

2021

Manifestaciones visuales y oculares en pacientes con síndromes de Down, Marfan y Stickler: Revisión sistemática cualitativa.

Oscar Iván Pulido Romero
Universidad de La Salle, Bogotá, opulido35@unisalle.edu.co

Kimberly Catalina Pineda García
Universidad de La Salle, Bogotá, kpineda31@unisalle.edu.co

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



Part of the [Diagnosis Commons](#), and the [Optometry Commons](#)

Citación recomendada

Pulido Romero, O. I., & Pineda García, K. C. (2021). Manifestaciones visuales y oculares en pacientes con síndromes de Down, Marfan y Stickler: Revisión sistemática cualitativa.. Retrieved from <https://ciencia.lasalle.edu.co/optometria/1891>

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.

MANIFESTACIONES VISUALES Y OCULARES EN PACIENTES CON
SÍNDROMES DE DOWN, MARFAN Y STICKLER: REVISION SISTEMATICA
CUALITATIVA

OSCAR IVAN PULIDO ROMERO

Código: 50131035 Estudiante

KIMBERLY CATALINA PINEDA GARCIA

Código: 50131031
Estudiante

NANCY PIEDAD MOLINA MONTOYA

Optómetra, Msc. PhD

Directora

UNIVERSIDAD DE LA SALLE
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

PROGRAMA DE OPTOMETRIA

BOGOTA, COLOMBIA
2021

Nota de aceptación:

Firma del presidente del jurado

Firma del jurado

Firma del jurado

DEDICATORIAS, AGRADECIMIENTOS

Dedico esta tesis primeramente a Dios por permitirme culminar con este proyecto, también a mi hija Gabriela Blanco quien ha sido el motor de mi vida la razón de mi felicidad y el motivo más grande para salir adelante, a mi Madre por ser la principal promotora de mis sueños por creer en mí, por estar en mi vida por sus consejos y su apoyo, a mi Abuelita por su amor incondicional, sus palabras de aliento y siempre estar a mi lado.

Yo, Oscar Ivan Pulido Romero, dedico esta tesis a Dios por darme los ánimos de poder realizarla, también, a mis padres; Alba Romero Ospina y Gever Pulido Celis ya que gracias al amor y apoyo de ellos he llegado a este punto de mi carrera universitaria, también a la Doctora Nancy Piedad Molina Montoya por aceptar ser nuestra directora de tesis, también al comité de investigación de la facultad de ciencias de la salud de la Universidad de La Salle por aceptar este proyecto de investigación y darnos la oportunidad de expresar nuestros conocimientos de esta forma, también a la docente Sandra Carolina Duran Cristiano por estar atenta al progreso de nuestro proyecto, también a mi compañera Kimberly Katalina Pineda García por acompañarme en todo el proceso de esta tesis y por ultimo a mí mismo, ya que también gracias a mi esfuerzo y dedicación se logró llevar a cabo este proyecto.

Agradecemos a la Doctora Nancy Molina por aceptar ser nuestra directora de tesis, por su hospitalidad, humildad, lealtad, dedicación, paciencia y optimismo que nos brindó en este proyecto, por ser nuestra guía y siempre estar para nosotros, agradecemos al comité de investigación por darnos la oportunidad de expresar nuestros conocimientos de esta forma y agradecemos a la Universidad de la Salle por abrirnos las puertas de la institución y permitirnos culminar con esta etapa de la vida.

índice de Contenido

Índice	1
Resumen	4
1. Introducción	4
2. Métodos	8
2.1. Criterios de inclusión	10
2.2. Criterios de Exclusión	10
3. Resultados	11
3.1. Síndrome de Down	16
3.2. Síndrome de Stickler	18
3.3. Síndrome de Marfan	21
4. Discusión	23
5. Conclusiones	27
6. Bibliografía	27
Anexos	32

Índice de Tablas

- Tabla 1.** valuación de la calidad de los resultados de los artículos con la plantilla de ensayo clínico.
- Tabla 2.** Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la plantilla de revisión bibliográfica.
- Tabla 3.** Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la plantilla de reporte de caso clínico.
- Tabla 4.** Orden cronológico de los artículos científicos revisados.
- Tabla 5.** Alteraciones físicas y tratamientos de los síndromes de Down, Stickler y Marfan
- Tabla 6.** Hallazgos visuales y oculares del Síndrome de Down encontrados en la revisión sistemática cualitativa.
- Tabla 7.** Hallazgos visuales y oculares del Síndrome de Stickler encontrados en la revisión sistemática cualitativa.
- Tabla 8.** Hallazgos visuales y oculares del Síndrome de Marfan encontrados en la revisión sistemática cualitativa.

Indice de Anexos

- Anexo 1.** Resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico.
- Anexo 2.** Resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de revisión bibliográfica.
- Anexo 3.** Resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de reporte de caso clínico.

MANIFESTACIONES VISUALES Y OCULARES EN PACIENTES CON SÍNDROMES DE DOWN, MARFAN Y STICKLER: REVISIÓN SISTEMÁTICA CUALITATIVA.

Oscar Ivan Pulido Romero*

Kimberly Catalina Pineda Garcia*

Estudiantes de IX semestre, programa de Optometría Universidad de la Salle.

Directora: Nancy Piedad Molina Montoya.

Resumen

Introducción: Un síndrome es un conjunto de manifestaciones clínicas que pueden estar asociadas a etiologías diversas. Algunos síndromes presentan manifestaciones visuales y oculares en los pacientes. **Objetivo:** Determinar las principales alteraciones visuales y oculares en niños que padecen de Síndrome de Down, Síndrome de Marfan y Síndrome de Stickler. **Métodos:** se realizó una revisión sistemática cualitativa, de artículos encontrados en bases de datos como (Pubmed, Scielo, Science Direct, EBSCO, Medline en texto completo entre otras), realizando un listado de las referencias encontradas y utilizadas para cumplir con el objetivo de este artículo. Para la evaluación de la calidad de los resultados, se usó el método CASPe, una combinación entre el Programa de Habilidad de Evaluación Crítica (CASP), la Unidad de Recursos de Salud Pública y el Instituto de Salud Oxford y la herramienta de evaluación crítica de Joanna Briggs Institute. **Resultados:** De los 31 artículos encontrados, solo 20 fueron escogidos para esta revisión sistemática cualitativa teniendo en cuenta los criterios de búsqueda, en los cuales las principales alteraciones son defectos refractivos altos, desprendimientos de retina y opacidades oculares. **Conclusiones:** Los hallazgos visuales fueron las manifestaciones más frecuentes en los síndromes de Down, Marfan y Stickler ya que estos en la totalidad de referencias se presentaban con agudezas visuales muy bajas y/o con un defecto refractivo muy marcado, incluso estas también iban acompañadas con una anomalía en el campo motor, malformaciones en segmento anterior y posterior.

Palabras claves: Alteraciones visuales, Desarrollo visual, Pediatría, Síndrome de Down, Síndrome de Marfan y Síndrome de Stickler.

Summary

Introduction: A syndrome is a set of clinical manifestations that can be associated with different etiologies. Some syndromes present visual and ocular manifestations in patients. **Objective:** To determine the main visual and ocular alterations in children diagnosed with Down's, Marfan's and Stickler's Syndrome. **Methods:** qualitative systematic review. The articles were searched in databases (Pubmed,

SciELO, Science Direct, EBSCO, Medline in full text. Those articles that meet the objective of this article were included. For the evaluation of the quality of the results, the CASPe method was used, a combination between the Critical Evaluation Skill Program (CASP), the Public Health Resources Unit and the Oxford Health Institute and the critical evaluation tool of Joanna Briggs Institute. Results: Of the 31 articles recovered, only 20 were chosen for this qualitative systematic review taking into account the search criteria, in which the main alterations are high refractive errors, retinal detachments and ocular opacities. **Conclusions:** Visual findings were the most frequent manifestations in Down, Marfan and Stickler syndromes since these in all references present with very low visual acuity and / or with a very marked refractive defect, even these were also accompanied by an abnormality in the motor field, malformations in the anterior and posterior segment.

Key words: Visual disturbances, Visual development, Pediatrics, Down syndrome, Marfan syndrome and Stickler syndrome.

1. Introducción

“En Medicina, el Síndrome es la constelación de síntomas y/o signos relacionados con un mecanismo anormal, que conduce al diagnóstico de la enfermedad que afecta al paciente. El Síndrome viene a ser una estructura fenotípica que reúne las manifestaciones o fenómenos de la alteración del sistema, sin ser característicos de una causa en particular; es decir que el síndrome puede ser producido por causas diferentes, ni ellas son capaces de generar el mecanismo con que se relacionan los síntomas y los signos típicos.” (1)

Desde el punto de vista clínico las enfermedades con compromiso genético son aquellas que afectan la calidad de vida del ser humano a largo plazo manifestándose como una discapacidad física, intelectual o mental deteriorando la funcionalidad a lo largo de la vida de las personas generando un alto índice de mortalidad. (2)

Se tienen en cuenta tres tipos importantes de alteraciones genéticas: enfermedades monogénicas, síndromes cromosómicos, y malformaciones congénitas. En genética las leyes Mendelianas son un tema que abarca de manera específica la mutación o daño en los genes, ofreciendo un diagnóstico muy específico y su tratamiento a pesar de que no se puedan cambiar todas las células afectadas genéticamente, pero si se puede tener en cuenta los diagnósticos prenatales y la incidencia de algunas enfermedades que tiene que ver con la edad de la madre como lo es el síndrome de Down. (2)

Las anomalías congénitas son un grupo heterogéneo de patologías caracterizadas por alteraciones estructurales, funcionales o moleculares en un neonato, estas alteraciones también pueden ser de carácter hereditario, producidas por factores

desencadenantes antes o durante la gestación a nivel genético, cromosómico o tisular, cuyas manifestaciones clínicas pueden ser aparentes, en el momento mismo del nacimiento o en etapas subsiguientes que incluyen las malformaciones congénitas, disrupciones, deformidades congénitas, displasias, trastornos metabólicos y alteraciones funcionales. (3)

En Colombia se estima que la población es de 43.7 billones de habitantes con un crecimiento anual no mayor al 1.6% y una expectativa de vida de 71.8 años con una tasa de mortalidad en niños de 1 año de 18 por cada 1.000 nacidos y con una tasa de fertilidad para el año 2003 de 2,5 infantes nacidos por mujer. El Banco Mundial considera que es un país con un ingreso medio - bajo lo que hace que la calidad de vida no sea la ideal para los pacientes neonatos que pueden llegar a nacer con algún tipo de patología o síndrome a tratar. Colombia a través de los años se encuentra en un proceso para disminuir la morbilidad y mortalidad buscando dar un mejor cuidado a los recién nacidos y cuidados a las madres en estado de embarazo ya que se han confirmado enfermedades genéticas y alteraciones congénitas con más frecuencia así afectando la salud pública en el país. (4)

En Colombia la segunda causa de mortalidad en menores de un año son las anomalías congénitas, estas generan más del 30% de la discapacidad en la población general. Se calcula una frecuencia entre 3 y 7% de todos los nacidos vivos los que se encuentran las malformaciones congénitas con una frecuencia cercana al 3.5%. Las que generan un alto impacto de morbimortalidad son las cardiopatías congénitas con un índice de 15.73 / 10.000 nacidos vivos y el síndrome de Down con un índice de 17.82 / 10.000 nacidos vivos. (3)

Las principales causas de discapacidad visual en todo el mundo son las anomalías congénitas de los ojos y este abarca todos los defectos estructurales importantes del globo ocular que son identificables al nacer. De todas las enfermedades y síndromes genéticos que afectan a los seres humanos, un tercio afectan los anexos oculares. Los defectos oculares hereditarios como el coloboma, la microftalmia y las distrofias retinianas pueden surgir como alteraciones oculares como parte de un síndrome. Se escogieron los síndromes de Down, Marfan y Stickler por que estos además de causar alteraciones a nivel sistémico también producen manifestaciones a nivel visual y ocular por medio de alteraciones cromosómicas y/o mutaciones genéticas en la fase neonatal que se presentan como una entidad genética autosómica dominante en donde los niños suelen estar expuestos a más alteraciones en la fase posnatal por causa de malformaciones causadas por la alteración cromosómica o mutación genética, que deben tenerse en cuenta para su diagnóstico y manejo.(5)

“El Síndrome de Down es una entidad genética autosómica dominante” (6) que es causado por una copia extra del cromosoma 21 (cromosoma 21 - Hsa21) que involucra prácticamente todos los órganos y sistemas generando un conjunto de patologías y alteraciones, en las personas que lo padecen, que incluyen múltiples problemas de salud como dificultad para el aprendizaje, dismorfias craneofaciales, hipotiroidismo, cardiopatías congénitas, alteraciones gastrointestinales, leucemias,

problemas de oído y trastornos relacionados con el sistema inmunitario (enfermedad celíaca, la tiroides y la diabetes mellitus). Incluso, hay casos que presentan un mayor riesgo de infecciones respiratorias y hospitalizaciones por neumonía y bronquiolitis. (7)

La mayoría de los casos se deben a una trisomía completa Hsa21 o una trisomía parcial que incluye la región crítica 21q22.3. Alrededor de 3% se debe a una alteración en la que los pacientes tienen células normales y células con un cromosoma Hsa21 extra en conjunto; menos de 2% se origina por un cariotipo con 46 cromosomas donde usualmente el cromosoma 14, contiene material cromosómico extra del Hsa21. También existen otros genes en la región crítica de este síndrome en el caso del gen DYRK1A (21q22.13) que está expresado en el sistema nervioso en desarrollo y del adulto y su función es la inhibición de la proliferación celular y promoción de la diferenciación neuronal prematura. (8)

El síndrome de Stickler es una entidad genética autosómica dominante, que genera una mutación en los genes del colágeno y su índice de prevalencia es de 1 caso por cada 7500 nacimientos (9). Se caracteriza por anomalías oculares, esqueléticas, auditivas y orofaciales donde los cambios esqueléticos incluyen hipermovilidad articular en la infancia, displasia espondiloepifisaria leve y osteoartritis prematura, La anomalía auditiva consiste en una hipoacusia neurosensorial que suele ser leve en los tonos altos y las características orofaciales son: cara media plana, puente nasal deprimido, micrognatia y paladar hendido. (10)

La mayoría de los casos se deben a variantes en genes que codifican varios colágenos fibrilares. El síndrome de Stickler se divide en tres tipos. El tipo 1 (STL1) indica cambios heterocigotos en COL2A1, que codifica la cadena alfa-1 del colágeno tipo II afectando al exón 2, que solo se expresa en el ojo, representando aproximadamente el 80% de los casos. El tipo 2 (STL2) es causado por una alteración heterocigótica a COL11A1, que codifica la cadena alfa-1 del colágeno tipo XI. El tipo 3 que es causado por cambios heterocigotos en COL11A2, donde este no es expresado en el ojo, que indica que no es un fenotipo ocular.

Las proteínas morfogenéticas óseas (BMP) son factores de crecimiento que pertenecen a la familia de los factores de crecimiento transformantes beta (TGF- β) y se expresan en toda la embriogénesis. Se reconoce que tienen un papel crucial en el desarrollo temprano embrionario en la gastrulación y neurulación, el patrón del mesodermo y la proliferación, diferenciación y morfogénesis celular en muchos sistemas de órganos. El BMP4 tiene la tarea de desarrollar y establecer el eje dorsal-ventral del ojo en donde está también en desarrollo, la inducción del cristalino y el desarrollo de la retina. (11)

El Síndrome de Marfan es una entidad autosómica dominante que afecta las fibras elásticas del tejido conectivo manifestándose en órganos como corazón, pulmones, faceta los huesos, daños oculares y en la piel (12), se calcula que la incidencia de este síndrome es de 2 a 3 casos por cada 10.000 individuos. (13) La principal causa de mortalidad es la dilatación aórtica progresiva, generalmente máxima en el seno

de Valsalva, asociada con la incompetencia de la válvula aórtica en el cual conduce a la disección o rotura aórtica, pero el prolapso de la válvula mitral puede ser significativo. Se considera que las personas jóvenes con este síndrome presentan un hábito alto y delgado, extremidades largas, aracnodactilia, deformidades de los pectus y, a veces, escoliosis también se considera que hay otros hallazgos como un paladar arqueado alto con apiñamiento dental, distensión de estrías cutáneas, hernia o neumotórax recurrentes. (12)

El Síndrome Marfan es una enfermedad de penetrancia completa que altera con una anomalía de las proteínas fibrilina 1 y 2 localizadas en el cromosoma 15q21.1 y 5q 23-21 que conlleva diferentes manifestaciones en los sistemas cardiovascular, osteomuscular, piel, tegumentos y oftalmológico. (14) Clínicamente, el síndrome de Marfan es un trastorno multiorgánico que tiene un patrón progresivo en la mayoría de los casos. (15) La fibrilina es la principal proteína de un grupo de microfibrillas de los tejidos conectivos elásticos y no elásticos que son esenciales para una normal fibrillogénesis elástica. (13) *“La microfibrilla constituye los ligamentos suspensorios del cristalino y como substrato de la elastina en la aorta y en otros tejidos conectivos: vías aéreas y duramadre.”* (14)

Se considera que las mutaciones en el gen FBN1 están asociadas con un continuum fenotípico; en algunos casos hay recién nacidos que pueden pasar inadvertidos al examen físico, ya que nacen con rasgos leves del síndrome, en comparación a otros casos de recién nacidos que presentan formas graves y de rápida progresión multiorgánica. (13) (15) *“Alrededor del 90% de las mutaciones son de tipo único y afectan a un individuo o familia; el 20% de los individuos no heredan las mutaciones, por lo que estas se interpretan como nuevas.”* (13)

Hay factores que pueden causar un síndrome en la fase neonatal ya que un cuadro neurológico neonatal puede responder a alteraciones genéticas tales como la alteración de uno o más cromosomas. Benjamin, J y Borish, I, mencionan en Borish's Clinical Refraction que varios síndromes que se presentan con retraso en el neurodesarrollo están asociados con una falla de emetropización, una gama más amplia y una mayor incidencia de mayores errores de refracción. Muchos síndromes comunes, como el síndrome de Down, se caracterizan por una mayor incidencia de hipermetropía o miopía en comparación con niños normales. Estudios de genética molecular han identificado genes o regiones cromosómicas que están relacionadas con la miopía "sindrómica" (que se encuentra en individuos con Síndromes de Marfan, Stickler, Ehlers-Danlos y Knobloch, y ceguera nocturna congénita estacionaria). (16) Como se ha visto, se ha identificado que los síndromes de Down, Marfan y Stickler pueden causar alteraciones visual y ocular por medio de alteraciones genéticas o en los cromosomas correspondientes al desarrollo del funcionamiento ocular.

El objetivo de la presente revisión sistemática cualitativa es determinar las alteraciones visuales y oculares que se presentan asociadas a los síndromes de Down, Marfan y Stickler en pacientes pediátricos que permitirán el conocimiento de

alternativas para identificar posibles signos y síntomas tanto generales como visuales para realizar un diagnóstico y manejo efectivo en la práctica clínica.

2. Metodología

Se realizó una revisión sistemática cualitativa sobre las manifestaciones visuales y oculares en pacientes pediátricos con síndromes de Down, Marfan y Stickler, de artículos encontrados en bases de datos como Pubmed, Science Direct, EBSCO, Medline y Bibliotecas electrónicas como Scielo en texto completo entre otras con base en los términos “Syndrome”, “Down”, “Marfan”, “Stickler” con el conector AND y los términos “pediatrics”, “visual disturbances”, “visual development”, “children's visión” y “retina”. Se hizo una selección inicial de artículos en inglés y español.-Para cada artículo seleccionado se realizó una evaluación literaria y crítica sobre el contenido para evaluar su calidad.

Se usó el método CASPe (Critical Appraisal Skills Programme) para la evaluación de la calidad de los resultados de los ensayos clínicos.

Tabla 1. valuación de la calidad de los resultados de los artículos con la plantilla de ensayo clínico.

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico			
Preguntas		Respuesta	
1	¿Se orienta el ensayo a una pregunta claramente definida?	Si	No
2	¿Fue aleatoria la asignación de los pacientes a los tratamientos?	Si	No
3	¿Fueron adecuadamente considerados hasta el final del estudio todos los pacientes que entraron en él?	Si	No
4	¿Se mantuvo el cegamiento a: <ul style="list-style-type: none"> ● Los pacientes. ● Los clínicos. ● El personal del estudio. 	Si	No
5	¿Fueron similares los grupos al comienzo del ensayo?	Si	No
6	¿Al margen de la intervención en estudio los grupos fueron tratados de igual modo?	Si	No
7	¿Es muy grande el efecto del tratamiento?	Si	No
8	¿Cuál es la precisión de este efecto?	Si	No
9	¿Puede aplicarse estos resultados en tu medio o población local?	Si	No
10	¿Se tuvieron en cuenta todos los resultados de importancia clínica?	Si	No
11	¿Los beneficios a obtener justifican los riesgos y los costes?	Si	No

Cabello, J.B. por CASPe. Plantilla para ayudarte a entender un Ensayo Clínico. En: CASPe. Guías CASPe de Lectura Crítica de la Literatura Médica. Alicante: CASPe; 2005. Cuaderno I. p.5-8.

Para la evaluación de la calidad de los resultados de los artículos de revisión bibliográfica se usó un método que consiste en una combinación entre el Programa de Habilidad de Evaluación Crítica (CASP), la Unidad de Recursos de Salud Pública y el Instituto de Salud Oxford que consiste en tres preguntas para valorar los artículos de revisión bibliográfica

Tabla 2. Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la plantilla de revisión bibliográfica.

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la valoración crítica de revisiones sistemáticas y narrativas de la literatura			
Preguntas		Respuesta	
1	¿Son válidos los resultados proporcionados por la revisión?	Si	No
2	¿Cuál es el resultado principal de la revisión?	Si	No
3	¿Son aplicables los resultados en una población pediátrica con alteraciones visuales?	Si	No

Adeyemi AT. Critical appraisal of systematic and narrative reviews of literature in the field of orthodontics. J Dent Health Oral Disord Ther. 2018;9(5):358–361. DOI: 10.15406/jdhodt.2018.09.00409

Para la calidad de los resultados de los reportes de caso se usó la herramienta de evaluación crítica de Joanna Briggs Institute que tiene como propósito de esta evaluación es evaluar la calidad metodológica de un estudio y determinar en qué medida un estudio ha abordado la posibilidad de sesgo en su diseño, realización y análisis.

Tabla 3. Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la plantilla de reporte de caso clínico.

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la herramienta de evaluación crítica de Joanna Briggs Institute			
Preguntas		Respuesta	
1	¿Fueron claras las características demográficas?	Si	No
2	¿Se describió y presento claramente la historia del paciente, en una línea de tiempo?	Si	No
3	¿fue claramente descrito el estado clínico del paciente?	Si	No
4	¿Las pruebas diagnósticas, o los métodos de investigación fueron claramente descritos?	Si	No
5	¿Las intervenciones o procedimientos fueron claramente descritos?	Si	No
6	¿Cuál fue la condición clínica posterior a la intervención?	Si	No
7	¿Existieron efectos adversos (daños) o efectos imprevistos, los describieron claramente?	Si	No
8	¿El reporte de caso proporciona lecciones para aplicar?	Si	No

Moola S, Munn Z, Tufanaru C, Aromataris E, Sears K, Sfetcu R, Currie M, Qureshi R, Mattis P, Lisy K, Mu P-F. Chapter 7: Systematic reviews of etiology and risk. In: Aromataris E, Munn Z (Editors). Joanna Briggs Institute Reviewer's Manual. The Joanna Briggs Institute, 2017.

2.1 Criterios de Inclusión

Se tuvo en cuenta datos cuantitativos y cualitativos como edad, sexo, raza y artículos relacionados con los síndromes que se llevaron a cabo en esta investigación, también se resaltó si existe algún tipo de tratamiento o medicamento que se encuentre en los artículos.

2.2 Criterio de Exclusión

Se tuvo en cuenta la edad ya que no se tomaron en cuenta artículos referidos a niños mayores de trece años, niños que hayan adquirido alguna enfermedad sistémica u otro síndrome posterior a los síndromes que se van a llevar a cabo en esta investigación, también no se tuvo en cuenta las fechas de publicaciones de los artículos no inferiores a diez años posteriores al desarrollo de estos.

Se incluyeron los artículos con las mayores puntuaciones de acuerdo con las matrices de evaluación. Se realizó un listado de referencias que facilitó la sistematización de la información. la gestión bibliográfica se hizo por medio de la aplicación Mendeley y los resultados se presentaron de forma "descriptiva", se incluyeron 7 cuadros que proporcionan una descripción más detallada de ciertos aspectos clave de la metodología y de la conducción de la revisión sistematizada que nos facilitó encontrar la mejor evidencia científica disponible.

3. Resultados

Se realizó una revisión sistemática cualitativa, se seleccionaron 42 publicaciones en bases de datos, donde 31 publicaciones fueron seleccionados para la evaluación detallada del texto completo.

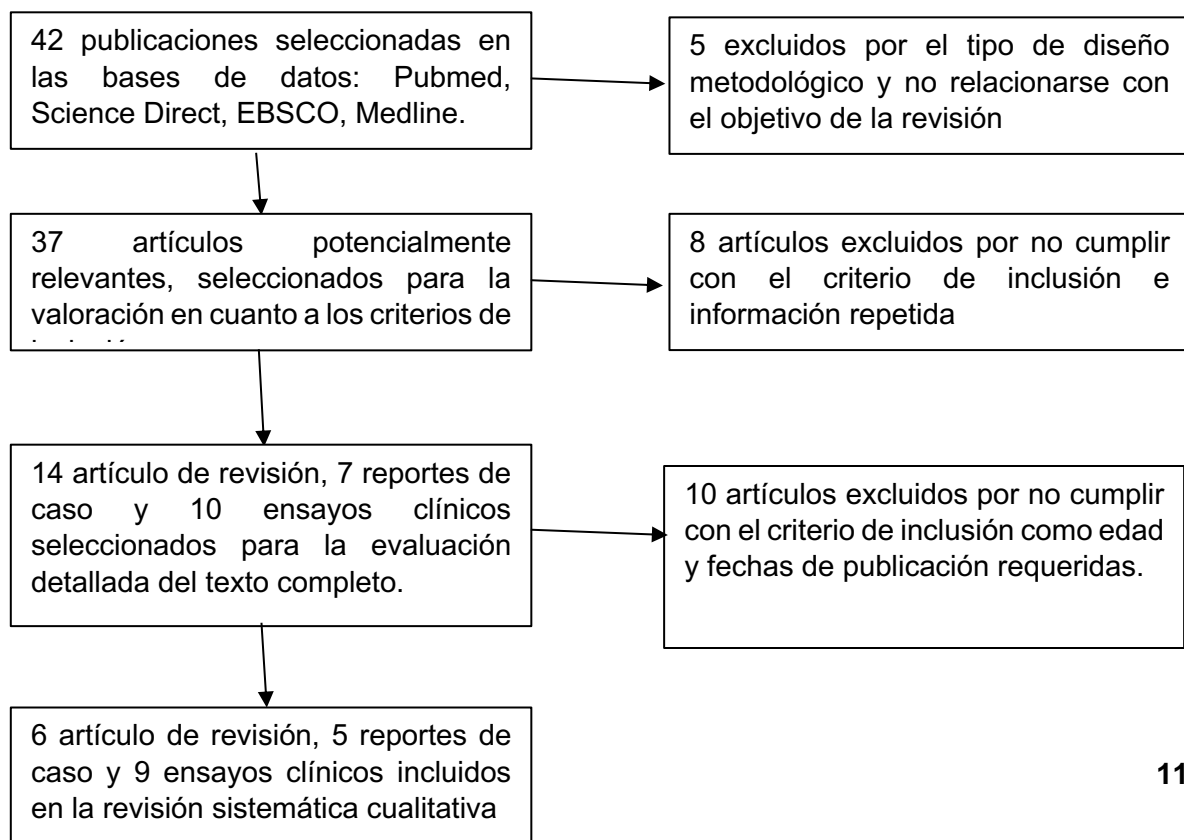


Figura 1. Diagrama de flujo de la información a través de las diferentes fases de la revisión sistemática cualitativa.

De las 31 publicaciones que fueron seleccionadas, 20 cumplieron con los criterios de inclusión en cual se obtuvieron 6 artículos de revisión, 5 reportes de caso y 9 ensayos clínicos donde los artículos se verán representados cronológicamente en el siguiente cuadro con el nombre de los autores, nombre de la revista y título del artículo.

Tabla 4. Orden cronológico de los artículos científicos revisados.

Año	Autores	Revista	Título
2006	Sharamini. L, Azlan. Z. N, Zilfail. B. A.	Singapore Med J.	Ocular findings in Malaysian children with Down syndrome
2006	Osorio Chacón M, Tribín Gómez A, Hernández Rodríguez MP, Vanegas Acevedo JJ, Vidales Correa L.	Repertorio de Medicina y Cirugía.	Manifestaciones Oculares del Síndrome de Marfán.
2006	Oliva N Pamela, Moreno A Regina, Toledo G M. Isabel, Montecinos O Andrea, Molina P Juan.	Rev. méd. Chile	Síndrome de Marfán
2007	Dean J.	European Journal of Human Genetics	Marfán syndrome: clinical diagnosis and management.
2008	Liyanage. M, Barnes. J.	British Journal of Hospital Medicine	The eye and Down's syndrome.
2009	Riera Matute. G, Riera Alonso. E.	Semin Fund Esp Reumatol.	Síndrome de Stickler
2010	Creavin. A.L, Brown. R. D.	Strabismus	Ophthalmic Assessment of Children with Down Syndrome: Is England Doing its Bit?
2010	Paudel. N, Leat. S. J, Adhikari. P, Woodhouse. M, Shrestha. J. B.	Clin Exp Optom	Visual defects in Nepalese children with Down syndrome
2011	Snead, M. P., McNinch, A. M., Poulson, A. V., Bearcroft, P., Silverman, B., Gomersall, P.,	Eye: The Scientific Journal of The Royal College of Ophthalmologists	Stickler syndrome, ocular-only variants and a key diagnostic role for the ophthalmologist

Año	Autores	Revista	Titulo
	Parfect, V., & Richards, A. J		
2013	Al-Droos. M, Almomani. B, Aljaouni. M.	Middle East Journal of Age and Ageing	Ocular Manifestations of Marfan syndrome In Seven Members of One Family from Libya
2017	Chávez Celis, C. A., & Flórez Ospina AL.	Univ LaSalle Fac Ciencias la Salud Optom	Alteraciones visuales y oculares en pacientes pediátricos con síndrome de Down y retardo mental leve del Colegio Madre Adela y Fundación Fe en Bogotá.
2017	Oscullo-Yepez V, Sierra-Santos L, Oscullo-Yepez J, Oscullo-Yepez G	Revista Clínica de Medicina de Familia	Síndrome de Stickler: cuando el desprendimiento de retina se hereda.
2019	Rezar-Dreindl. S, Stifter. E, Neumayer. T, Papp. A, Gschliesser. A, Schmidt-Erfurth. U.	Clinical & Experimental Ophthalmology	Visual outcome and surgical results in children with Marfan syndrome
2019	Kaplan. A. T, Oral. A. Y, Kaymak. N. Z, Can Özen. M, Şimşek. S.	South. Clin. Ist. Euras.	Analyzing Ocular and Systemic Findings of Patients with Down Syndrome
2019	Farat. J. G., Queiroz Marjorie F. N., Lottelli. A. C.	Arquivos Brasileiros de Oftalmologia	Bilateral clear lens extraction and intraocular lens implantation in a child with microspherophakia and Marfan syndrome
2019	Kuruvilla. S. E., Welch. S., Ng. Y.	Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus	Microcornea and bilateralectopia lentis in an infant:unusual severe ocularpresentation of neonatal Marfan syndrome
2020	Navarrete. A, Kimchi. A, Levy. J, Meiner. V, Amer. R, Yahalom. C.	Turk J Ophthalmol	Progressive Visual Loss Without Retinal Detachment in Stickler Syndrome: An Uncommon and Novel Presentation
2020	Ugurlo. A, Altinkurt. E.	Journal of Ophthalmol.	Ophthalmologic Manifestations and Retinal Findings in Children with Down Syndrome
2020	Boothe. M, Morris. R, Robin. N.	Journal of Personalized Medicine	Stickler Syndrome: A Review of Clinical Manifestations and the Genetics Evaluation

Año	Autores	Revista	Titulo
2021	Xerri. O, Bernabei. F, Philippakis. E, Burin-Des-Roziers. C, Barale P. O, Laplace. O. Monin. C, Bremond-Gignac. D, Guerrier. G, Valleix. S, Brezin. A, Rothschild. P. R.	BMC Ophthalmology	Choroidal and peripapillary changes in highmyopic eyes with Stickler syndrome

Se encontraron 42 publicaciones entre los años 2006 y 2021. De estos, 5 fueron descartadas por no ser relevantes debido a:

- El objetivo de los estudios tenía en cuenta enfermedades que involucraban todos los órganos y no hablaban sobre las alteraciones a nivel ocular y a nivel visual.
- No estudio el efecto del déficit mental en relación con las alteraciones visuales
- No se estudió la relación entre la calidad de vida y las alteraciones visuales y oculares.

Se leyeron las publicaciones de las 37 citas restantes, tras lo cual se descartaron otros 16 por las siguientes causas:

- Se presentaban casos o ensayos clínicos en pacientes mayores a 13 años.
- niños que habían adquirido alguna enfermedad sistémica u otro síndrome posterior a los síndromes.
- Las fechas de publicaciones eran inferiores a diez años posteriores al desarrollo.
- El estudio no prueba el efecto de las alteraciones congénitas sobre la evolución de las alteraciones visuales y oculares.

20 publicaciones se seleccionaron con base en los criterios de inclusión luego se procedió a realizar la evaluación de la calidad de los artículos. Los resultados de los 9 ensayos clínicos seleccionados se evaluaron con la herramienta CASPe para ensayos clínicos. la puntuación se hizo con base a la respuesta afirmativa a las 11 preguntas establecidas por la herramienta (Ver Anexo 2)

La evaluación de la calidad de los resultados para las 6 revisiones bibliográficas se realizó con la herramienta de valoración crítica de revisiones sistemáticas y narrativas de la literatura en donde la puntuación se hizo con base a la respuesta afirmativa a las 3 preguntas establecidas por la herramienta (Ver Anexo 3)

Para la calidad de los resultados de los 5 reportes de caso seleccionados, se usó la herramienta de evaluación crítica de Joanna Briggs Institute en donde la puntuación se hizo con base a la respuesta afirmativa a las 8 preguntas establecidas por la herramienta (Ver Anexo 4)

En la tabla 6 podemos encontrar las características principales de los síndromes de Down, Marfan y Stickler , a partir de la síntesis de la información reportada en los artículos, por otra parte se planteó el manejo que consiste fundamentalmente en el diagnóstico oportuno de cada síndrome y tener un seguimiento de estos pacientes para que pueda mejorar su calidad visual, las características que se pudieron encontrar fueron físicas, oculares, sensoriales.

Tabla 5. Alteraciones físicas y tratamientos de los síndromes de Down, Stickler y Marfan

Síndrome	Alteraciones Físicas	Manejo Propuesto
Down (8)	<ul style="list-style-type: none"> ● Bajo tono muscular (hipotonía) ● Boca muy pequeña comparada con el tamaño de la lengua ● Tienden a respirar por la boca ● Dificultad para hablar ● Dificultad para mover los labios ● Menor desarrollo de los huesos faciales ● Epicantos marcados ● Babeo excesivo ● Bloqueo de las vías nasales ● Mordida abierta (los dientes superiores no encajan con los dientes inferiores) ● Alteraciones auditivas ● Dientes irregulares o en punta ● Sensibilidad al tacto ● Sensibilidad a los sonidos ● Cabeza más pequeña de lo normal ● Nariz pequeña con la parte superior plana ● Manos pequeñas con dedos cortos ● La piel puede ser seca ● Tienden a ser obesos ● Paladar hundido 	<ul style="list-style-type: none"> ● El diagnóstico temprano en estos pacientes ayuda a mejorar su calidad de vida y su desarrollo a largo plazo. ● Poder determinar las enfermedades que puede padecer o afecciones que pueda manifestar por parte de especialistas hace que no solamente el paciente avance sino sus cuidadores también conozcan más acerca de este síndrome
Stickler (13)	<ul style="list-style-type: none"> ● Sus articulaciones son muy flexibles ● Dificultades auditivas ● Escoliosis ● Artrosis ● Ojos prominentes ● Nariz pequeña ● Mentón en retroceso 	<ul style="list-style-type: none"> ● Controlar principalmente los síntomas ● Contar con un diagnóstico oportuno ● Tratamientos oftalmológicos ● Apoyo psicológico

Síndrome	Alteraciones Físicas	Manejo Propuesto
	<ul style="list-style-type: none"> Al nacer sufren de dificultad para comer por padecer de paladar hendido Con el tiempo puede aumentar el nivel de sordera 	<ul style="list-style-type: none"> Valoración reumatológica
Marfan (10, 11)	<ul style="list-style-type: none"> Contextura alta y delgada Brazos, piernas y dedos, desproporcionadamente largos Externo que se hunde o sobresale Paladar alto y arqueado Espina dorsal anormalmente curvada Pie plano Escoliosis Anomalía en el desarrollo de las costillas 	<ul style="list-style-type: none"> Diagnóstico temprano para prevenir enfermedades adversas que puedan dificultar aún más la calidad de vida de estos pacientes

La información de los 20 artículos de esta revisión sistemática cualitativa se dividieron con base al síndrome donde por medio de tablas se representaron las alteraciones oculares en tres secciones: Hallazgos visuales, Hallazgos del segmento anterior y Hallazgos del segmento posterior.

4.1 Síndrome de Down

En la tabla 6 se explican de forma resumida los hallazgos a nivel ocular que se encontraron en cada artículo relacionado al Síndrome de Down se incluyen alteraciones visuales, defectos en segmento anterior y segmento posterior.

Tabla 6. Hallazgos visuales y oculares del Síndrome de Down encontrados en la revisión sistemática cualitativa.

Nombre del Artículo/ Autores	Hallazgos visuales	Hallazgos del seg. Anterior	Hallazgos del seg. Posterior
The eye and Down's syndrome. Liyanage. M, Barnes. J. (17)	<p>Altos niveles de miopía.</p> <p>Estrabismo convergente</p> <p>Ambliopía</p> <p>Nistagmo</p>	<p>Ojos rasgados y pliegues epicanóticos</p> <p>Fisura palpebral.</p> <p>Blefaritis.</p> <p>Queratocono influenciado por la blefaritis.</p> <p>Manchas de Brushfield</p>	<p>Mayor número de vasos que cruzan el margen del disco.</p> <p>Apariencia pálida.</p>

Nombre del Artículo/ Autores	Hallazgos visuales	Hallazgos del seg. Anterior	Hallazgos del seg. Posterior
		Cataratas escleróticas nucleares. Opacidades del cristalino en forma de escamas.	
Ophthalmic Assessment of Children with Down Syndrome: Is England Doing its Bit? Creavin. A.L, Brown. R. D. (18)	Hipermetropía Miopía Astigmatismo Estrabismo (Endotropía)	Catarata	No se mencionaron hallazgos en el artículo.
Visual defects in Nepalese children with Down síndrome. Paudel. N, Leat. S. J, Adhikari. P, Woodhouse. M, Shrestha. J. B. (19)	Hipermetropía. Miopía Astigmatismo Anisometropía Endotropía alterna Nistagmo manifiesto Nistagmo Latente	Blefaritis Blefaroconjuntivitis Obstrucción congénita del conducto nasolagrimal Opacidades lenticulares Chalazión	Fibras nerviosas mielinizadas
Ocular findings in Malaysian children with Down syndrome Sharamini. L, Azlan. Z. N, Zilfalil. B. A. (20)	Nistagmo Estrabismo (Endotropía)	Pliegues epicanóticos Entropion Epiblefaron Ptosis Palpebral Obstrucción del conducto nasolagrimal Orzuelo Chalazión Blefaroconjuntivitis Catarata Glaucoma	Retinoblastoma bilateral Desprendimiento de retina bilateral Uveítis crónica
Alteraciones visuales y oculares en pacientes pediátricos con síndrome de Down y retardo	Astigmatismo miópico Astigmatismo hipermetrópico	Inclinación oblicua de fisuras palpebrales Epicanto	No se mencionaron hallazgos en el artículo.

Nombre del Artículo/ Autores	Hallazgos visuales	Hallazgos del seg. Anterior	Hallazgos del seg. Posterior
<p>mental leve del Colegio Madre Adela y Fundación Fe en Bogotá.</p> <p>Chávez Celis, C. A., & Flórez Ospina AL. (6)</p>	<p>Estrabismo</p> <p>Nistagmo</p>	<p>Triquiiasis</p> <p>Distriquiiasis</p> <p>Obstrucción del conducto nasolagrimal</p> <p>Blefaritis</p> <p>Signo de Munson (Queratocono)</p>	
<p>Analyzing Ocular And Accompanying Systemic Findings Of Patients With Down Syndrome.</p> <p>Kaplan. A. T, Oral. A. Y, Kaymak. N. (21)</p>	<p>Hipermetropía.</p> <p>Miopia</p> <p>Astigmatismo</p> <p>Anisometropía</p> <p>Estrabismo (Endotropia y Exotropia)</p> <p>Nistagmo (Horizontal y Relativo)</p>	<p>Catarata Madura Blanca Bilateral</p> <p>Catarata Sutural</p> <p>Catarata de Punto Azul</p> <p>Catarata Polar Posterior</p> <p>Manchas de Brushfield</p> <p>Hipoplasia Estromal</p> <p>Coloboma del Iris</p> <p>Queratocono</p>	<p>Aumento de la pigmentación retiniana</p> <p>Atrofia Peripapilar</p> <p>Borrosidad de los márgenes del nervio óptico</p> <p>Aumento de la tortuosidad vascular</p> <p>Imagen de la rueda del coche realizada por los vasos procedentes de nervio óptico</p> <p>Miopía Degenerativa</p> <p>Coloboma Coroideo</p>
<p>Ophthalmologic Manifestations and Retinal Findings in Children with Down Syndrome</p> <p>Ugurlo. A, Altinkurt. E. (22)</p>	<p>Hipermetropía.</p> <p>Miopia</p> <p>Astigmatismo</p> <p>Estrabismo (Endotropia y Exotropia)</p> <p>Endotropía acomodativa</p> <p>Exotropía intermitente</p> <p>Nistagmo</p> <p>Ambliopía</p>	<p>Blefaritis</p> <p>Catarata</p> <p>Manchas de Brushfield</p>	<p>Drusas de la cabeza del nervio óptico</p> <p>Grosor en la capa de fibras nerviosas de la retina peripapilar</p>

4.2 Síndrome de Stickler

En la tabla 7 se verán reflejados los hallazgos a nivel ocular que se encontraron en cada artículo relacionado al Síndrome de Stickler en donde se incluyen alteraciones visuales, defectos en segmento anterior y segmento posterior.

Tabla 7. Hallazgos visuales y oculares del Síndrome de Stickler encontrados en la revisión sistemática cualitativa.

Nombre del Artículo/ Autores	Hallazgos visuales	Hallazgos del seg. Anterior	Hallazgos del seg. Posterior
Síndrome de Stickler Riera Matute. G, Riera Alonso. E. (23)	Miopía temprana muy frecuente (de -3Dpt - ≤ -8Dpt) Estrabismo Ceguera	Epicanto Cataratas precoces muy frecuentes y no progresivas Bftalmia Subluxación del cristalino congénita y bilateral Glaucoma	Desprendimiento de retina bilateral Pigmentación perivascular retiniana Adelgazamiento de la retina Anomalia Vitrea profilaxis del desprendimiento de retina.
Síndrome de Stickler: cuando el desprendimiento de retina se hereda. Oscullo-Yepezo V, Sierra-Santos L, Oscullo-Yepezo J, Oscullo-Yepezo G. (9)	Miopía magna bilateral	No se mencionan hallazgos en el artículo	Desprendimiento de retina regmatógeno no traumático Cambios miópicos vítreo-retinianos
Choroidal and peripapillary changes in highmyopic eyes with Stickler syndrome Xerri. O, Bernabei. F, Philippakis. E, Burin-Des-Roziers. C, Barale P. O, Laplace. O. Monin. C, Bremond-Gignac. D, Guerrier. G, Valleix. S, Brezin. A, Rothschild. P. R. (24)	Miopía alta	No se mencionan hallazgos en el artículo	Estafiloma ubicado en la región macular y región papilar

Nombre del Artículo/ Autores	Hallazgos visuales	Hallazgos del seg. Anterior	Hallazgos del seg. Posterior
<p>Progressive Visual Loss Without Retinal Detachment in Stickler Syndrome: An Uncommon and Novel Presentation</p> <p>Navarrete. A, Kimchi. A, Levy. J, Meiner. V, Amer. R, Yahalom. C. (25)</p>	<p>Miopía Alta</p> <p>Astigmatismo Miopico compuesto con la regla</p>	<p>No se presentaron hallazgos en el articulo</p>	<p>Retina plana con finos cambios pigmentarios maculares y perivasculares</p> <p>Hipoplasia foveal bilateral con Atenuación de las bandas retinianas externas</p> <p>Hiperfluorescencia en las áreas maculares bilateralmente</p> <p>Disminución inespecífica de la respuesta mixta cono-bastón</p> <p>Sinéresis vítrea marcada bilateral con formaciones membranosas</p> <p>Fuga de los vasos periféricos</p> <p>Areas focales de no perfusión capilar.</p> <p>Areas de hipoautofluorescencia en el polo posterior</p> <p>Pérdida total de la zona elipsoide</p> <p>Atrofia marcada de las capas retinianas externas</p>
<p>Stickler Syndrome: A Review of Clinical Manifestations and the Genetics Evaluation</p> <p>Boothe. M, Morris. R, Robin. N. (26)</p>	<p>Miopía Alta congénita (> -3.00Dpt)</p> <p>La miopía puede estar asociada a un astigmatismo.</p> <p>Ceguera</p>	<p>Anomalías congénitas del ángulo de drenaje de la cámara anterior</p> <p>Glaucoma</p> <p>Cataratas congénitas</p>	<p>Anomalías del vítreo</p> <p>Vítreo membranoso</p> <p>Vítreo hipoplásico</p> <p>Desprendimiento de retina</p>
<p>Stickler syndrome, ocular-only variants and a key diagnostic</p>	<p>No se mencionan hallazgos en el articulo</p>	<p>Opacidad del cristalino cortical lamelar cuadrántica</p>	<p>Vitreoretinopatía proliferativa</p>

Nombre del Artículo/ Autores	Hallazgos visuales	Hallazgos del seg. Anterior	Hallazgos del seg. Posterior
role for the ophthalmologist Snead, M. P., McNinch, A. M., Poulson, A. V., Bearcroft, P., Silverman, B., Gomersall, P., Parfect, V., & Richards, A. J. (27)		Anomalías congénitas del ángulo de drenaje de la cámara anterior Cierre angular progresivo crónico Oclusión del ángulo celular secundario. Mayor riesgo de glaucoma	Desprendimiento de retina Desgarro de retina gigante

4.3 Síndrome de Marfan

Los hallazgos a nivel ocular y visual que se encontraron en cada artículo relacionado al Síndrome de Marfan incluyen; alteraciones visuales, defectos en segmento anterior y segmento posterior, en donde estos se ven reflejados en la tabla 8.

Tabla 8. Hallazgos visuales y oculares del Síndrome de Marfan encontrados en la revisión sistemática cualitativa.

Nombre del Artículo/ Autores	Hallazgos visuales	Hallazgos del seg. Anterior	Hallazgos del seg. Posterior
Síndrome de Marfán Oliva N Pamela, Moreno A Regina, Toledo G M. Isabel, Montecinos O Andrea, Molina P Juan. (28)	Miopía Axial	Subluxación del cristalino Córnea plana Glaucoma Cataratas	Desprendimiento de retina
Manifestaciones Oculares del Síndrome de Marfán. Osorio Chacón M, Tribín Gómez A, Hernández Rodríguez MP, Vanegas Acevedo JJ, Vidales Correa L. (14)	Miopía simple Hipermetropía simple Astigmatismo miópico simple con la regla Astigmatismo miópico compuesto con la regla Astigmatismo miópico compuesto sobre la regla Astigmatismo hipermetrópico compuesto	Luxación del cristalino superotemporal Queratocono	Longitud axial por encima de 22,5 mm con elongación axial del ojo.

Nombre del Artículo/ Autores	Hallazgos visuales	Hallazgos del seg. Anterior	Hallazgos del seg. Posterior
Marfán syndrome: clinical diagnosis and management. Dean J. (12)	La miopía se asocia con una mayor longitud del globo Anisometropía Ambliopía	Dislocación del cristalino hacia la cámara anterior. Ectopia lentis bilateral	Mayor riesgo de desprendimiento de retina
Ocular Manifestations of Marfán syndrome In Seven Members of One Family from Libya Al-Droos. M, Almomani. B, Aljaouni. M. (15)	Miopía Alta Anisometropía	Subluxación del cristalino superotemporal bilateral	Retina plana
Visual outcome and surgical results in children with Marfan syndrome Rezar-Dreindl. S, Stifter. E, Neumayer. T, Papp. A, Gschliesser. A, Schmidt-Erfurth. U. (29)	Miopía Nistagmo	Subluxación del cristalino bilateral Subluxación menor superotemporal Subluxación superonasal Subluxación inferotemporal Coloboma del cristalino Adelgazamiento de la córnea Glaucoma	No se presentaron hallazgos en el artículo
Microcornea and bilateralectopia lentis in an infant:unusual severe ocularpresentation of neonatal Marfan syndrome Kuruvilla. S. E., Welch. S., Ng. Y. (30)	Hipermetropía Alta.	Fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo Microcórneas bilaterales Cámaras anteriores eran profundas Iridodonesis bilateral Pupilas estaban mióticas con reacción lenta Cristalinos completamente	Discos ópticos resultaron ser grandes y anómalos Borde neurorretiniano nasal ausente

Nombre del Artículo/ Autores	Hallazgos visuales	Hallazgos del seg. Anterior	Hallazgos del seg. Posterior
		dislocados posteriormente	
Bilateral clear lens extraction and intraocular lens implantation in a child with microspherophakia and Marfan syndrome Farat. J. G., Queiroz Marjorie F. N., Lottelli. A. C. (31)	Miopia Alta	Microesferofaquia Subluxación inferior del cristalino Iridodonesis Cornea Plana	Longitud axial de 26,77 mm

5. Discusión

Los síndromes de Down, Marfan y Stickler son alteraciones congénitas de tipo autosómico dominante. El síndrome de Down es causado por una trisomía completa en el cromosoma Hsa21 que se caracteriza por múltiples problemas que comprometen la salud y que abarcan la dificultad para el aprendizaje, dismorfias craneofaciales, hipotiroidismo, cardiopatías congénitas, alteraciones gastrointestinales, leucemias, problemas de oído y trastornos relacionados con el sistema inmunitario. El síndrome de Stickler es causado por mutaciones en los genes del colágeno: COL2A1 (Stickler Tipo 1) y COL11A1 (Stickler tipo 2) que producen anomalías oculares, esqueléticas, auditivas y orofaciales donde los cambios esqueléticos incluyen hiper movilidad articular en la infancia, displasia espondiloepifisaria leve y osteoartritis prematura. El síndrome de Marfan es causado por una anomalía de las proteínas fibrilina 1 y 2 localizadas en el cromosoma 15q21.1 y 5q 23-21 que afectan las fibras elásticas del tejido conectivo manifestándose en órganos como corazón, pulmones, facetación de los huesos, daños oculares y en la piel.

Dentro de las limitaciones de este estudio entre las que se cuentan, la ausencia de información sobre los tratamientos realizados a los pacientes ,o la edad de los pacientes incluidos. No obstante, se logró evidenciar que el globo ocular manifiesta una gran serie de anomalías relacionadas con alteraciones genéticas que se presentan en los síndromes revisados. Estas se expresan tanto a nivel visual como a nivel ocular y en coherencia con la alteración genética que se presenta desencadenan un grupo de manifestaciones visuales y oculares que, aunque presentan algunas coincidencias son particulares en cada síndrome.

Se pudo evidenciar que los hallazgos visuales más frecuentes en los niños con síndrome de Down, son los errores refractivos, en mayor porcentaje se encuentran hipermetropías altas acompañadas de astigmatismo alto, también es común el estrabismo de tipo endotropía (18), La miopía es menos frecuente en estos

pacientes (19). Llama la atención el reporte de un porcentaje alto de astigmatismo en las investigaciones que se cree que está relacionado con el frotamiento ocular crónico y es probable que esto esté influenciado por la blefaritis que presentan estos pacientes (17).

Otras manifestaciones que son muy frecuentes son el epicanto prominente en los niños donde el nistagmo está presente (18, 20), también se presentó exotropía en un porcentaje menor asociada con nistagmo horizontal y rotativo (21). Se considera que el estrabismo convergente en los pacientes tiene un componente acomodativo (refractivo) (22). El error de refracción en los niños con síndrome de Down podría ser un factor que provoca la reducción de la visión que algunas veces no mejora con la mejor corrección. Los errores refractivos, así como el estrabismo y el nistagmus tienen la posibilidad de desarrollar ambliopía (22) , por esta razón es importante hacer una evaluación temprana y un seguimiento a estos pacientes con el fin de darles su prescripción óptica de manera oportuna y un manejo ajustado a sus necesidades.

Dentro de los hallazgos oculares más frecuentes en este síndrome está la catarata que se presentan de forma sutural, en punto azul, madura blanca bilateral y polar posterior, también estos pacientes presentan anomalías del iris como las manchas de Brushfield, hipoplasia estromal y coloboma de iris. A nivel corneal es común encontrar queratocono (21). Adicional a esto también se observó que estos pacientes tenían blefaritis ya que la combinación de piel anormal de los niños con síndrome de Down y el deterioro de su respuesta inmune pueden ser responsables de su susceptibilidad a la infección de los párpados lo que puede generar chalazión, orzuelo y blefaroconjuntivitis (18), también los niños con este síndrome presentan triquiasis y distriquiasis como un hallazgo muy raro (6), otros hallazgos menos frecuentes son el glaucoma, la obstrucción del conducto nasolagrimal (20) y las fibras nerviosas mielinizadas (19).

Algunos pacientes con Síndrome de Down presentan malformaciones en segmento posterior como un mayor número de vasos que cruzan el margen del disco, lo que da como resultado una distribución en forma de radios, adicional también presentan otras anomalías de la retina, como una apariencia pálida del fondo, que pueden ser el resultado de una miopía alta coexistente (17). Un artículo reporta retinoblastoma bilateral, desprendimiento de retina bilateral y uveítis crónica (20), adicional a esto, estos pacientes pueden presentar pigmentación retiniana, atrofia peripapilar, borrosidad de los márgenes del nervio óptico y aumento de la tortuosidad vascular, imagen de la rueda del coche realizada por los vasos procedentes de nervio óptico, miopía degenerativa, coloboma coroideo (21), drusas de la cabeza del nervio óptico y capa de fibras nerviosas de la retina peripapilar gruesa (22). En este grupo de alteraciones también asumimos que estas alteraciones se presentan de forma muy rara ya que los autores evidencian un porcentaje muy bajo de pacientes con estas alteraciones.

El síndrome de Stickler es causado por mutaciones en los genes del colágeno en donde estos se caracterizan por alteraciones visuales y oculares como cataratas

precoces y congénitas, muy frecuentes y no progresivas; miopía temprana muy frecuente, generalmente alta, de -3 o más dioptrías, siendo habitual que supere las -6 e incluso las -8 dioptrías, habitualmente congénita y no progresiva también en este síndrome se evidencia el alto riesgo de desprendimiento de retina, que puede ocurrir en ambos ojos, normalmente antes de los 30 años e incluso en niños en donde se pueden llegar a presentar una pigmentación perivascular retiniana con adelgazamiento de la misma por degeneración; astigmatismo; buftalmia; subluxación del cristalino, que en algunos casos puede ser congénita y bilateral; glaucoma; estrabismo; epicanto; anomalía vítrea, y ceguera (23).

Los hallazgos visuales como los altos niveles de miopía y el desprendimiento de retina son los más frecuentes, también estos pacientes suelen tener cambios miópicos vítreo-retinianos (9). En este síndrome cabe la pena aclarar que además del desprendimiento de retina hay otras alteraciones presentes en segmento posterior que pueden llegar a alterar la visión de los niños por causa de las mutaciones en el gen COL2A1 en donde esta mutación también puede llegar a afectar la macula y la región peripapilar con un estafiloma (24).

También algunas personas que portan este síndrome presentan anomalías congénitas del ángulo de drenaje de la cámara anterior, lo que aumenta el riesgo de glaucoma se trata de un cierre angular progresivo crónico resultante del desprendimiento de retina y la vitreorretinopatía proliferativa que provocan una oclusión del ángulo camerular secundario y también que las cataratas en el cual esta se puede presentarse de forma congénita. La edad promedio de desprendimiento de retina en el síndrome de Stickler es entre los 10 y los 30 años en donde esta es una causa importante de ceguera de retina en los niños (26).

Adicional a estos hallazgos en segmento posterior, también se demostró que los pacientes con STL1 también pueden llegar a formas otras malformaciones en retina como la presencia de una hebra de vítreo que recubre la retina superotemporal. En esta revisión observamos que realizar pruebas de tomografía de coherencia óptica de dominio espectral y la angiografía con fluoresceína se puede descubrir hipoplasia foveal bilateral con atenuación de las bandas retinianas externas e hiperfluorescencia en las áreas maculares bilateralmente, fuga de los vasos periféricos y pérdida total de la zona elipsoide y atrofia marcada de las capas retinianas externas, también realizar pruebas de electroretinograma se podría presentar disminución inespecífica de la respuesta mixta cono-bastón (25). Esto nos da la idea de que la disminución de la agudeza visual no es influenciada por la presencia de un desprendimiento de retina como resultados de las malformaciones vítreas en pacientes con STL1 aun así siendo esta la causa más frecuente y/o más común de pérdida de la visión en niños con STL1.

El síndrome de Marfan es causado por una anomalía de las proteínas fibrilina 1 y 2 que afecta las fibras elásticas del tejido conectivo en donde los casos neonatales e infantiles se describe mayor frecuencia en hombres con compromiso esquelético y anomalías oculares en el cual el compromiso ocular es frecuente y progresivo

donde la lesión más específica para el diagnóstico es la subluxación del cristalino, sin embargo existe mayor riesgo de glaucoma, cataratas y desprendimiento de retina, aun en ausencia de subluxación de cristalino (28).

Las manifestaciones que causa el síndrome de Marfan incluyen ectopia lentis bilateral, miopía y desprendimiento de retina en donde estos pacientes suele presentarse con una dislocación del cristalino hacia la cámara anterior. La subluxación se desarrolla en la primera infancia, pero puede aparecer por primera vez en la segunda década. La miopía se asocia con una mayor longitud del globo en donde tienden a estar por encima de 22,5 mm con elongación axial del ojo en la mayoría de paciente y un mayor riesgo de desprendimiento de retina (12), también se encontró que fue frecuente el hallazgo de queratocono y en los defectos refractivos predominó la emetropía seguida de astigmatismo hipermetrópico compuesto, pero también se presentaron otros defectos refractivos en los pacientes que fueron: miopía simple, astigmatismo miópico simple con la regla, hipermetropía simple, astigmatismo miópico compuesto con la regla y astigmatismo miópico compuesto sobre la regla y en dos ojos no había reflejo retiniano (14). Se evidencia como un aumento de la longitud axial producida por una anomalía de las proteínas fibrilina 1 y 2 puede inducir defectos refractivos en pacientes con síndrome de Marfan en donde el defecto refractivo que más predominó fue la emetropía seguido de la miopía, pero también nos da la idea de que estos pacientes también tienen posibilidad de desarrollar hipermetropía.

Con base a estos defectos refractivos investigados que están presentes en niños con síndrome de Marfan por diversos autores, encontramos una excepción donde la hipermetropía no está presente en la muestra en la cual Rezar-Dreindl y col. en un ensayo clínico evaluaron 82 ojos de 41 pacientes con diagnóstico genéticamente comprobado de síndrome de Marfan donde comprobaron que la miopía era el único defecto refractivo que predominaba en estos pacientes ya que mencionan que el 92% de los pacientes presentaron miopía de menos de 10 dioptrías. Esto nos da la idea y nos orienta a deducir que los niños con síndrome de Marfan suelen presentar alteraciones relacionadas a una alteración en las proteínas fibrilina 1 y 2 como por ejemplo el desarrollo de altos niveles de miopía como resultado del aumento de la longitud axial del globo ocular también se evidencia que se ve muy frecuente la subluxación de cristalino en donde esta puede presentarse de forma bilateral y también en posición superotemporal, superonasal y inferotemporal en la cual la mayoría de los niños con este síndrome se ven muy afectados a nivel visual. (29)

Estas no son las únicas alteraciones en la que estos niños están expuestos como resultado de las alteraciones en las proteínas fibrilina en la cual se presentan nistagmo, fisuras palpebrales, micro córneas bilaterales con un diámetro corneal horizontal de 9,5 mm, cámara anterior profunda, glaucoma, Iridodonesis bilateral, Pupilas mióticas con reacción lenta y también el cristalino pueden presentarse microesféricos y cataractos (30). Se asume que estas alteraciones mencionadas

se presentan de forma infrecuente ya que observamos que estas se presentaban en poco porcentaje de la muestra en los artículos leídos.

Conclusiones

De esta revisión sistemática cualitativa es posible concluir que existe un alto grado de evidencia científica, que demuestra que los hallazgos visuales fueron las manifestaciones más frecuentes en los síndromes de Down, Marfan y Stickler ya que estos en la totalidad de referencias se presentaban con agudezas visuales muy bajas y/o con un defecto refractivo muy marcado, incluso estas también iban acompañadas con una anomalía en el campo motor como por ejemplo la presencia de estrabismos y nistagmos, pero también hubo excepciones en las que estos hallazgos visuales se presentaban como resultado de alguna malformación en segmento posterior por causa de anomalías en las proteínas en los cromosomas que afecta las fibras elásticas del tejido conectivo como por ejemplo, el desprendimiento de retina en niños con síndrome de Marfan, también este hallazgo se encuentra en los niños con síndrome de Stickler pero con la diferencia de que esto es causado por mutaciones en los genes del colágeno, también se tienen en cuenta que otras alteraciones por causa de la trisomía 21 en la cual ésta manifiesta con gran frecuencia, astigmatismos en una gran cantidad de niños por causa de un frotamiento ocular crónico que está influenciado por la blefaritis en la cual, este se presenta como un resultado deterioro de su sistema de respuesta inmune en la piel de los párpados en donde este es responsable de su susceptibilidad a la infección de los párpados. Fue posible encontrar una posible causa de la presencia de los defectos refractivos que presentan los niños con síndrome de Down el cual es muy similar a la de la población en general y se puede identificar por las variaciones de la córnea o el tamaño del globo ocular usual de la población manifestando así en su gran mayoría unos astigmatismos oblicuos, pero aun la literatura misma resalta que se debe hacer una profundización para establecer claramente la alteración corneal de estos pacientes . El principal aporte de esta revisión bibliográfica sistemática cualitativa fue señalar los posibles hallazgos visuales y oculares en este tipo de pacientes para así mejorar la forma de realizar una impresión diagnóstica en medio de una consulta de optometría.

Recomendaciones: Es muy importante tener en cuenta que el manejo de estos casos con niños que poseen estos síndromes se debe hacer de una manera más detallada con diagnósticos oportunos y tempranos ya que pueden afectar no solo su calidad de vida sino también su desarrollo intelectual y motriz.

6. Bibliografía

1. Reverend Pacheco H. Una reflexión sobre el concepto de síndrome. Univ Nac Colomb Rev Fac Med [Internet]. 2000;48(4):241–2. Available from: https://www.mendeley.com/catalogue/fc656c0a-00c1-346c-b5ee-66889635a874/?utm_source=desktop&utm_medium=1.19.4&utm_campaign=open_catalog&userDocumentId=%7B739ee005-1448-4f7e-bad5-

- 55b23cfbf51a%7D
2. González-Lamuño Leguina D, García Fuentes M. Enfermedades de base genética [Internet]. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*. Santander: 31 (Supl.2); 2008. p. 105–26. Available from: <http://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v31s2/original8.pdf>
 3. Sistema General de Seguridad Social en Salud. Guía de práctica clínica Detección de anomalías congénitas en el recién nacido [Internet]. Guía No. 3. Colciencias, editor. Bogota; 2013. Available from: https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/INEC/IETS/GPC_Completa_Anom_Conge.pdf
 4. Bernal Villegas J, Suárez Obando F. La carga de la enfermedad genética en Colombia, 1996-2025. *Univ med* [Internet]. 2008;49(1):12–28. Available from: <https://www.redalyc.org/pdf/2310/231016462002.pdf>
 5. Eid OM, Abdel Hady S, El-Kotoury A, Said KA, Rafat K, El-Bassyouni HT. Registry of ocular anomalies among patients with genetic disorders attending the clinical genetics department at the National Research Center in Egypt. *Ophthalmic Genet* [Internet]. 2017;38(5):418–21. Available from: <https://search-ebshost-com.hemeroteca.lasalle.edu.co/login.aspx?direct=true&AuthType=ip,url,uid&db=a9h&AN=125775982&lang=es&site=ehost-live>
 6. Chávez Celis, C. A., & Flórez Ospina AL. Alteraciones visuales y oculares en pacientes pediátricos con síndrome de Down y retardomental leve del Colegio Madre Adela y Fundación Fe en Bogotá. *Univ LaSalle Fac Ciencias la Salud Optom* [Internet]. 2017;114. Available from: <https://ciencia.lasalle.edu.co/optometria/114>
 7. Fitzgerald P, Leonard H, Pikora TJ, Bourke J, Hammond G. Hospital Admissions in Children with Down Syndrome: Experience of a Population-Based Cohort Followed from Birth. *PLoS One* [Internet]. 2013;8(8):1–10. Available from: https://www.mendeley.com/catalogue/6d7f258b-1c76-360f-a91f-9ae16a9a13d1/?utm_source=desktop&utm_medium=1.19.4&utm_campaign=open_catalog&userDocumentId=%7B8d44be3b-cb58-4a4f-817c-05f41460e559%7D
 8. Díaz Cuéllar S, Yokoyama Rebollar E, Del Castillo Ruiz V. Genómica del síndrome de Down. *Acta Pediátrica México* [Internet]. 2016;37(5):289–96. Available from: <http://www.scielo.org.mx/pdf/apm/v37n5/2395-8235-05-00289.pdf>
 9. Oscullo-Yeppez V, Sierra-Santos L, Oscullo-Yeppez J, Oscullo-Yeppez G. Síndrome de Stickler: cuando el desprendimiento de retina se hereda. *Rev Clínica Med Fam* [Internet]. 2018;11(2):112–5. Available from: <http://scielo.isciii.es/pdf/albacete/v11n2/1699-695X-albacete-11-02-00112.pdf>
 10. Wang DD, Gao FJ, Hu FY, Zhang SH, Xu P, Wu JH. Mutation Spectrum of Stickler Syndrome Type i and Genotype-phenotype Analysis in East Asian Population: A systematic review. *BMC Med Genet* [Internet]. 2020;21(27):1–7. Available from: https://link.springer.com/article/10.1186/s12881-020-0963-z?utm_source=getfr

11. Nixon TRW, Richards A, Towns LK, Fuller G, Abbs S, Alexander P, et al. Bone morphogenetic protein 4 (BMP4) loss-of-function variant associated with autosomal dominant Stickler syndrome and renal dysplasia. *Eur J Hum Genet* [Internet]. 2019;27(3):369–77. Available from: <https://www.nature.com/articles/s41431-018-0316-y>
12. Dean JCS. Marfan syndrome: Clinical diagnosis and management. *Eur J Hum Genet* [Internet]. 2007;15(7):724–33. Available from: <https://www.nature.com/articles/5201851>
13. Muñoz Sandoval J, Saldarriaga-Gil W, De Lourido CI. Síndrome de marfan, mutaciones nuevas y modificadoras del gen FBN1. *Iatreia* [Internet]. 2014;27(2):206–15. Available from: <http://www.scielo.org.co/pdf/iat/v27n2/v27n2a08.pdf>
14. Osorio Chacón M, Tribín Gómez A, Hernández Rodríguez MP, Vanegas Acevedo JJ, Vidales Correa L. Manifestaciones oculares del síndrome de marfán [Internet]. Vol. 15, *Revista Repertorio de Medicina y Cirugía*. San Jose; 2006. p. 72–6. Available from: https://www.mendeley.com/catalogue/a92399d1-ba74-3175-9d25-3e34cddb238a/?utm_source=desktop&utm_medium=1.19.4&utm_campaign=open_catalog&userDocumentId=%7Bcc069b77-c4c2-433c-b04a-54c269146343%7D
15. Al-Droos M, Almomani B, Aljaouni M. Ocular Manifestations of Marfan Syndrome in Seven Members of One Family from Libya. *Middle East J Age Ageing* [Internet]. 2013;10(2):32–7. Available from: <https://search-ebscobhost-com.hemeroteca.lasalle.edu.co/login.aspx?direct=true&AuthType=ip,url,uid&db=a9h&AN=86873984&lang=es&site=ehost-live>
16. Benjamin WJ. Borish's Clinical Refraction. In: Benjamin WJ, editor. Butterworth-Heinemann, an imprint of Elsevier. 2nd Edit. Philadelphia: Elsevier, Butterworth Heinemann; 2006. p. 35–51.
17. Liyanage S, Barnes J. The eye and Down's syndrome. *Br J Hosp Med* [Internet]. 2008;69(11):632–4. Available from: <https://doi.org/10.12968/hmed.2008.69.11.31686>
18. Creavin AL, Brown RD. Ophthalmic assessment of children with down syndrome: Is England doing its bit. *Strabismus* [Internet]. 2010;18(4):142–5. Available from: <https://web-b-ebscobhost-com.hemeroteca.lasalle.edu.co/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=5&sid=afec0185-65a4-433d-9dfb-ff1487297bc3%40pdc-v-sessmgr03>
19. Paudel N, Leat SJ, Adhikari P, Woodhouse JM, Shrestha JB. Visual defects in Nepalese children with Down syndrome. *Clin Exp Optom* [Internet]. 2010;93(2):83–90. Available from: <https://web-b-ebscobhost-com.hemeroteca.lasalle.edu.co/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=7&sid=afec0185-65a4-433d-9dfb-ff1487297bc3%40pdc-v-sessmgr03>
20. Liza-Sharmini AT, Azlan ZN, Zilfalil BA. Ocular findings in Malaysian children with Down syndrome. *Singapore Med J* [Internet]. 2006;47(1):14–9. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16397715/>
21. Kaplan AT. Analyzing Ocular And Accompanying Systemic Findings Of Patients With Down Syndrome. *South Clin Istanbul Eurasia* [Internet]. 2019;30(3):232–7. Available from:

31. Farat JG, Nascimento Queiroz MF, Lottelli AC. Bilateral clear lens extraction and intraocular lens implantation in a child with microspherophakia and Marfan syndrome [Internet]. Vol. 82, Arquivos Brasileiros de Oftalmologia. 2019. p. 62–4. Available from: <https://doi.org/10.5935/0004-2749.20190012>.

Anexos.

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico				
Nombre del Artículo	Pregunta	Respuesta	Justificación	Puntuación
Alteraciones visuales y oculares en pacientes pediátricos con síndrome de Down y retardo mental leve del Colegio Madre Adela y Fundación Fe en Bogotá	1	Si	Se evidencia como el síndrome puede llegar a afectar al ojo	7/11
	2	No	No se asignaron pacientes para un tratamiento	
	3	Si	El 100% de la muestra fue estudiado hasta el final del estudio	
	4	Si	Se evidencia el cegamiento de los pacientes por rango de edad	
	5	Si	El tamaño de la muestra, el rango de edad y alteraciones presentes fueron similares	
	6	No	No se evidenciaron tratamiento en la muestra	
	7	No	No hay efecto porque no se evidencio tratamiento en la muestra	
	8	No hay precisión	No hay precisión del efecto	

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico				
	9	Si	Porque se evidencian las alteraciones oculares en asociación al Síndrome	
	10	Si	Se tuvieron en cuenta hasta el final del estudio	
	11	Si	Se evidencia la justificación de los riesgos en base a realizar un examen y tratamiento oportuno	
Manifestaciones Oculares del Síndrome de Marfán	1	Si	Se evidencia como el síndrome puede llegar a afectar al ojo	7/11
	2	No	No se asignaron pacientes para un tratamiento	
	3	Si	El 100% de la muestra fue estudiado hasta el final del estudio	
	4	Si	Se evidencia el cegamiento de los pacientes por rango de edad	
	5	Si	El rango de edad y alteraciones presentes fueron similares	
	6	No	No se evidenciaron	

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico				
			tratamiento en la muestra	
	7	No	No hay efecto porque no se evidencio tratamiento en la muestra	
	8	No hay precisión	No hay precisión del efecto	
	9	Si	Porque se evidencian las alteraciones oculares en asociación al Síndrome	
	10	Si	Se tuvieron en cuenta hasta el final del estudio	
	11	Si	Se evidencia la justificación de los riesgos en base a realizar un examen y tratamiento oportuno	
Ophthalmic Assessment of Children with Down Syndrome: Is England Doing its Bit?	1	Si	Se evidencia como el síndrome puede llegar a afectar al ojo	8/11
	2	Si	Se asigno el 38% de la muestra para su tratamiento	
	3	Si	El 100% de la muestra fue estudiado hasta el final del estudio	
	4	Si	Se obtuvieron los registros de 94000 niños en	

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico			
			donde se es cogieron 98 niños con síndrome de Down
	5	No	Los grupos al principio fueron diagnosticados por diferentes doctores o especialistas
	6	No	Porque el 38% de los niños con hipermetropía fueron tratados
	7	No	A todos los pacientes no se les realizo un tratamiento oportuno.
	8	Si hay precisión	Corrección de defectos refractivos
	9	Si	Se evidencian las alteraciones y alternativas para el tratamiento del Síndrome
	10	Si	Se tuvieron en cuenta hasta el final del estudio
	11	Si	Se evidencia la justificación de los riesgos en base a realizar un examen y tratamiento oportuno

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico				
Visual defects in Nepalese children with Down syndrome	1	Si	Se evidencia como el síndrome puede llegar a afectar al ojo	7/11
	2	No	No se asignaron pacientes para un tratamiento	
	3	Si	El 100% de la muestra fue estudiado hasta el final del estudio	
	4	Si	Si se mantuvo porque los pacientes se incluyeron por medio de un consentimiento informado firmado por los padres del niño o niña	
	5	Si	Los grupos presentaban características clínicas del síndrome de Down	
	6	No	Los niños fueron tratados en diferentes instituciones de acuerdo con la cooperación de los niños	
	7	No	No hay efecto porque no se evidencio tratamiento en la muestra	

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico				
	8	No hay precisión	No hay precisión del efecto	
	9	Si	Porque se evidencian las alteraciones oculares en asociación al Síndrome	
	10	Si	Los resultados se tuvieron en cuenta hasta el final del estudio	
	11	Si	Se evidencia la justificación de los riesgos en base a realizar un examen y tratamiento oportuno	
Ocular findings in Malaysian children with Down syndrome	1	Si	Se evidencia como el síndrome puede llegar a afectar al ojo	6/11
	2	No	No se asignaron pacientes para un tratamiento	
	3	Si	El 100% de la muestra fue estudiado hasta el final del estudio	
	4	Si	Se asignaron los pacientes de síndrome de Down por medio de revisiones clínicas	
	5	No	Los grupos al principio	

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico				
			fueron diferentes en el tamaño de la muestra, raza y razón de la consulta	
	6	No	Los exámenes clínicos se realizaron en base a la cooperación y habilidad de los niños	
	7	No	No hay efecto porque no se evidencio tratamiento en la muestra	
	8	No hay Precisión	No hay precisión del efecto	
	9	Si	Porque se evidencian las alteraciones oculares en asociación al Síndrome	
	10	Si	Los resultados se tuvieron en cuenta hasta el final del estudio	
	11	Si	Se evidencia la justificación de los riesgos en base a realizar un examen y tratamiento oportuno	
Analyzing Ocular and Systemic Findings of	1	Si	Se evidencia como el síndrome pude llega a afectar al ojo	7/11

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico			
Patients with Down Syndrome	2	No	No se asignaron pacientes para un tratamiento
	3	Si	El 100% de la muestra fue estudiado hasta el final del estudio
	4	Si	Se incluyeron pacientes con síndrome de Down donde estos se obtuvieron a partir de registros informáticos
	5	Si	Los grupos al inicio del estudio presentaban trisomía 21 y también astigmatismo
	6	No	Se realizaron diferentes exámenes en base a la edad de los pacientes
	7	No	No hay efecto porque no se evidencio tratamiento en la muestra
	8	No hay precisión	No hay precisión del efecto
	9	Si	Porque se evidencian las alteraciones oculares en

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico				
			asociación al Síndrome	
	10	Si	Los resultados se tuvieron en cuenta hasta el final del estudio	
	11	Si	Se evidencia la justificación de los riesgos en base a realizar un examen y tratamiento oportuno	
Ophthalmologic Manifestations and Retinal Findings in Children with Down Syndrome	1	Si	Se evidencia como el síndrome puede llegar a afectar al ojo	5/11
	2	No	No se asignaron pacientes para un tratamiento	
	3	No	De los 93 pacientes que se escogieron 26 pacientes fueron asignados para otros estudios en el ensayo	
	4	Si	Se incluyeron pacientes con síndrome de Down en base a los criterios de inclusión del ensayo	
	5	No	Los dos grupos de estudio eran diferentes en el rango de edad y en la	

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico			
			cantidad de la muestra
	6	No	Al final del estudio 26 de los 93 pacientes se les realizaron otros exámenes
	7	No	No hay efecto porque no se evidencio tratamiento en la muestra
	8	No hay precisión	No hay precisión del efecto
	9	Si	Porque se evidencian las alteraciones oculares en asociación al Síndrome
	10	Si	Los resultados se tuvieron en cuenta hasta el final del estudio
	11	Si	Se evidencia la justificación de los riesgos en base a realizar un examen y tratamiento oportuno
Choroidal and peripapillary changes in high myopic eyes with Stickler syndrome.	1	Si	Se evidencia como el síndrome puede llegar a afectar al ojo
	2	No	No se asignaron pacientes para un tratamiento
			6/11

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico			
	3	Si	El 100% de la muestra fue estudiado hasta el final del estudio
	4	Si	De los 49 pacientes se excluyeron 23 pacientes por criterios de exclusión.
	5	No	Los dos grupos de estudio eran diferentes en el rango de edad y en la cantidad de la muestra.
	6	No	No se evidenciaron tratamiento en la muestra
	7	No	No hay efecto porque no se evidencio tratamiento en la muestra
	8	No hay precisión	No hay precisión del efecto
	9	Si	Porque se evidencian las alteraciones oculares en asociación al Síndrome
	10	Si	Los resultados se tuvieron en cuenta hasta el final del estudio
	11	Si	Se evidencia la justificación de los riesgos en

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico				
			base a realizar un examen y tratamiento oportuno	
Visual outcome and surgical results in children with Marfan syndrome.	1	Si	Se evidencia como el síndrome puede llegar a afectar al ojo	10/11
	2	Si	Se asignaron pacientes para tratamiento quirúrgico en base a los criterios	
	3	Si	El 100% de la muestra fue estudiado hasta el final del estudio	
	4	Si	Se incluyeron 41 pacientes con síndrome de Marfan confirmado.	
	5	Si	Los grupos fueron similares ya que presentaban subluxación del cristalino.	
	6	No	Solo se trataron pacientes con hallazgos oculares que intervenían con la agudeza visual mejor corregida	
	7	Si	De los 27 pacientes remitidos a	

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico				
			tratamiento quirúrgico, 14 recibieron el tratamiento.	
	8	Si hay precisión	Mejorar la agudeza visual mejor corregida	
	9	Si	Porque se evidencian las alteraciones oculares en asociación al Síndrome	
	10	Si	Los resultados se tuvieron en cuenta hasta el final del estudio	
	11	Si	Se evidencia la justificación de los riesgos en base a realizar un examen y tratamiento oportuno	

Anexo 1. Resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de ensayo clínico

Evaluación de la calidad de los resultados de los artículos con la valoración crítica de revisiones sistemáticas y narrativas de la literatura				
Nombre del artículo/ Autores	Preguntas	Respuesta	Justificación	Puntuación
Marfan syndrome: clinical diagnosis and management	1	Si	manifiestan un ideal de la edad en la cual puede existir mayor complicación	3/3
	2	Si	dar a entender cómo este síndrome puede alterar el sistema	

			musculoesquelético, cardiovascular, respiratorio, sistema nervioso y la alteración genética de este síndrome.	
	3	Si	las características que se arrojan en este artículo en nuestra consulta podemos indagar de una manera más directa si sospechamos que nuestro paciente pueda estar padeciendo	
Stickler Syndrome: A Review of Clinical Manifestations and the Genetics Evaluation	1	Si	ya que muestran que las alteraciones más importantes a nivel visual son los desprendimientos de retina y posteriormente generar ceguera	3/3
	2	Si	poder lograr un diagnóstico oportuno de este síndrome ya que se puede llegar a dificultar su reconocimiento y se logra gracias a las pruebas moleculares genéticas	
	3	Si	ya que estos pacientes tienden a desprendimientos de retina súbitos y debemos conocer del tema para poder tratarlo de la manera más correcta	
Síndrome de Marfán	1	Si	ya que por la historia genética se puede determinar las posibles alteraciones ya sean visuales	3/3

			como sistémicas de este síndrome	
	2	Si	dar a conocer las alteraciones clínicas en estos pacientes ellos lo dividieron en tres partes como fueron 1. Marfan neonatal 2. Marfan infantil 3.marfan clásico	
	3	Si	sí nos brindó mucha información respecto a la edad y las afectaciones.	
The eye and Down's syndrome	1	Si	se puede establecer como se puede afectar la visión en pacientes con síndrome de	3/3
	2	Si	las alteraciones en córnea, retina, dislocación del cristalino.	
	3	Si	ya que desde el nacimiento los niños con síndrome de Down empiezan a manifestar su discapacidad visual	
Síndrome de Stickler	1	Si	Busca dar a entender las alteraciones del colágeno en pacientes con síndrome de stickler	3/3
	2	Si	Explica que existen cuatro tipos de este síndrome y que solo el tipo tres no afecta el sistema visual	
	3	Si	Ya que podemos diferenciar en los tipos de síndrome que pueda padecer nuestro paciente	
Stickler syndrome, ocular-only	1	Si	Muestran como los desprendimientos de retina es uno de los signos más claros de	3/3

variants and a key diagnostic role for the ophthalmologist			los pacientes con este síndrome
	2	Si	Muestran como existen alteraciones en los pacientes con síndrome de stickler como sordera, desprendimiento de retina, megaloftalmo posible glaucoma
	3	Si	ya que podemos diferenciar más fácilmente el diagnóstico y dar un tratamiento oportuno.

Anexo 2. Resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de revisión bibliográfica

Evaluación de la calidad de los resultados de los reportes de caso clínico con la herramienta de evaluación crítica de Joanna Briggs Institute				
Nombre del artículo/ Autores	Preguntas	Respuesta	Justificación	Puntuación
Síndrome de Stickler: cuando el desprendimiento de retina se hereda	1	Si	tenían en cuenta la edad el sexo y el tipo de alteración visual más frecuente	7/8
	2	Si	tienen datos como alteraciones neurológicas físicas visuales	
	3	Si	la secuencia de las pariciones de enfermedades asociadas al síndrome fue explícitas y cronológicamente explícitas	
	4	Si	A nivel mundial se tiene indicadores de los pacientes nacidos con síndrome de Down	

Evaluación de la calidad de los resultados de los reportes de caso clínico con la herramienta de evaluación crítica de Joanna Briggs Institute				
	5	Si	Especialmente las alteraciones visuales y cardiopatías que pueden alterar la calidad de vida de los pacientes	
	6	Si	dar tratamientos oportunos a nivel ocular como una buena corrección visual ayuda a que los pacientes mejoren su desarrollo.	
	7	No	No se evidencian efectos adversos	
	8	Si	poder tener en cuenta los rasgos físicos ya que podemos tener pacientes en consulta con este síndrome y este art es muy descriptivo	
Progressive Visual Loss Without Retinal Detachment in Stickler Syndrome: An Uncommon and Novel Presentation	1	Si	se dio a conocer que tenían antecedentes de miopía alta por parte de su padre y abuelo paterno	8/8
	2	Si	se dio a conocer que tenía antecedentes de miopía alta por parte de su padre y abuelo paterno	
	3	Si	se dieron valores de refacción del paciente Av y exámenes especiales como OCT.	

Evaluación de la calidad de los resultados de los reportes de caso clínico con la herramienta de evaluación crítica de Joanna Briggs Institute			
	4	Si	los exámenes realizados fueron apoyados con imágenes que a su vez tenían una justificación muy clara
	5	Si	en un rango cronológico se explicaba los hallazgos y tratamiento realizados al paciente de 9 años
	6	Si	La alteración del colágeno afecta al paciente tanto en su visión como con su desarrollo motriz auditivo y el habla
	7	Si	se hizo un examen tres años después en los cuales se veía que el ojo derecho estaba más afectado, y se presentaba desprendimiento de retina
	8	Si	tener en cuenta como debemos priorizar la atención de estos pacientes y cuando se detectan a corta edad podemos ayudar a mejorar su estilo de vida

Evaluación de la calidad de los resultados de los reportes de caso clínico con la herramienta de evaluación crítica de Joanna Briggs Institute				
Microcornea and bilateral ectopia lentis in an infant: unusual severe ocular presentation of neonatal Marfan syndrome	1	Si	fue un caso de un bebe de 7 semanas de nacida	8/8
	2	Si	un caso inusual de microcórnea, luxación espontánea del cristalino para ambos ojos	
	3	Si	presentaba todos los hallazgos de síndrome de Marfan, aunque no se le había confirmado	
	4	Si	se demostró que era hereditario y que su visión podría no llegar a mejorar	
	5	Si	los avances que podía lograr el paciente	
	6	Si	mostrar como las miopías altas y los desprendimientos de retina son unas de las principales alteraciones visuales de pacientes con síndrome de Marfan	
	7	Si	Obstrucción de pupila a largo plazo	
	8	Si	ya debemos indagar de manera adecuada no solo los síntomas y lo	

Evaluación de la calidad de los resultados de los reportes de caso clínico con la herramienta de evaluación crítica de Joanna Briggs Institute				
			que nos describan los pacientes sino también tener en cuenta la genética y enfermedades hereditarias de nuestros pacientes	
Bilateral clear lens extraction and intraocular lens implantation in a child with microspherophakia and Marfan syndrome	1	Si	fue el caso de un niño de 4 años con alteración visual	7/8
	2	Si	se da a conocer como los padres manifiestan dificultad de el niño para ver miopía magna y astigmatismo	
	3	Si	se dieron valores de refracción, de alteraciones en polo posterior y daño del cristalino	
	4	Si	se explicó los procedimientos como la facoemulsificación realizada	
	5	Si	se da a conocer los estudios realizados por oftalmología al niño	
	6	Si	Al realizar la extracción del cristalino si mejoro el niño un poco su visión, pero aun así tenía una formula muy alta	
	7	No	No se evidencian efectos adversos	
	8	Si	debemos establecer cuáles son los problemas que aquejan a	

Evaluación de la calidad de los resultados de los reportes de caso clínico con la herramienta de evaluación crítica de Joanna Briggs Institute				
			nuestros pacientes para dar un tratamiento oportuno	
Ocular Manifestations of Marfan syndrome In Seven Members of One Family from Libya	1	Si	7 pacientes con síndrome de marfan que presentaban queratometrias muy planas y mala agudeza visual	7/8
	2	Si	midriasis persistentes y alteraciones del pigmento del iris	
	3	Si	las características más específicas como el defecto refractivo, las corneas delgadas y miopías altas	
	4	Si	toma de presión intraocular que arrojaron unos valores muy bajos y transiluminación del iris, midriasis persistente	
	5	No	No se describieron los procedimientos	
	6	Si	desprendimientos de retina, astigmatismos irregulares y miopías considerables	
	7	Si	baja visión o ceguera	
	8	Si	para hacer exámenes detallados que	

Evaluación de la calidad de los resultados de los reportes de caso clínico con la herramienta de evaluación crítica de Joanna Briggs Institute				
			<p>nos permitan entender y verificar el síndrome que posee el paciente, en este caso fue muy interesante ver como las pigmentaciones de los ojos también nos pueden llevar a realizar un diagnóstico diferencial</p>	

Anexo 3. Resultados de los artículos con la escala CASPe con la plantilla de reporte de caso clínico