

Glaucoma congénito. Presentación de un caso.

POLICLÍNICO DOCENTE "DR. RAMÓN MARTÍNEZ". VARADERO

Revista Médica Electrónica. 2009;31 (1)

Glaucoma congénito. Presentación de un caso.

Congenital glaucoma. Presentation of a case.

AUTORAS

Dra. Hilda Álvarez de la Campa Gil. (1)

E-mail: genetica.mtz@infomed.sld.cu

Dra. Milaydi Moreira González. (1)

Dra. Dayri L. Falcón Rodríguez. (2)

Lic. Claribel Lugo Rodríguez. (3)

(1)Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético.Policlínico Docente " Dr. Ramón Martínez". Varadero

(2)Especialista de I Grado en Genética Clínica. Profesora Instructora.Centro de Genética Provincial.Matanzas.

(3) Máster en Asesoramiento Genético.Licenciada en Enfermería.Policlínico Docente "Dr.Ramón Martínez".Varadero

RESUMEN

Por no conocer ningún caso presentado en la provincia de Matanzas desde que comenzó a brindar sus servicios la especialidad de Genética Clínica, se realizó una revisión bibliográfica sobre Glaucoma Congénito, a punto de partida de un niño nacido a término en el año 2006 en el área de salud de Varadero, con diagnóstico al nacimiento, tratamiento quirúrgico y seguimiento por equipo multidisciplinario. Se brindó asesoramiento genético a la familia y tratamiento psicológico, apoyándonos en los principios básicos de este proceso y mostrando la interrelación dinámica entre sus elementos.

DeCS:

GLAUCOMA/congénito

GLAUCOMA/diagnóstico

GLAUCOMA/cirugía

SALUD DE LA FAMILIA

HUMANOS

MASCULINO

RECIÉN NACIDO

INTRODUCCIÓN

Glaucoma se refiere a un grupo de trastornos que causan daño en el nervio óptico, el cual lleva la información visual del ojo al cerebro. Este daño causa pérdida de la visión , la cual puede progresar hasta la ceguera . Se describen cuatro tipos principales y todos se caracterizan por presión elevada en el globo ocular, condición conocida como aumento de la Presión Intraocular (PIO).

- Glaucoma de ángulo abierto (crónico)
- Glaucoma de ángulo cerrado (agudo)
- Glaucoma congénito
- Glaucoma secundario

El Glaucoma representa la tercera causa de ceguera en la población infantil y los factores de riesgo dependen del tipo específico. (1-3)

El tipo Congénito presente al momento de nacer es el resultado del desarrollo anormal de los canales de flujo de líquido del ojo, e l más frecuente es el Congénito Primario (50 %), pero es, de todas maneras, una enfermedad excepcional y hasta un 30 % puede ser heredado de forma autosómica recesiva de baja penetrancia, lo que debe diferenciarse del Glaucoma juvenil de herencia autosómica dominante que está ligado al brazo corto del cromosoma 1 11. (4,5)

Taylor reporta que más del 50 % de los casos de glaucoma congénito se asocian a trabeculodisgenesia aislada, no asociada a otras anomalías del desarrollo ocular. (6)

Tiene una incidencia reportada en estudios europeos de 1: 12.500 nacidos vivos y en nuestro medio afecta a 1 de cada 15000 niños, el 65 % de los enfermos son varones y se afectan los dos ojos en el 75 % de las ocasiones, aunque el grado de gravedad es diferente en cada uno. (1,3,5) Hay tres manifestaciones clásicas y la presencia de cualquiera de ellas hace sugerir la sospecha de glaucoma:

- Lagrimeo excesivo (epífora)
- Rehuir de la luz (fotofobia). Aparece después de varios meses de vida y se acompaña generalmente de una constricción involuntaria de los párpados (blefaroespasmos).
- Ojos grandes. El aumento de la PIO provoca un agrandamiento del globo ocular y, por tanto, de la córnea. (2-4)

El diagnóstico se debe basar no sólo en la PIO (presiones mayores de 21 mm Hg) sino también en los hallazgos de la clínica relacionados con la elevación de la presión ocular y en la documentación de la trabeculodisgenesia en el examen del ángulo. Excavaciones mayores a 0.3 deben considerarse sospechosas.

El manejo del glaucoma pediátrico es fundamentalmente quirúrgico, pero se puede utilizar hipotensores oculares para disminuir el daño preoperatorio y reducir el edema corneal antes de la cirugía. La medicación también puede utilizarse postoperatorio en casos en que la PIO no esté controlada adecuadamente. (7-12)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino, nacido de parto fisiológico, con buen peso al nacer, proveniente del municipio de Varadero, el cual fue valorado por equipo multidisciplinario, pues al examen físico presenta fotofobia, edema, turbidez y color azulado de la córnea en ambos ojos.

Gestante de 18 años que fue remitida a la captación de su embarazo a la consulta de Genética Comunitaria, donde se clasifica como RGI por su edad, a la anamnesis no se recogió ningún dato positivo de trastornos genéticos; ni exposición a agentes teratogénicos. Su evolución durante el embarazo así como los Ultrasonidos (US) realizados a las 12, 18 y 22 semanas fueron normales, al igual que los US evolutivos. AFP: 1.2, Electroforesis de Hb: AA y Eco: normal.

Al nacimiento del niño se realiza nuevamente interrogatorio minucioso por la especialista en genética clínica, acerca de antecedentes de glaucoma en la familia u otra enfermedad genética, así como exposición a agentes teratogénicos, no recogiéndose datos de interés. Se les informa a los familiares de la presencia de Glaucoma Congénito en el niño cuyo diagnóstico se corroboró por el oftalmólogo, el cual remitió al niño para La Habana donde se realizó el tratamiento quirúrgico. Se brindó asesoramiento genético acerca de la afección, su evolución y pronóstico, así como su seguimiento en las diferentes etapas de su vida.



DISCUSIÓN

El glaucoma es responsable de discapacidad visual, por lo que su diagnóstico y tratamiento precoz son imprescindibles. En este caso se podría pensar en la existencia de otras enfermedades genéticas que cursan con ceguera como la galactosemia, la cual se descarta porque el niño tiene prueba del Talón al 5to. día con resultados negativos. Hace pensar que la gestante pudo estar expuesta a agentes infecciosos como rubéola y sífilis, pero no se recoge al interrogatorio datos positivos al respecto, lo que se corrobora con la clínica y serologías negativas en los tres trimestres del embarazo respectivamente. Otros agentes teratogénicos como Citomegalovirus, Herpes virus y Toxoplasma se descartan porque se realizaron estudios en el IPK, los cuales fueron negativos y además los daños provocados por estos agentes cursan también con microcefalia o hidrocefalia, coriorretinitis, sordera y microftalmía. Por lo poco frecuente de esta enfermedad, la cual constituye causa de discapacidad, se cree necesario su diagnóstico y tratamiento temprano para un mejor pronóstico y asesoramiento.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Mark H. Beers. Manual Merck. Oftalmología. 11ma ed.EEUU: Harcourt, S.A; 2007.
2. Edward B, Feinberg MD.Glaucoma references. Boston: Review provided by VeriMed Healthcare Network;2005 .
3. Singh Gurdeep MD. Combatore. J Ophthalmology. 2006; 8(3).
4. Shaffer RN, Weiss DI. Congenital and pediatric glaucomas. St Louis: Mosby; 1970
5. Hoskins HD, Shaffer RN, Hetherington JJr. Anatomical clasification of the developmental glaucomas. Arch Ophthalmol. 1984;102:1331.
6. Rusall I, Taylor D. Childhood Glaucoma. Pedriatic Ophthalmology. 24 ed. Blackwell science Pty Ltda; 1997: 477-97.
7. Hoskins HD. Developmental glaucoma: Diagnosis and clasification. In: Transactions of The New Orleans Academy of Ophthalmology: Symposium on glaucoma.St.Louis: Mosby; 1981.
8. Kolker Hetherington JJ. Becker-Shaffer's diagnosis and therapy of the glaucomas. 5ta ed. StLouis: Mosby;1998.
9. Dickens C, Ritch R, Hoskins HD. Diagnosis and treatment of congenital glaucoma. The Glaucomas Clinical Science. 2da ed. St. Louis: Mosby; 1996.p.49-73
10. Russeli- Eggitt IM,Rice NS, Jay B. Rellapse following goniotomy for congenital glaucoma due to trabecular dysgenesis. Eye. 1992;6:197-200
11. Mueller F, Robert Young D. Genética Médica. 10ma ed. España:Emery's, Marbán Libros ; 2001.p.232-4 - 237-41 .
12. Fundación ONCE. Discapnet, El portal de la discapacidad. Fondo Europeo de Desarrollo Regional desarrollado por Technosite .España:Fundación ONCE; 2006.

SUMMARY

Finding no case in the province of Matanzas since the service of the specialty of Genetic Clinic was open, we carried out a bibliographic review on congenital glaucoma after a child was born in term in 2006 in the health area of Varadero, with diagnosis at born, surgical treatment and follow up by a multidisciplinary team. We offered the family genetic assessment and psychological treatment, on the bases of the main principles of this process and showing the dynamic interrelation between these elements.

MeSH:

GLAUCOMA/congenital

GLAUCOMA/diagnosis

GLAUCOMA/surgery

FAMILY HEALTH

HUMANS

MALE

INFANT,NEWBORN

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Álvarez de la Campa Gil H , Moreira González M, Falcón Rodríguez D, Lugo RodríguezC.Glaucoma congénito. Presentación de un caso. . Rev méd electrón[Seriada en línea] 2009; 31(1). Disponible en URL: <http://www.revmatanzas.sld.cu/revista%20medica/ano%202009/vol1%202009/tema11.htm> [consulta: fecha de acceso]