo y su calidad de vida (Aghaji *ét al*, 2013).

La afectación cerebral propia del síndrome de Down produce lentitud para procesar y codificar la información, dificultad para interpretarla, elaborarla y responder a sus requerimientos tomando decisiones adecuadas. Por eso les resultan difíciles, en mayor o menor grado, los procesos de conceptualización, abstracción, generalización y transferencia de los aprendizajes. También les cuesta planificar estrategias para resolver problemas y atender a diferentes variables a la vez. Otros aspectos cognitivos afectados son la desorientación espacial, temporal y los problemas con el cálculo aritmético, en especial el cálculo mental. Es preciso proporcionarles la información teniendo en cuenta estas limitaciones (Flórez & Ruíz, 2006).

De igual manera, se hace énfasis en una atención adecuada a la prevalencia de anomalías oculares en niños con síndrome de Down. Las diversas anomalías oculares presentes en estas personas son: Errores refractivos, estrabismo, nistagmus, blefaritis, opacidades del cristalino, queratocono, disminución de la agudeza visual, ambliopía, alteraciones de la acomodación y menor sensibilidad al contraste (Ruggieri & Arberas, 2009).

Dichas alteraciones visuales y oculares han sido reportadas por diversos estudios. Estas incluyen anomalías del párpado, la córnea, el iris y cristalino, además de ametropías, estrabismo, nistagmo y ambliopía. Todas estas alteraciones se dan principalmente en edades tempranas, las cuales

pueden ser detectadas a tiempo para evitar complicaciones a corto, mediano y largo plazo. (Mohd-Ali *et al*, 2006).

Las alteraciones visuales y oculares presentes en los pacientes con Síndrome de Down son variables dependiendo del grado de severidad y la etiología del síndrome, es por esta razón que se busca establecer cuáles son las alteraciones visuales y oculares más frecuentes en los pacientes con síndrome de Down que tienen retraso mental leve, ya que estudios anteriores refieren las alteraciones de manera general.

3. OBJETIVOS

3.1. General

Identificar las alteraciones visuales y oculares que se presentan en pacientes pediátricos con Síndrome de Down y retardo mental leve del Colegio Madre Adela y fundación Fe en Bogotá.

3.2. Específicos

Determinar la frecuencia de las alteraciones visuales y oculares en la muestra estudiada.

Establecer asociación entre las alteraciones visuales y oculares con base en la expresividad genética del Síndrome de Down.

4. MARCO TEÓRICO

4.1 Generalidades

El síndrome de Down o también conocido como trisomía 21, es una condición de base genética que ocurre en el ser humano, caracterizada por una alteración del número de cromosomas, en donde existen 47 en lugar de 46, presentándose un cromosoma extra. Se pueden presentar tres formas:

- La trisomía 21 libre en un 95%
- La translocación en un 4%
- El mosaicismo en el 1%.

De acuerdo a estas tres formas, los genetistas deberán realizar un consejo genético correspondiente en el cual se determina el tipo de anomalía genética que tiene el niño (Moreno, 2012).

Las personas que presentan Síndrome de Down, se caracterizan por ciertas patologías, entre las cuales se encuentran; hipotonía e hiperlaxitud ligamentosa a nivel de cabeza y cuello, leve microcefalia con braquicefalia y occipital aplanado, cuello corto; en la cara, los ojos se caracterizan por una pigmentación moteada, conocida como manchas de Brushfield, también se presentan cataratas, estrabismo, nistagmos, infecciones y epicanto. La nariz es pequeña y su raíz nasal aplanada, de igual manera, la boca es pequeña y la protrusión lingual es característica, las orejas normalmente poseen ausencia del lóbulo y su conducto auditivo puede ser muy estrecho, sus extremidades son pequeñas, las manos tienen una apariencia cuadrada con metacarpianos y falanges cortas (braquidactilia) y clinodactilia por hipoplasia de la falange media del quinto dedo, en los pies hay una hendidura entre el primer y segundo dedo con aumento de la distancia entre los mismos. A nivel de los genitales, el tamaño del pene y la vagina, son pequeños y el volumen testicular es menor, la criptorquidia (descenso de los testículos) es relativamente frecuente en esta población; hay exceso de piel en la región cervical principalmente manifestado en el período fetal y neonatal, en ocasiones se puede observar livedo reticularis (cutis marmorata) con predominio en las extremidades inferiores, con el tiempo

la piel se vuelve seca e hiperqueratósica, finalmente la presencia de retraso mental que varía de leve a severo (Artigas M. , 2010).

Una de las características principales que tienen las personas con Síndrome de Down es el retardo mental. El cual varia al igual que las alteraciones visuales y oculares, lo que genera importancia en la morbilidad de estos pacientes, siendo los niños el grupo de mayor riesgo (Gómez, 2012).

El retardo mental se aprecia en las primeras etapas de vida y se mantiene, incluso puede incrementar con el paso de los años (Troncoso, 2009). Se encuentra constituido por factores como el coeficiente intelectual y los déficits adaptativos. Este concepto fue implementado y desarrollado por la Asociación Americana de Retraso Mental en 1992. Para clasificar el retardo mental se tiene en cuenta las siguientes características:

1. Inteligencia por debajo del promedio (CI 70 o inferior).
2. Deterioro de la capacidad adaptativa.
3. Comienzo en la infancia.

Se debe saber que el coeficiente intelectual normal promedio es de 70, los déficits adaptativos son la eficacia de la persona para satisfacer los requerimientos planteados para su edad y su grupo cultural teniendo en cuenta tareas como la comunicación, habilidades interpersonales y cuidado personal (Gómez, 2012).

Clasificación del grado del retardo mental según el coeficiente intelectual:

- Leve: CI entre 55 y aproximadamente 70
- Moderado: CI entre 35 y 55
- Grave: CI entre 20 y 40
- Profundo: CI inferior de 20 – 25
- De gravedad no específica: cuando el CI no puede ser evaluado por los test habituales (Gómez, 2012).

Dentro del retardo mental se encuentran numerosos síndromes cuya etiología es de origen genético y pueden clasificarse por: Anomalías cromosómicas como causa de deficiencia mental, Síndromes con microdelección (genes contiguos)

asociados a deficiencia mental, deficiencia mental ligada al cromosoma x; por lo cual es necesario realizar un diagnóstico diferencial entre cada síndrome (Ramos, 1998).

Tabla 1.

Los principales síndromes cromosómicos asociados a retardo mental

Síndrome	Principales manifestaciones clínicas	Anomalía cromosómica
Síndrome de Down	Braquicefalia, facies típica, macroglosia, braquiclinodactilia, hipotonía, cardiopatía, retardo mental.	Trisomía 21
Síndrome de Edwards	Dolicocefalia, dismorfia facial. Orejas bajas, micrognatia, anomalías en manos y pies, retardo mental.	Trisomía 18
Síndrome de Patau	Defectos de la línea media, labio leporino ± fisura palatina, polidactilia, cardiopatía, retardo mental.	Trisomía 13
Síndrome de Lejeune	Microcefalia, dismorfia facial, orejas bajas, llanto típico, retardo mental.	Delección 5p
Síndrome de Wolf – Hirschhorn	Microcefalia, hipertelorismo, ocular, nariz en «casco griego», orejas dismórficas, retardo mental.	Delección 4p

Fuente: (Ramos, 1998). Página 2.

Tabla 2.
Los principales síndromes de genes continuos por microdelección asociados a retardo mental

Síndrome	Principales manifestaciones clínicas	Locus
Síndrome de Langer – Giedion	Anomalías del cabello, nariz bulbosa, exostosis, DM	8q24
Síndrome de WARG	Tumor Wilms, aniridia, anomalías genitourinarias, DM	11p13
Síndrome de Prader – Willi	Obesidad, baja talla, hipotonía, hipogenitalismo, DM	15q11-13 (paterno)
Síndrome de Angelman	Dismorfia facial, risa inmotivada, microcefalia, ataxia, DM	15q11-13 (materno)
Síndrome de Smith – Magenis	Braquicefalia, braquidactilia, hiperactividad, autoagresión, DM	17p11
Síndrome de Miller – Diecker	Lisencefalia (agria), frente estrecha, nariz antevertida, DM	17p13
Síndrome de George/velocardiofacial	Anomalías del timo y paratiroides, cardiopatía, dismorfia facial, fisura palatina, DM	22q11

Fuente: (Ramos, 1998) página 3.

Por último, se encuentra el síndrome de Asperger, que no presenta retardo mental, sin embargo es importante conocer acerca de él, ya que en el colegio madre Adela, hay dos estudiantes con este síndrome; en el cual se presenta un conjunto de características mentales y conductuales que forman parte de los trastornos del autismo, la persona afectada muestra dificultades en la interacción social y en la comunicación de forma variable, así como actividades

e intereses en áreas que suelen ser limitadas y en muchos casos estereotípicas, se diferencia del autismo infantil temprano en que el síndrome de Asperger no se evidencia retraso en el desarrollo del lenguaje, y no existe una perturbación clínicamente significativa en su adquisición (Ramos, 1998).

Existen funciones y procesos en las personas con síndrome de Down que se ven afectadas debido al retardo mental. Por ejemplo, la atención, el estado de alerta, las actitudes de iniciativa, la expresión de su temperamento, su conducta y sociabilidad, los procesos de memoria a corto y largo plazo, la correlación, análisis, cálculo, pensamiento abstracto y proceso de lenguaje expresivo; a pesar de presentarse estos problemas, estudios han demostrado que la mayoría de personas con síndrome de Down tienen retraso mental leve a moderado y suele mantenerse al recibir estimulación cognitiva temprana a través del aprendizaje escolar (Troncoso, 2009). Sin embargo, estudios muestran que hay una amplia población de persona con síndrome de Down que presentan retardo mental moderado y severo (Rondal, 2007).

En cuanto al comportamiento y conducta de los niños con síndrome de Down, estudios realizados entre los años 60 y 70 describen a los niños con buen temperamento, cariñosos, tranquilos, alegres, tercos, retraídos, desafiantes y lentos. Estudios similares de la época llegaron a la conclusión que la conducta de estas personas es asemejaba a la de la población general, sí se tenía en cuenta la salud mental (Patterson, 2004).

Cuando existen problemas o alteraciones en el comportamiento de estos niños se deben evaluar, ya que es importante determinar si presentan problemas de salud agudos o crónicos que pueden impactar en la conducta de esta población; entre los posibles problemas, la visión y audición pueden afectar la capacidad de la persona para interactuar en casa y colegio. Por otra parte, cuando se observan actitudes de agresividad, terquedad y oposición, éstas pueden estar siendo utilizadas como un medio de comunicación, ya que como se ha mencionado, las personas con síndrome de Down presentan ciertas dificultades para la expresión verbal, por tal motivo es importante tener en cuenta el desarrollo lingüístico y cognitivo, ya que por lo general estas personas tienen buenas habilidades sociales de adaptación, asimismo el

desarrollo cognitivo que lleva el niño, en ocasiones tratan de desviar la atención de padres o profesores de alguna tarea, para liberarse de una situación frustrante, por eso se los encuentra tercicos u opositores frente alguna actividad (Patterson, 2004).

Frente a problemas de conducta es preciso implementar estrategias que ayuden a controlar eventos de agresividad o conflicto, para esto se debe tener en cuenta antecedentes como el sueño, enfermedades agudas o crónicas y problemas de comunicación; estos como acontecimientos condicionantes de la conducta y, con base en esta información intervenir de la forma más adecuada frente a casos de conducta conflictiva. Existen varias estrategias para el manejo de la conducta de niños con síndrome de Down, algunas básicas para cuando una persona interactúa un tiempo breve con el niño son, encontrar al niño en espacios tranquilos y cómodos, si el niño se encuentra en un lugar nuevo y/o con personas nuevas, dejar que el niño explore e interactúe, se debe generar un entorno agradable que le genere confianza. Si presentan una conducta conflictiva durante alguna actividad, se debe cambiar, ya que a veces cuando ellos se sienten bajo presión o impotentes al realizar algún tipo de tarea se desencadena ese tipo de conducta, además se puede usar la estrategia de distracción, mostrarle o enseñarle algo que llame su atención cambiando el punto de interés hasta volver a su estado natural normal. Finalmente, cuando la causa de la conducta es por problemas de comunicación verbal, se debe hallar y establecer una forma de comunicación alternativa, puede ser por gestos, señales o fichas que permitan al niño una mejor interacción y así disminuir el sentimiento de frustración que en ocasiones experimentan debido a sus problemas de comunicación (Feeley & Jones, 2007).

A todo niño con retraso mental se le puede ayudar a progresar más rápido, entre más pronto se empieza la estimulación, mejoraran sus capacidades. El retraso mental es sólo una de las causas del retraso del desarrollo; un niño con problemas visuales será lento en aprender a agarrar las cosas y a moverse, a menos que se le dé ánimo y ayuda adicional. Un niño sordo se tardará mucho en aprender a comunicarse, a menos que se le enseñe a hacerlo sin hablar. Un

niño con una discapacidad física severa se tardará en utilizar el cuerpo y la mente (Werner, 2013).

Es preciso conocer los problemas más comunes de esta población y como afectan su desarrollo cognitivo. Se debe tener en cuenta el estado de salud general y la funcionalidad de los órganos y sentidos, en especial la visión y audición, estos problemas son muy frecuentes, aunque corregibles; su mal funcionamiento tiene efectos negativos en los procesos de adquirir la información y en su posterior procesamiento cerebral (Troncoso, 2009).

4.2 Manifestaciones visuales y oculares

En cuanto a las alteraciones oculares y visuales hay diferentes estudios que han comprobado que existe una alta prevalencia de: defectos refractivos, alteraciones acomodativas, ambliopía, cataratas, estrabismo, nistagmus, infecciones, entre otras (Wright & Strube, 2012).

**Tabla 3.
Hallazgos oculares en el Síndrome de Down**

Comunes	Menos comunes
<ul style="list-style-type: none"> • Inclinación de fisuras palpebrales • Pliegue epicantal • Xeroderma crónica que puede afectar el área periorbital y los párpados • Siringomas que tienen una predisposición en el área periorbital • Opacidad del cristalino que puede ser leve a severa (20% - 60%) • Defecto refractivo, mayormente miopía (70%) • Desarrollo prematuro de esclerosis nuclear (30%-60%) 	<ul style="list-style-type: none"> • Queratocono (6%-15%) • Catarata congénita (6%) • Hipoplasia de nervio óptico • Disco apiñado • Subluxación bilateral cristalino • Obstrucción de conductos lagrimales (20%)

<ul style="list-style-type: none"> • Estrabismo (45%) • Nistagmus (35%) • Manchas de Brushfield (30%-90%) • Hipoplasia periférica del iris 	
--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

Fuente: (Wright & Strube, 2012), página 1344

Dentro de los hallazgos oculares comunes en personas con síndrome de Down se encuentran: fisuras palpebrales inclinadas, las cuales se presentan como hendiduras palpebrales en dirección oblicua hacia arriba y afuera; el epicanto, el cual se presenta como un pliegue de piel que cubre el ángulo interno y la carúncula del ojo (Artigas M. , 2000); la xeroderma, la cual es una condición dérmica caracterizada por una intensa sensibilidad a la radiación ultravioleta que se presenta frecuentemente como quemaduras solares, sequedad y desarrollo de neoplasias durante los primeros años de vida, sus manifestaciones se dan a nivel cútaneo, ocular y neurológico (Pérez ét al, 2014), losiringomas, los cuales son una patología tumoral anexial benigna originada en el epitelio intraepidérmico de los conductos sudoripados, se presenta frecuentemente en el área periorcular (Reyes ét al, 2015); las opacidades de cristalino que pueden darse por la proliferación de la cápsula anterior, lesiones focales vacuolares, dilatación de las fibras del cristalino a nivel de la corteza y placas por metaplasia fibrosa (Ruiz & Villanueva, 2006), la esclerosis nuclear , la cual es la opacificación del núcleo del cristalino que se presenta por los diferentes niveles de edema, alteración y desnaturalización proteica y la desorganización de las fibras transparentes del cristalino (Wright & Strube, 2012), el estrabismo, el cual es una desviación ocular manifiesta en donde los ejes visuales no se encuentran alineados, puede variar o no en las diferentes posiciones de mirada (Wright & Strube, 2012), el nistagmus, el cual es una oscilación rítmica e involuntaria de uno o ambos ojos que puede presentarse en forma pendular o de resorte dependiendo de la velocidad del movimiento (Wright & Strube, 2012), las manchas de Brushfield, las cuales son de color gris blanquecino que se presentan en el iris (Pozo & González, 2011);

por último, la hipoplasia del iris que se da por el desarrollo incompleto del iris derivado del estroma de las células de la cresta neural (Wright & Strube, 2012). En cuanto a las manifestaciones menos frecuentes se encuentran: el queratocono, el cual es una ectasia que se presenta como una deformación de la superficie de la córnea la cual se protruye, puede darse central o paracentral, generando disminución de la agudeza visual y astigmatismos altos y/o irregulares (Wright & Strube, 2012); obstrucción de puntos lagrimales, que para este estudio, fue el signo que definió la expresividad genética del síndrome; la hipoplasia de nervio óptico, la cual es una anomalía en el desarrollo no progresiva del nervio, caracterizada por una reducción en el número de las células ganglionares y de la capa de fibras nerviosas de la retina (Wright & Strube, 2012); por último, la subluxación del cristalino bilateral que se produce por rotura de las fibras zonulares como consecuencia de procesos degenerativos e inflamatorios, glaucoma de larga evolución, miopía alta, catarata hipermadura y desprendimiento de retina (González, *ét al*, 2006). Los niños con discapacidades de desarrollo cognitivo tienen mayor riesgo de presentar problemas a nivel ocular y visual que los niños sin ningún tipo de alteración cognitiva. Los estudios han demostrado que los niños con discapacidad intelectual tienen significativamente mayor presencia de nistagmus, estrabismo, astigmatismo e hipermetropía (Paudel *ét al*, 2010). Lo cual coincide con los resultados encontrados en el presente estudio, ya que un gran porcentaje de los pacientes presentó una o más alteraciones visuales y oculares.

El síndrome de Down es una de las causas más comunes de discapacidad cognitiva. Un estudio en Enugu, Nigeria, muestra que hasta el 42,71% de la discapacidad intelectual congénita se debe al síndrome de Down. Varios estudios llevados a cabo en niños con síndrome de Down han demostrado una alta incidencia de trastornos oculares, en su mayoría errores refractivos que son fácilmente corregibles, los cuales pueden interferir en su calidad de vida (Aghaji *ét al*, 2013).

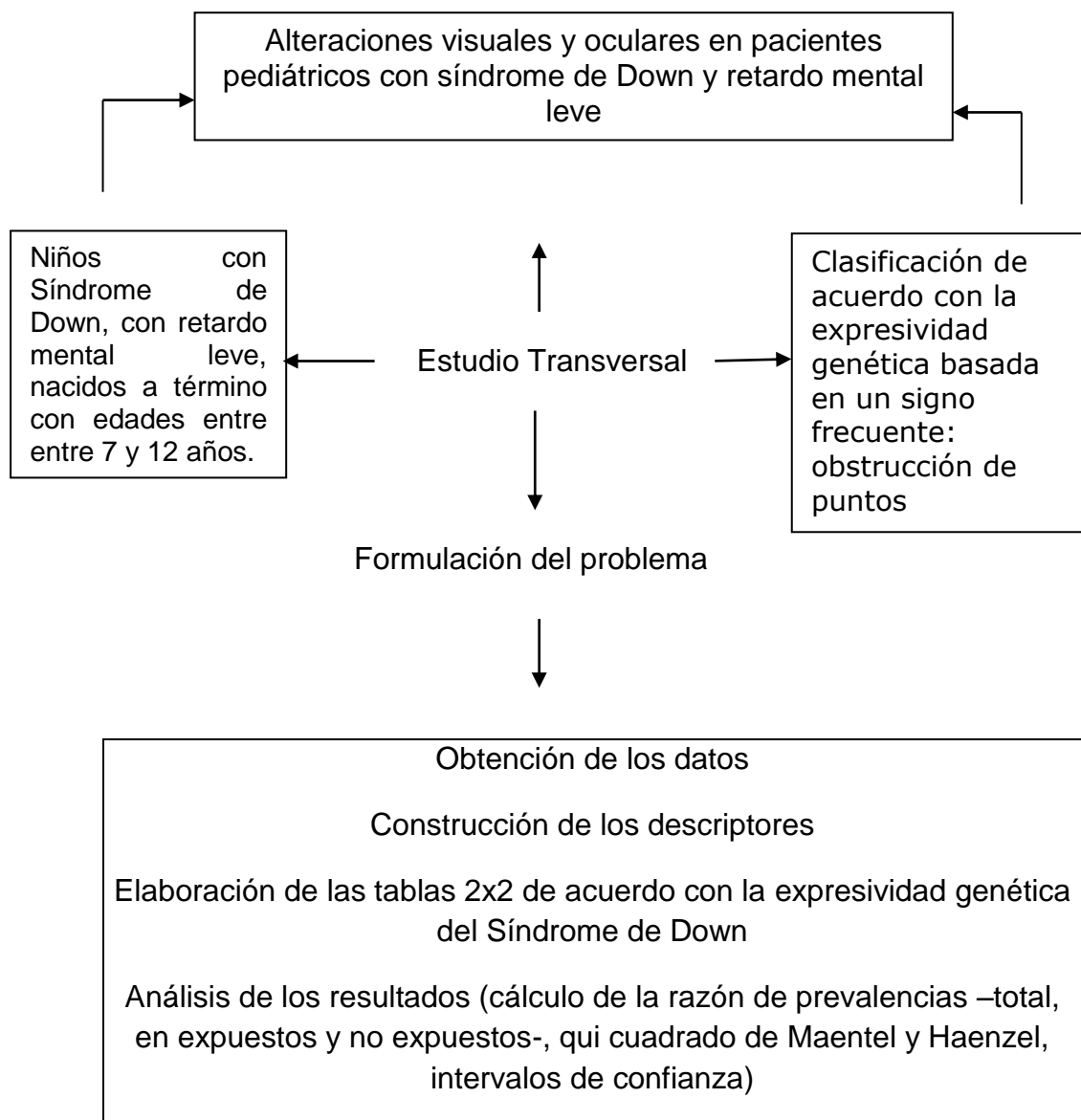
La prevalencia de errores refractivos en niños con síndrome de Down en el mundo, se encuentra entre el 12,8 y 15,8% (Paudel *ét al*, 2010). En un estudio realizado por Aghaji y colaboradores, en África, se evidenció que el 76,4% de los niños presentaban errores refractivos, siendo más frecuente, la hipermetropía en un 40% de los pacientes examinados, la miopía en un 30% y la miopía alta en un 13,3% (Aghaji *ét al*, 2013). Del mismo modo, en otro estudio realizado en Asia, el resultado fue similar, donde se encontró que la hipermetropía presentó el 46,5%, la miopía el 40,1% y la miopía alta el 10,5% (Kim & Hwang, 2009).

4.3 Expresividad genética

Uno de los aspectos más notables del Síndrome de Down es la gran variedad de rasgos y características de los pacientes con trisomía 21. Hay una gama importante en el déficit cognitivo (retraso mental) o en las alteraciones en el crecimiento y desarrollo. Algunos niños pueden hacer defectos cardíacos y otros no; otros pueden padecer epilepsia, hipotiroidismo, enfermedad celiaca u obstrucción de conductos lagrimales. La razón, se explica generalmente, por la diferencia en los genes que están triplicados. Los alelos generados pueden, genotípicamente, transpolar material genético que genera, en el fenotipo, expresiones más severas del síndrome. Los efectos sobre dicha sobre expresión de los genes al fenotipo, se conoce como *expresividad genética* del Síndrome. Otra forma de explicar la expresividad genética, está en la presencia o ausencia de una condición, que permite estimar la severidad del cuadro clínico. La obstrucción de los conductos lagrimales y su consecuente epífora, se considera un signo de severidad y mayor expresividad genética en el Síndrome de Down (Wright & Strube, 2012).

5. MATERIALES Y MÉTODOS

Los materiales y métodos se establecieron considerando este estudio como transversal. Los componentes del mismo se describen a continuación:



5.1 TIPO DE ESTUDIO

Observacional descriptivo de corte transversal.

5.2 POBLACION Y MUESTRA

Población: La población considerada se refiere al clúster de pacientes, niños y niñas portadoras del Síndrome de Down.

Muestra: por conveniencia de 24 niños con edades entre 7 y 12 años del Colegio Madre Adela y la Fundación Fe en Bogotá.

5.3 CRITERIOS DE INCLUSIÓN

Niños con Síndrome de Down, con retardo mental leve, nacidos a término (37 a 42 semanas), con edades entre entre 7 y 12 años.

5.4 CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

Niños con síndrome de Down con retardo mental moderado o severo, igualmente se excluyeron niños prematuros y que no estuvieran dentro del rango de edad establecido.

5.5 CONSENTIMIENTO INFORMADO Y ASPECTOS ETICOS

Se explicó el procedimiento y se hizo entrega del formato de consentimiento informado a los padres o acudientes del paciente, el cual fue aprobado por el comité de ética de la facultad de ciencias de la salud, de la Universidad de la Salle, para autorizar la participación de los niños en la investigación. Anexo 2.

Para preservar los principios éticos para las investigaciones optométricas en seres humanos, se tuvo en cuenta la resolución 8430 de 1993, en su capítulo 1 artículo 11 el cual se especifica los tipos de riesgo para la investigación en salud. La investigación realizada se estableció de riesgo mínimo, ya que se emplearon registros de datos a través de procedimientos comunes que consistieron en exámenes rutinarios. También se tuvo en cuenta la declaración de Helsinki de la asociación médica mundial, donde se establece el respeto a la integridad del paciente y se especifica por medio del consentimiento informado los procedimientos de forma clara y detallada a realizar en el estudio.

5.6 VARIABLES

Tabla 4.
VARIABLES del estudio.

VARIABLE	DEFINICIÓN	TIPO	UNIDAD DE MEDIDA
Edad	Número de años cumplidos	Cuantitativa	Años
Agudeza visual	Valor de visión en cada ojo, con escalas LogMar. Teniendo en cuenta la clasificación de la agudeza visual según la OMS, los valores hasta 0,1 corresponden a una visión normal; de 0,2 a 0,5 corresponden a disminución leve de la visión; de 0,6 a 1,0 corresponde a disminución moderada y mayor de 1,0 disminución severa de la agudeza visual (OMS, 2012).	Cuantitativa	LogMar
Defecto refractivo	<p>Valor del defecto refractivo que se obtiene con la retinoscopía. Se determina el tipo de defecto refractivo y su clasificación.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hipermetropía: Leve, cuando es menor de +1,50D. Moderada, cuando es de +1,50D a +3,00D. Severa, cuando sobrepasa +3,00D. (Alemany Martorell, 2003). • Miopía: Leve, cuando es menor de - 3,00 D. Moderada, cuando es de -3,00 a - 6,00 D. Severa, cuando 	Cuantitativa/ Cualitativa	Dioptías de ametropía./ Hipermetropía, Miopía, Astigmatismo

	<p>sobrepasa - 6,00 D (Curbelo <i>ét al</i>, 2005).</p> <ul style="list-style-type: none"> • Astigmatismo: Leve, cuando es de 0,25 D. a 0,75 D. Moderado, cuando es de 1, 00 D. a 3,00 D. Severo, cuando es mayor a 3.00 D. (Rivas & Rozassa, 2012). 		
Motilidad ocular	<p>Valor del estado y magnitud de los movimientos oculares. Puede ser normal cuando se presenta foria, la cual es una desviación latente que está controlada por el mecanismo de fusión de forma que los ojos permanecen alineados en visión binocular normal dentro de esta se encuentran: endoforia, exoforia, hiperforia e hipoforia. O anómala cuando se presenta tropía, la cual es una desviación manifiesta que supera el mecanismo de fusión de manera que los ojos no están alineados en visión binocular, dentro de esta se encuentran: endotropía, exotropía, hipertropía, hipotropía, excicotropía e incicotropía (Serrano, 2011).</p>	Cualitativa	<p>Forias (normal), tropias (anómala)</p>
Patologías Seg. Anterior	<p>Valoración de la condición de los tejidos del segmento anterior. Se tuvo en cuenta los criterios de diagnóstico del Dr. Hugo D. Nano</p>	Cualitativa	<p>Presencia/ Ausencia de patologías</p>

	en su libro “Normas de diagnóstico y tratamiento de enfermedades oculares”, teniendo en cuenta: síntomas, antecedentes y examen físico para definir las patologías en caso de presentar alguna (Nano, 2000)		
Patologías Seg. Posterior	Valoración de la condición de los tejidos del segmento posterior. Se tuvo en cuenta los criterios de diagnóstico del Dr. Hugo D. Nano en su libro “Normas de diagnóstico y tratamiento de enfermedades oculares”, teniendo en cuenta: síntomas, antecedentes y examen físico para definir las patologías en caso en presentar alguna (Nano, 2000).	Cualitativa	Presencia/ Ausencia de patologías
Expresividad genética	El término “expresividad genética” se refiere a la aparición de signos no comunes de un síndrome, de manera que puede ponderarse si el síndrome en estudio es menos o más severo. En este estudio, la expresividad genética se clasificó en alta (cuando el signo “obstrucción de puntos lagrimales estuvo presente) y baja (cualquier otro signo común del síndrome de Down)	Cualitativa	Alta expresividad genética/ Baja expresividad genética

Fuente: Elaboración propia 2017

5.7 PROCEDIMIENTOS Y TÉCNICAS

El examen se realizó en un espacio adecuado proporcionado por el colegio y la fundación. Se realizaron los siguientes test de la historia clínica: agudeza visual con optotipos Lea mono y binocular en medidas Log MAR y/o NYLH TEST para visión lejana y optotipos Lea para visión próxima, cover test con prismas para la medida de la desviación, oftalmoscopia directa para valoración de fondo de ojo y lámpara de hendidura para valoración de segmento anterior, retinoscopia dinámica con caja de pruebas. Todo esto se realizó con previa autorización escrita por parte de los padres o acudientes de cada paciente y bajo la supervisión de la directora del proyecto. Para conocer el grado de retardo mental de los niños se acudió a la historia clínica proporcionada por las psicólogas de las instituciones.

5.7.1 Anamnesis:

Al inicio de cada examen optométrico, se realizó la entrevista al paciente, familiar y/o acudiente teniendo en cuenta: datos de identificación, historia de enfermedad actual, antecedentes personales, antecedentes familiares e historia psicosocial.

5.7.1.1 Datos de identificación: Incluyó nombre y apellidos, edad, género, teléfono, nombre del acudiente y su teléfono, el lugar de nacimiento y la escolaridad.

5.7.1.2. Historia de la enfermedad actual: el paciente proporcionó información clara y completa del comienzo y evolución de los problemas de salud que presenta en la actualidad y el tratamiento que está llevando a cabo.

5.7.1.3. Antecedentes personales: incluyó las enfermedades o antecedentes patológicos personales, como alergias, operaciones, traumas, hospitalizaciones y tratamientos.

5.7.1.4. Antecedentes familiares: incluyó las enfermedades que se han presentado en familiares inmediatos (madre, padre, hermanos y abuelos).

5.7.1.5. Historia psicosocial: se incluyó lo referente al comportamiento del paciente, desarrollo en su entorno, hábitos y actividades cotidianas.

5.7.2. Agudeza visual:

La medición de la agudeza visual en niños representa un importante reto para el optómetra; esto es especialmente en niños que suelen perder interés rápidamente durante la valoración de la agudeza visual (Molina N. , 2009), por esta razón, se realizó la toma de agudeza visual con NYLH TEST y optotipos Lea los cuales presentan una serie de optotipos simbólicos de fácil comprensión. Se puede aplicar para visión lejana, cercana, ambliopía y trastornos cerebrales (Repka, 2002). Se realizó de manera monocular (ojo derecho y ojo izquierdo) y binocular. Se tuvo en cuenta hacer el procedimiento a la distancia requerida y la capacidad de comprensión del paciente. Si el paciente utilizaba corrección óptica, se realizó la toma de la agudeza visual sin corrección y con corrección respectivamente; para la toma de agudeza visual de cerca se repitió el procedimiento con optotipos Lea para visión próxima respetando la distancia requerida para el test. Los datos de agudeza visual se tomaron en escala Log MAR.

Para efectos de descripción de la variable en cuestión, se empleó la categorización de la agudeza visual de la OMS. La tabla 4 describe dicha caracterización:

Tabla 5.
Pérdida funcional visual según OMS en LogMAR

CATEGORÍA FUNCIONAL VISUAL	DIVERSIDAD	AGUDEZA VISUAL CON LA MEJOR CORRECCIÓN	
		Máxima Agudeza Visual	Mínima Agudeza Visual
Visión normal		0	0.1
Pérdida funcional Visual Leve		0.2	0.5
Pérdida funcional Visual Moderada		0.6	1.0
Pérdida funcional Visual Severa		1.0	2.0
Ceguera		2.0	6.0
		6.0	PPL
		PPL	NPL

PPL: Percibe y proyecta luz. NPL: Ninguna percepción luminosa.

Fuente: OMS 2001

5.7.3. Examen externo:

Se valoró por medio de lámpara de hendidura portátil, la cual permite evaluar con más exactitud las distintas estructuras extraoculares (Herralz, 2011) . Se evaluaron los anexos oculares como son: cejas, párpados, glándulas palpebrales, puntos lagrimales y pestañas. Seguido, se procedió a valorar la carúncula, conjuntiva tarsal y bulbar, película lagrimal, esclera, córnea, cámara anterior, iris, pupila y cristalino. Se tomó nota del aspecto de las partes valoradas, normales o con alteraciones de manera específica en cada una de ellas basado en los criterios de diagnóstico de Nano (Nano, 2000).

5.7.4. Oftalmoscopia:

La oftalmoscopia directa es una técnica importante en la exploración física, que ofrece una imagen directa, no invertida, de la retina. Mediante esta técnica se puede observar el fondo de ojo (mácula, papila, vasos) (López, 2003). Se realizó oftalmoscopia directa para examinar el fondo de ojo. Se tuvieron en cuenta las potencias dióptricas para la valoración de cada una de las partes oculares a evaluar: +20.00Dpts: córnea, +18.00Dpts: cámara anterior, +16.00dpts: iris, +15.00Dpts, +14.00dpts y +13.00 Dpts: cara anterior, núcleo y cara posterior de cristalino respectivamente. Entre +12.00Dpts y +2.00 Dpts cámara posterior/vítreo y Neutro: nervio óptico, vascularización, retina central y periférica. Se apreció el reflejo de Bruckner para determinar la transparencia de los medios refringentes, posteriormente se describieron los hallazgos basados en los criterios de diagnóstico de Nano (Nano, 2000).

5.7.5. Estado motor:

La función del sistema motor es mantener la estabilidad visual, por tanto, la exploración oculo motora debe ir encaminada a demostrar dicha estabilidad o la ausencia de esta (Oliva, 2000). Se realizó por medio de cover test con primas sueltas para la medida de la desviación y transiluminador para valoración de movimientos oculares.

5.7.6. Estado refractivo:

Determina la posición de los puntos focales anterior y posterior y el estado refractivo la relación entre el poder y la longitud axial del ojo (Ramírez, *ét al*, 2003). La técnica empleada fue la retinoscopia dinámica monocular para estimular y controlar la acomodación ocular del paciente. Para este procedimiento se utilizó retinoscopio de banda y caja de pruebas.

5.8 TÉCNICAS DE RECOLECCIÓN DE INFORMACIÓN

Posteriormente se recolectaron los datos obtenidos del examen optométrico en un formato creado específicamente para las pruebas señaladas, una vez obtenidos los datos se organizaron en tablas de excel para su posterior análisis. Anexo 1.

5.9 ANÁLISIS ESTADÍSTICO

Para el análisis de los datos se utilizaron tablas 2 x 2 para obtener los indicadores de prevalencia, específicamente la razón de prevalencias para exposiciones diferenciadas por expresividad genética y desenlaces en términos de anomalías de la visión binocular, alteraciones del segmento anterior y posterior.

Las tablas a continuación, muestran la asociación entre niños y niñas con Síndrome de Down, considerando aquellos con obstrucción de puntos lagrimales como de mayor expresividad genética, comparados con los niños sin este signo, categorizados como de menor expresividad genética. Los desenlaces fueron: alteraciones de la visión binocular, del segmento anterior y posterior.

6 RESULTADOS

La muestra estuvo compuesta por 24 niños y niñas de los cuales el 50% (12/24) eran hombres y 50% (12/24) mujeres. La edad osciló entre 7 y 12 años, con promedio de 9.2 años \pm 0.9; mediana de 9 años (percentil 25: 7; percentil 75:12), de los cuales el 38% (9/24) tenían 7 años, el 8% (2/24) tenían 8 años, el 17% (4/24) tenían 9, el 8% (2/24) tenían 10 años, el 29% (7/24) tenían 12 años; no se presentaron niños con edad de 11 años. La agudeza visual de lejos del ojo derecho de los 24 niños y niñas evaluados osciló entre 0,2 y 1,3 en escala LogMar, con un promedio 0,7 \pm 0,15, mediana de 0,6 (percentil 25: 0,5; percentil 75:1), de los cuales el 8% (2/24) presentaban un valor de 0,2, el 4% (1/24) presentaban un valor de 0,3, el 8% (2/24) presentaban un valor de 0,4, el 25 % (6/24) presentaban un valor de 0,5, el 13% (3/24) presentaban un valor de 0,6, el 4% (1/24) presentaban un valor de 0,7, el 8% (2/24) presentaban un valor de 0,8, el 13% (3/24) presentaban un valor de 1,0, , el 17% (4/24) presentaban un valor de 1,3, no se presentaron agudezas visuales de 0,9, 1,1, y 1,2. La agudeza visual de lejos del ojo izquierdo los 24 niños y niñas evaluados osciló entre 0,3 y 1,3 en escala LogMar, con un promedio 0,6 \pm 0,13,

mediana de 0,6 (percentil 25:0,5; percentil 75:0,8), de los cuales el 8% (2/24) presentaban un valor de 0,3, el 8% (2/24) presentaban un valor de 0,4, el 25% (6/24) presentaban un valor de 0,5, el 17 % (4/24) presentaban un valor de 0,6, el 8% (2/24) presentaban un valor de 0,7, el 13% (3/24) presentaban un valor de 0,8, el 4% (1/24) presentaban un valor de 1,0, el 4% (1/24) presentaban un valor de 1,2, , el 13% (3/24) presentaban un valor de 1,3, no se presentaron agudezas visuales de 0,9, y 1,1.

En cuanto a la agudeza visual de cerca del ojo derecho de los 24 niños y niñas evaluados osciló entre 0,2, y 1,3 en escala LogMar con un promedio $0,6 \pm 0,1,2$, mediana de 0,6 (percentil 25:0,4; percentil 75:0,8), de los cuales el 4% (1/24) presentaban un valor de 0,2, el 8% (2/24) presentaban un valor de 0,3, el 17% (4/24) presentaban un valor de 0,4, el 17 % (4/24) presentaban un valor de 0,5, el 13% (3/24) presentaban un valor de 0,6, el 13% (3/24) presentaban un valor de 0,7, el 17% (4/24) presentaban un valor de 0,8, el 4% (1/24) presentaban un valor de 1,0, el 8% (2/24) presentaban un valor de 1,3, no se presentaron agudezas visuales de 0,9, 1,1, y 1,2. la agudeza visual de cerca del ojo izquierdo de los 24 niños y niñas evaluados osciló entre 0,2, y 1,3 en escala LogMar con un promedio $0,6 \pm 0,4$, mediana de 0,5 (percentil 25:0,4; percentil 75:0,7), de los cuales el 4% (1/24) presentaban un valor de 0,2, el 8% (2/24) presentaban un valor de 0,3, el 29% (4/24) presentaban un valor de 0,4, el 8 % (2/24) presentaban un valor de 0,5, el 13% (3/24) presentaban un valor de 0,6, el 13% (3/24) presentaban un valor de 0,7, el 13% (3/24) presentaban un valor de 0,8, el 4% (1/24) presentaban un valor de 1,0, el 8% (2/24) presentaban un valor de 1,3, no se presentaron agudezas visuales de 0,9, 1,1, y 1,2.

En cuanto a los defectos refractivos de los 48 ojos evaluados, se presentó el 4% (2/48) con miopía, el 4% (2/48) con hipermetropía, el 91% (34/48) con astigmatismo, del cual 31% (15/48) con astigmatismo miópico y 60% (29/48) con astigmatismo hipermetrópico.

Tabla 6. Alteraciones de la binocularidad según expresividad genética del síndrome

		Alteracion de la visión binocular		
		si	no	
Síndrome de Down	alta expresividad	0	4	4
	baja expresividad	16	4	20
		16	8	24
Prevalencia en expuesto %	0,00			
Prevalencia en no expuestos %	0,80			
Razón de prevalencias	0,67			
Prevalencia total	67%			
χ^2	0.46			
IC 95%	[0.3; 3.2]			
p	> 0.05			

La tabla 6 describe la asociación bivariada entre la expresividad genética del síndrome de Down (definida por la presencia o ausencia de obstrucción de conductos lagrimales) establecida como exposición o variable independiente y la presencia o ausencia de visión binocular como variable respuesta o dependiente.

Tabla 7. Patología del segmento anterior según expresividad genética del síndrome

Patologías de Segmento Anterior				
		si	no	
Síndrome de Down	alta expresividad	4	0	4
	baja expresividad	15	5	20
		19	5	24
Prevalencia en expuestos	100%			
Prevalencia en no expuestos	75%			
Razón de prevalencias	1,333333333			
Prevalencia total	79%			
χ^2	6.64			
IC 95%	[1.01; 4.2]			
p	< 0.05			

La tabla 7 describe la asociación bivariada entre la expresividad genética del síndrome de Down (definida por la presencia o ausencia de obstrucción de conductos lagrimales) establecida como exposición o variable independiente y la presencia o ausencia de patología del segmento anterior como variable respuesta o dependiente.

Tabla 8. Patologías de segmento posterior según expresividad genética del síndrome

Patologías de Segmento Posterior				
		si	no	
Síndrome de Down	alta expresividad	1	3	4
	baja expresividad	1	19	20
		2	22	24
Prevalencia en expuestos	25%			
Prevalencia en no expuestos	5%			
Razón de prevalencias	5			
Prevalencia total	8%			
χ^2	11.3			
IC 95%	[2.3; 8.2]			
p	< 0.05			

La tabla 8 describe la asociación bivariada entre la expresividad genética del síndrome de Down (definida por la presencia o ausencia de obstrucción de conductos lagrimales) establecida como exposición o variable independiente y la presencia o ausencia de patología del segmento posterior como variable respuesta o dependiente.

7 DISCUSIÓN

La mayor preocupación sobre el pronóstico vital de los niños y niñas con Síndrome de Down es su expresividad genética y en consecuencia su severidad. Dicha severidad del cuadro clínico incluye un sinnúmero de alteraciones sistémicas y oculares que incluso pueden definir la sobrevivencia de estos pacientes. Por ejemplo, Brushfield describió que las manchas (que llevan su epónimo) son signo de severidad del Síndrome de Down en cuanto su pronóstico de sobrevivencia (Brushfield, 1924). La obstrucción de los conductos lagrimales también son signo de severidad del Síndrome de Down (Solomons, 1965) (Caputo, 1989) (Jaegel, 1980). Así las cosas, Solomons observó pliegues epicánticos con obstrucción de conductos lagrimales en el 60% de los pacientes menores de 10 años con mayor severidad sistémica y en 9% de los mayores, comparado con 20% y 3% en controles de los mismos grupos etarios, respectivamente. Caputo encontró que, alrededor del 60% de los pacientes con Síndrome de Down y obstrucción de conductos lagrimales presentaron otras alteraciones del segmento anterior, específicamente catarata. Jaegel observó que el nistagmus y retinopatías difusas estaban presentes en el 17% de pacientes con Síndrome de Down con signos de alteraciones del segmento anterior, incluida la obstrucción de conductos lagrimales. En este estudio pudo establecerse que el 67% de los pacientes padecían tropia, categorizados como portadores de alteraciones de la visión binocular, no obstante, el indicador razón de prevalencias ($RP < 1.0$) sugiere que la expresividad de la obstrucción de conductos lagrimales no tuviera relación con dicha alteración binocular, además de no presentar significancia estadística ($p > 0.05$). Por otro lado, el 79% de pacientes del estudio presentó alguna patología del segmento anterior, mostrando asociación con la expresividad de la obstrucción de conductos lagrimales ($RP > 1.0$) relación estadísticamente significativa ($p < 0.05$). Este hallazgo coincide con el estudio de Caputo (Caputo, 1989). Finalmente, el estudio observó que el 8% de los pacientes padecían alguna patología del segmento posterior, asociado con la expresión genética de la obstrucción de conductos lagrimales ($RP > 1.0$) existe relación estadísticamente significativa ($p < 0.05$). Este hallazgo coincide con el estudio de Jaegel (Jaegel, 1980). La

obstrucción de los conductos lagrimales también fue estudiada por Molina (Molina *ét al*, 2008), Da Cunha y Paudel y colaboradores, donde esta alteración se presentó en un 30% y 22% respectivamente (Da Cunha & Moreira, 1996) (Paudel *ét al*, 2010).

Con respecto a la agudeza visual, los resultados de este estudio no se relacionan con los hallazgos de Mohd-Ali y colaboradores en Malasia, donde se encontró que la agudeza visual promedio fue de 0,3 en escala logMAR en un 40% de los pacientes estudiados (Mohd-Ali *ét al*, 2006); este estudio encontró que el 25% de los pacientes examinados presentaron una agudeza visual de 0,5. Se evidenció en los estudios, que la agudeza visual puede oscilar entre el límite normal y la disminución severa en este tipo de población, esto último debido a las alteraciones morfológicas que presentan las personas con Síndrome de Down, desde las alteraciones oculares hasta afectaciones en el sistema nervioso central (Puig *ét al*, 2002).

Desde el punto de vista de los defectos refractivos, existen estudios que han ponderado la prevalencia de ambliopía refractiva en pacientes con Síndrome de Down, que oscila entre 22 al 26% (Da Cunha & Moreira, 1996), (Tsiaras *ét al*, 1999) & (Paudil *ét al*, 2010). Este estudio encontró que los defectos refractivos de los 48 ojos evaluados, presentaron 4% de miopía, 4% hipermetropía, 91% con astigmatismo, del cual 31% era astigmatismo miópico y 60% astigmatismo hipermetrópico.

La motilidad ocular, es una de las características oculares que se encuentran más comprometidas en los pacientes con síndrome de Down. Según el estudio realizado por Paudel y colaboradores en Nepal, el 28% de los pacientes examinados presentó nistagmus, de igual manera, en el estudio de Aghaji, se encontró en un 13,3%, y en el estudio de Kim y colaboradores, realizado en Asia, se encontró que el nistagmus estuvo presente en un 22%; lo cual coincide con el presente estudio, donde el 25% de la muestra examinada presentó nistagmus (Kim, Heng, & Yu, 2002). El estrabismo también se encontró en un 67% de la muestra, lo cual coincide parcialmente con el estudio realizado por Mohd – Ali y colaboradores en Malasia, donde este, estuvo presente en el

28,7% de esta población, con una mayor presencia de endotropía (80%), otros estudios, muestran la prevalencia de estrabismo entre el 27% y el 47%. A su vez, se evidencia en la mayoría de las investigaciones que la endotropía es más frecuente que la exotropía.

En el caso de las alteraciones de segmento anterior, se señala la blefaritis como una de las más frecuentes en los pacientes con síndrome de Down, debido al tipo de piel seca que en general presenta esta población, así lo reportó el estudio realizado en Nepal por Paudel y colaboradores, donde encontraron que el 28% de los niños examinados presentaron dicha alteración, de igual manera un estudio realizado por Rosenbloom & Morgan, la infección más reportada fue la blefaritis, entre el 2% y el 47% (Rosenbloom & Morgan, 1990); lo cual coincide con los resultados del presente estudio, ya que se encontró que el 21% de la muestra presentó blefaritis. Cabe resaltar que dentro del presente estudio, se presentó un caso con signo de Munson, signo importante para queratocono, que generalmente se presenta en la etapa de la pubertad; en el estudio de Molina y colaboradores, mencionaron el adelgazamiento en el estroma corneal de los pacientes asociado con un aumento de la curvatura corneal y reducción de su rigidez, concluyendo que este hallazgo puede ser un importante factor etiológico del queratocono en la etapa de la pubertad y adolescencia (Molina, *ét al*, 2008).

Todas las personas con Síndrome de Down presentan características oculares fenotípicas, tales como inclinación oblicua de fisuras palpebrales y epicanto (Mohd-Ali *ét al*, 2006), presente en el 100% de la muestra del estudio; entre otras anomalías oculares encontradas están la triquiasis en un 2% y distriquiasis en un 2%, pero estas no fueron reportadas en otros estudios.

Por último, lo que respecta a las alteraciones del segmento posterior, se encuentran con menor frecuencia; se halló un estudio realizado por Da Cunha & Moreira, donde encontraron anomalías retínicas en 42 de 152 de los niños examinados (28%) (Da Cunha & Moreira, 1996), en cuanto a nuestro estudio de los 24 pacientes examinados, sólo 2 (8%) presentaron anomalías en fondo de ojo, probablemente relacionada con defectos refractivos miópicos severos.

8 CONCLUSIONES

Es importante conocer las alteraciones visuales y oculares presentes en niños con síndrome de Down, ya que como se evidenció en el presente estudio, son diversas y se encuentran en porcentajes significativos. Lo que puede comprometer el desarrollo de los niños, especialmente en términos de escolaridad. El error refractivo es una de las alteraciones más frecuentes en los niños con síndrome de Down, la cual tiene gran impacto, ya que, al no estar corregida adecuadamente, los estímulos necesarios para su desarrollo no se dan correctamente, por lo cual puede llegar a presentarse ambliopía generando dificultades en el desempeño personal.

La disminución de la función visual y presencia de nistagmus en pacientes con síndrome de Down está relacionada con el retardo mental debido a las irregularidades que se presentan en el sistema nervioso central que también perjudican la corteza visual, dado por la disminución de la sinapsis en esa área, dando como resultado un sistema visual débil.

Finalmente, entre más se observen signos oculares del Síndrome de Down, esto es, haya mayor expresividad genética, mayor será la severidad y la penetrancia. Esto es particularmente importante para el optómetra clínico, en el sentido que, de existir mayor presencia de signos oculares, probablemente el paciente presente mayor déficit cognitivo y mayor compromiso sistémico, ajustando el abordaje optométrico a estrategias acordes con las características del paciente y el criterio clínico más agudo para sugerir interconsultas con otros profesionales de la salud.

9 RECOMENDACIONES

El optómetra debe hacer parte del equipo interdisciplinario que apoya al control del estado de salud de las personas con síndrome de Down, con el fin de contribuir en el mejoramiento de la calidad de vida de estos pacientes; a su vez, el profesional debe suministrar un informe de los hallazgos encontrados durante el examen a los acudientes para generar conciencia en ellos de la importancia de llevar un seguimiento del estado visual y ocular de los niños.

La educación en la atención optométrica debe incluir el trato a personas con diferentes discapacidades, para así poder dar un servicio integral como profesionales, ya que muchas veces se encuentra falencias en los diagnósticos y conductas, o rechazo por parte del optómetra para examinar un paciente con síndrome de Down, debido a que se cree que estos pacientes son poco colaboradores y se dispersan fácilmente lo que interfiere en la consulta, esto se da por el desconocimiento de los profesionales acerca del manejo idóneo en esta población. Teniendo en cuenta lo anterior, como profesionales de la salud se debe brindar un servicio y trato adecuado a todas las personas sin exclusión alguna.

Se debe realizar un diagnóstico y tratamiento oportuno para minimizar el impacto negativo que estas tienen sobre cada niño, asimismo se debe formar al profesional de la salud visual y ocular sobre las características generales de esta población para llevar a cabo un examen visual óptimo y una solución adecuada para cada caso, teniendo en cuenta que el trato para estos niños debe ser diferente debido a su retardo mental, problemas de lenguaje, comunicación y comportamiento. Además, deben estar en controles de salud periódicos que permitan tener un seguimiento y contribuyan al mejoramiento de los procesos de aprendizaje.

Existen diferentes instituciones dedicadas a personas con síndrome de Down las cuales cuentan con un apoyo interdisciplinario que abarcan las áreas de salud, educación especial, trabajo social, terapia ocupacional, psicología; en

donde educan a los niños y familiares sobre las limitaciones y el manejo que deben tener. Asimismo, hay colegios de inclusión donde se preserva el derecho de igualdad, lo cual les brinda la oportunidad de llevar un mejor proceso de aprendizaje potencializando su nivel cognitivo al interactuar con niños sin discapacidad. Para ello, los niños con síndrome de Down deben tener la mejor condición visual posible para poder desarrollar su máximo potencial como personas capaces, alegres y afectivas.

Las alteraciones que presentan los pacientes con síndrome de Down afectan significativamente la calidad de vida de la persona y su entorno familiar, por tal motivo es importante dar un diagnóstico temprano del grado de discapacidad cognitiva y anomalías de salud general, con el fin de promover un mejor desarrollo y formación para su desenvolvimiento en el futuro.

A partir del estudio realizado se generó una base teórico-práctica acerca de las alteraciones visuales y oculares en niños con síndrome de Down y retardo mental, lo que servirá como inicio para futuras investigaciones a mayor escala sobre el tema, ya que es de gran interés y pocas personas lo han investigado en Colombia.

10 BIBLIOGRAFÍA

- Aghaji, A., Lawrence, L., Ezegwui, I., Onwasigwe, E., Okoye, O., & Ebigbo, P. (2013). Unmet visual needs of children with Down syndrome in an African population: implications for visual and cognitive development. *Eur J Ophthalmol*, 23(3), 394-398.
- Alemañy Martorell, J. (2003). *Oftalmología* (Vol. Capítulo 16. Refracción). La Habana, Cuba: Ciencia Médica.
- Artigas, M. (2000). Síndrome de Down (Trisomía 21). 37-43.
- Artigas, M. (2010). Síndrome de Down. *Asociación Española de pediatría*.
- Borrás. (2011). Retraso mental en niños y adolescentes. Barcelona.
- Brushfield, T. (1924). Spots on the iris constant in infant mongols. *Brit J Child Dis.*, 21, 241.
- Caputo, A. (1989). Down syndrome. Clinical review of ocular features. *Clin Pediatric*, 28: 355 - 58.
- Curbelo, L., Hernández, J. R., Machado, E. J., Padilla, C. M., Ramos, M., & Río, M. &. (2005). Frecuencia de ametropías. *Revista Cubana de Oftalmología*, 18(1).
- Da Cunha, R., & Moreira, J. (1996). Ocular findings in Down's Syndrome. *Am J Ophthalmol*, 122, 236-244.
- Feeley, K., & Jones, E. (2007). Estrategias para aplicar en conductas conflictivas de niños pequeños con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 24, 99-105.
- Fernández, N., & Zarante, I. (2007). Prevalencia y escala pronóstico para malformaciones congénitas en Colombia: La responsabilidad de los pediatras y neonatólogos. *Registro de 54.397 nacimientos. UCIN*, 7(4), 28-32.

- Firth, H., & Hurst, J. (2003). Oxford desk reference clinical genetics. *Oxford medical publications*.
- Flórez, J., & Ruíz, E. (2006). Síndromes y apoyos. Panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones. *FEAPS. Universidad de Cantabria*, 1-30.
- Gómez, J. (2012). *BIOLOGIA Y SALUD M* Tratado multidisciplinar: Actividad cerebral, Procesos mentales superiores. Comportamiento. *Biología y Salud Mental*. España.
- Gonzalez, C., Castro, J., & Álvarez, M. (2006). SUBLUXATION OF THE LENS: ETIOLOGY AND RESULTS. *ARCH SOC ESP OFTALMOL*, 81, 471-478.
- Herralz, R. (2011). *Manual de Optometría*. Medica panamericana.
- Jaegel, E. (1980). Ocular findings in Down's Syndrome. *Trans Am Ophthalmol Soc*, 78: 808-45.
- Kim, J., Heng, J., & Yu, Y. (2002). Characteristic ocular findings in asian children with Down's Syndrome. *Eye*, 16, 710-714.
- Kim, U., & Hwang, J.-M. (2009). Refractive errors and strabismus in Asian patients with Down syndrome. *Eye*, 23, 1560-1564.
- López, J. (2003). Taller de oftalmología, exploración oftalmológica en la consulta pediátrica, anomalías de visión fondo de ojo y urgencias oftalmológicas. 189-197.
- Martínez, J. (2011). Guía Oftalmológica del Síndrome de Down. *Sociedad Española de Oftalmología*.
- Médico., D. (2007-2014). *Diccionario médico-biológico, histórico y etiológico*. España: Universidad Salamanca.
- Mohd-Ali, Mohammed, Norlaila, Mohd-Fadzil, Rohani, C., & Norhani, M. (2006). Visual and binocular status of Down syndrome children in Malaysia. *Clinical and Experimental Optometry*, 89(3).

- Molina, N. (2009). Pruebas para la evaluación de agudeza visual en pacientes pediátricos. *Revista Ciencia y Tecnología para la Salud Visual y Ocular*, 7(1), 57-68.
- Molina, N., Páez, P., & Cordobés, C. (2008). Alteraciones visuales y oculares en pacientes con síndrome de Down. *Ciencia y Tecnología para la Salud Visual y Ocular*(11), 150-154.
- Moreno, E. (2012). El recién nacido con síndrome de Down. *Revista Española de Pediatría*, 68(6), 404-408.
- Morris, Mutton, & Alberman. (2002). Revised estimates of the maternal age specific live birth prevalence of Down's syndrome. *Journal of Medical Screening*, 9(1).
- Nano, H. (2000). *Se tuvo en cuenta los criterios de diagnóstico del Dr. Normas de diagnóstico y tratamiento de enfermedades oculares.* (S. M. Nano, Ed.)
- Oliva, M. (2000). La exploración oculomotora. *Servicio ORL. Hospital Universitario de Puerto Real.*
- OMS, O. M. (2012).
- Patterson, B. (2004). Problemas de conducta en las personas con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 21, 99-102.
- Paudel, N., Leat, S. J., Adhikari, P., Woodhouse, J. M., & Shrestha, J. B. (2010). Visual defects in Nepalese children with Down syndrome. *Clinical and Experimental Optometry*, 93(2), 83-90.
- Pérez, A., Pino, G., & García, J. (2014). Xeroderma pigmentoso. breve revisión de lo molecular a lo clínico. *Revista argentina de dermatología*, 95(1).
- Pozo, M., & González, E. (2011). La piel y su expresión en la clínica del niño con síndrome de Down. *Rev Med Int Sindr Down*, 15(2), 23-25.

- Puig, J., Estrella, E., & Galán, A. (2002). Ametropía y estrabismo en el niño con síndrome. *Revista Médica Iternacional Sobre el Síndrome de Down*, 6(3), 34-39.
- Ramírez, Belalcázar, Yunis, Quintero, & Arboleda. (2007). Parental origin, nondisjunction, and recombination of the extra chromosome 21 in Down syndrome: a study in a sample of the Colombian population. *Biomedica*, 27(1), 141-148.
- Ramírez, E., Arroyo, M., & Mogaña, M. (2003). Detección del estado refractivo en niños sanos en el Hospital General de México. *Revista Mexicana Oftalmológica*, 77(3), 120-123.
- Ramos, F. (1998). Deficiencia mental de origen genético. Síndromes y retardo mental. *Síndromes y retardo mental*, 47(121-125).
- Repka, M. (2002). Use of LEA symbol in young children. *British Journal of Ophthalmology*, 86, 489-490.
- Reyes, M., Moricheli, M., Rodriguez, A., & Stella, I. (2015). Siringomas: presentación de casos clínicos y revisión de la bibliografía. *Archivos argentinos dermatológicos*, 65(1), 1-8.
- Rivas, D., & Rozassa, F. (2012). Astigmatismo. *Rev. Act. Clin. Med*, 19, 915-919.
- Rodríguez, R., Gracia, C., & Aragon, M. (2008). El recién nacido prematuro. *Asociación Española de Pediatría*, 72-76.
- Rondal, J. (2007). Dificultades del lenguaje en el síndrome de Down: Perspectiva a lo largo de la vida y principios de intervención. *Revista Síndrome de Down*, 120-128.
- Rosenbloom, A., & Morgan, M. (1990). *Principles and Practice of pediatric optometry*. Philadelphia: Lippincott Company.

- Ruggieri, V., & Arberas, C. (2009). Síndromes genéticos reconocibles en el período neonatal. *Medicina (Buenos Aires)*, 69(1), 15-35.
- Ruiz, N., & Villanueva, C. (2006). Catarata en pacientes con Trisomía 21. *Revista Mexicana de Oftalmología*, 8(4), 180-184.
- Series, D. S. (2007). Eye problems in children with Down's Syndrome. *Notes for parents and carers*.
- Serrano, J. &. (2011). Estrabismo y ambliopía, conceptos básicos para el médico. *Med UNAB*, 14(2), 108-120.
- Sharmini, L., Alzan, Z., & Zilfalil, B. (2006). Ocular findings in Malaysian children with Down's syndrome. *Singapore Medical Journal*, 47(1), 14-19.
- Sherman, Lamb, & Feingold. (2006). Relationship of recombination patterns and maternal age among non-disjoined chromosomes 21. *Biomedical Society transactions*, 34(4), 578-580.
- Solomons, G. (1965). Four common eye signs in mongolism. *Am J Dis Child*, 110: 46-50.
- Troncoso, M. d. (2009). Síndrome de Down: lectura y escritura. *Fundación Iberoamericana Down 21*.
- Tsiaras, W., Pueschel, S., Keller, C., Curran, R., & Giesswein, S. (1999). Amblyopia and visual acuity in children with Down's Syndrome. *British Journal of Ophthalmology*, 83, 1112-1114.
- Werner, D. (2013). *El niño campesino deshabilitado*. Berkeley, EE.UU: Hesperian – Guías de salud.
- Wright, K., & Strube, Y. (2012). *Pediatric Ophthalmology and Strabismus*. New York: Oxford University Press.

11 GLOSARIO

1. Alergia: alteración respiratoria, nerviosa o eruptiva, por la absorción de sustancias que generan una sensibilidad especial.
2. Alteración: variación de las características, la esencia o la forma de una cosa.
3. Alteración cromosómica: cambio en el número de genes o en el orden de estos dentro de los cromosomas.
4. Aniridia: ausencia parcial o total del iris.
5. Anomalías genitourinarias: alteración biológica, congénita o adquirida del tracto genitourinario.
6. Apnea del sueño: síndrome caracterizado por episodios constantes de obstrucción o colapso de la vía aérea superior que tiene lugar mientras la persona duerme.
7. Ataxia: ausencia de la capacidad de realizar movimientos de manera voluntaria, ordenada y suavemente. Puede afectar a

tronco, extremidades, faringe, laringe etc. Se debe a la afectación de algunas estructuras del sistema nervioso.

8. Autismo: trastorno en el desarrollo del cerebro que inicia en los niños antes de los tres años de edad y genera alteración cualitativa de la interacción social, la comunicación y patrones de comportamiento.
9. Autoagresión: conducta deliberada de inducirse daño físico directo, sin la intención consciente de provocarse la muerte.
10. Braquicefalia: Cualidad del braquicéfalo.
11. Braquicéfalo: anomalía del cráneo que se caracteriza por un diámetro transversal inferior al anteroposterior.
12. Braquidactilia: malformación genética que produce dedos asimétricamente cortos tanto en manos como en pies.
13. Cardiopatía: enfermedad que afecta al corazón, principalmente al miocardio, pueden ser adquiridas o congénitas.
14. Clinodactilia: angulación del dedo en el plano coronal o radio cubital.
15. Coeficiente intelectual: medida estandarizada que permite conocer las capacidades de razonar y adaptar de manera eficaz todo tipo de situaciones, además de conocer la inteligencia de una persona.
16. Criptorquidia: descenso de los testículos.
17. Cromosoma: corpúsculos que se forman por condensación de la cromatina durante el proceso de mitosis y la meiosis.
18. Deleción: Mutación que consiste en la pérdida de un fragmento de ADN de un cromosoma; puede afectar desde un solo nucleótido (deleción puntual) a grandes regiones.
19. Diabetes Mellitus: es la presencia de niveles de glucemia altos debida a una producción insuficiente de insulina o resistencia a ésta.
20. Dismorfia facial: malformación de alguna parte de la cara producida durante su desarrollo.
21. Displasia de cadera: desarrollo inadecuado del acetábulo, de la cabeza femoral o de ambos, aunque hay una relación concéntrica entre ambas superficies articulares.
22. Dolicocefalia: conformación del cráneo dentro de los límites normales.

23. Enfermedad de Hirshprung: afecta el intestino grueso, normalmente, las heces fecales son empujadas a través del colon por músculos.
24. Epicanto: pliegue cutáneo entre el párpado superior e inferior, en forma de media luna, que cubre el ángulo interno del ojo.
25. Estereotipo: imagen aceptada comúnmente por una sociedad con carácter inmutable.
26. Exostosis: formación patológica del hueso que genera protuberancias.
27. Facies típica: semblante que revela alguna alteración o enfermedad del organismo.
28. Fenotipo: realización visible del genotipo en un determinado ambiente.
29. Fisura palatina: defecto de nacimiento que se manifiesta por la apertura uní o bilateral en el labio superior entre la boca y la nariz.
30. Hiperlaxitud: flexibilidad excesiva en las articulaciones, músculos, cartílagos y tendones de las personas.
31. Hipertelorismo ocular: alteración que consiste en el aumento de distancia entre los ojos.
32. Hipoacusia: Pérdida parcial de la audición.
33. Hipogenitalismo: Desarrollo escaso de los caracteres sexuales secundarios.
34. Hipoplasia de la falange medio: falange que es generalmente más pequeña o poco desarrollada.
35. Hipoplasia medio facial: la mitad de la cara se desarrolla más lentamente.
36. Hipotonía: disminución del tono del músculo esquelético.
37. Infección: colonización de un patógeno que es perjudicial para el funcionamiento normal y supervivencia del huésped.
38. Leucemia: enfermedad caracterizada por el exceso permanente del número de leucocitos en la sangre.
39. Lisencefalia: trastorno poco común de la formación del cerebro caracterizado por microcefalia y la ausencia de las circunvoluciones o gyrus normales del cerebro.
40. Macroglosia: hipertrofia o incremento del volumen de la lengua.

41. Meiosis: proceso de división celular, en el que se originan cuatro células hijas cada una con la mitad de cromosomas que la célula madre.
42. Microcefalia: malformación que consiste en un desarrollo insuficiente del cráneo, a menudo acompañado de atrofia cerebral.
43. Micrognatia: Tamaño pequeño de la mandíbula.
44. Mielina: Lipoproteína que constituye la vaina de los axones de las neuronas; permite la sinapsis gracias a su efecto aislante; producida por las células de Schwann.
45. Mitosis: proceso de división celular en el que las células hijas quedan con la cantidad de material genético igual al de la madre.
46. Mosaicismo: alteración genética en la que en un individuo, coexisten dos o más poblaciones de células con diferente genotipo.
47. Nariz antevertida: alteración en la nariz, donde las porciones posterolaterales se convierten en anterolaterales.
48. Nariz bulbosa: nariz con punta en forma de bola.
49. Nariz en caso griego: nariz con un ángulo casi o totalmente recto, donde la depresión es casi ausente.
50. Obesidad: acumulación anormal o excesiva de grasa que puede ser perjudicial para la salud.
51. Otitis media: inflamación o infección del oído medio.
52. Paratiroides: glándulas de secreción interna localizadas alrededor de la tiroides las cuales producen una hormona que mantiene el equilibrio del calcio en el cuerpo.
53. Piel hiperqueratósica: piel con presencia excesiva de queratocitos.
54. Quiasma: parte de las vías ópticas que corresponde a un entrecruzamiento en X de las fibras provenientes de las cintas ópticas.
55. Síndrome de Smith – Magenis: trastorno genético caracterizado por un déficit intelectual variable, trastornos del sueño, anomalías craneofaciales y esqueléticas, trastornos psiquiátricos, y retraso motor y del habla.

56. Síndrome de Angelman: enfermedad de causa genética caracterizada por un estado aparente de alegría permanente, retraso en el desarrollo, capacidad lingüística reducida o nula, escasa receptividad comunicativa y coordinación motriz, con problemas de equilibrio y movimiento, ataxia.
57. Síndrome de Asperger: trastorno del desarrollo cerebral, que tiene mayor incidencia en personas del sexo masculino.
58. Síndrome de George/ velocardiofacial: condición caracterizada por la anomalía o ausencia congénita del timo, paratiroides y sus grandes vasos, se da por el fracaso de desarrollo de la tercera y cuarta bolsa faríngea.
59. Síndrome de Langer – Giedion: se caracteriza por la asociación de déficit intelectual y otras anomalías como: piel redundante, múltiples exostosis cartilaginosas, rostro característico y epífisis de las falanges en forma de cono.
60. Síndrome de Miller – Diecker: es una variedad de la lisencefalia, en la cual el cerebro se presenta con pocas o ninguna circunvolución, por lo que también se conoce como “cerebro liso”.
61. Síndrome de Prader – Willi: enfermedad genética caracterizada por obesidad con hipotonía e hipogonadismo, acromicria y retardo mental.
62. Síndrome de WARG: enfermedad genética poco común, cuyos afectados están predispuestos a desarrollar el tumor de Wilms (tumor que afecta los riñones), junto con aniridia, trastornos genitourinarios, y retardo mental.
63. Síndrome: conjunto de síntomas y signos que ocurren en una enfermedad, de forma que la presencia de alguno de ellos suele ir asociada con otros; la etiología de cada uno puede ser diversa.
64. Timo: glándula endocrina, situada en la parte inferior del cuello y superior del tórax, que hace parte de la función inmunitaria a través de los linfocitos T.
65. Translocación: mutación cromosómica en la que un segmento de cromosoma se fija a un cromosoma no homólogo.
66. Trisomía: existencia de tres cromosomas en un par cromosómico.

67. Tumor Wilms: es una neoplasia maligna del riñón y el segundo tipo más frecuente de cáncer abdominal en niños.

Referencias

Diccionario médico. (2007-2014). Diccionario médico-biológico, histórico y etiológico. España. Universidad Salamanca.

Leonard, B., (2000). Oftalmología pediátrica. México. McGraw-Hill Interamericana.

12 ANEXOS

12.1.1 Historia Clínica

Nombre completo: _____ Edad: _____ Genero: _____
Nombre del Padre o Acudiente: _____ Teléfono: _____
Lugar de nacimiento: _____ Escolaridad: _____
Antecedentes:

Anamnesis:

Agudeza Visual: _____

	Lejos	Cerca
Ojo derecho		
Ojo izquierdo		
Ambos ojos		

Examen Externo:

Ojo derecho	Ojo Izquierdo

Estado motor:

Ojo derecho: _____ Ojo izquierdo: _____

Oftalmoscopia

Ojo derecho	Ojo Izquierdo
Excavación: Relación A/V: Coloración:	Excavación: Relación A/V: Coloración:

Estado Refractivo:

OD:		
OI:		

12.2.1. Consentimiento Informado