

Alteraciones oftalmológicas en pacientes con síndrome de Down, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral, enero 2019 - diciembre 2024

Ophthalmological alterations in patients with Down syndrome, Dr. Robert Reid Cabral Pediatric Hospital, January 2019-December 2024

Massiel Carolina Morales González¹ • Hillary Cruz De la Rosa²

Sarah Franco Guzmán³ • Andreína Eusebio Ozuna⁴

Cómo citar: Morales González MC, Cruz de la Rosa H, Franco Guzmán S, Eusebio Ozuna A. Alteraciones oftalmológicas en pacientes con síndrome de Down, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral, enero 2019-diciembre 2024. ADOPA. 2025;3(3):39-52. Disponible en: <https://adopa.pediatriadominicana.org/index.php/adopa/article/view/72>

Resumen

Introducción: el 85 % de los pacientes con síndrome de Down presentan alteraciones oftalmológicas, la anomalía cromosómica más frecuente en nacidos vivos y el principal motivo de consulta por discapacidad genética e intelectual en esta etiología.

Objetivos: el propósito de este estudio fue describir las alteraciones oftalmológicas presentes en pacientes con síndrome de Down atendidos en la Unidad de Genética del Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral, entre enero de 2019 y diciembre de 2024.

Materiales y métodos: se realizó un estudio observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo. Los datos se obtuvieron mediante la revisión de las historias clínicas de pacientes

¹ Pediatra Genetista. Maestra Genética Médica Universidad Autónoma de Santo Domingo (UASD). Gerente Unidad de Genética, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral. Santo Domingo, República Dominicana. ORCID: 0009-0008-7833-1594 • E-mail: genomassieill@gmail.com

² Médico General. Universidad Autónoma de Santo Domingo (UASD). ORCID: 0009-0001-5393-235X • E-mail: cruzhillary9909@gmail.com

³ Médico General. Universidad Autónoma de Santo Domingo (UASD). ORCID: 0009-0006-4010-1991 • E-mail: sarahfrancoguzman26@gmail.com

⁴ Médico General. Universidad Autónoma de Santo Domingo (UASD). ORCID: 0009-0001-7940-3165 • E-mail: aeusebioozuna@gmail.com



previamente diagnosticados. La población de estudio estuvo compuesta por 309 pacientes, lo que resultó en una muestra probabilística de 265 que cumplieron los criterios de inclusión. La técnica de recolección de datos utilizada por los investigadores fue un formulario digital de ingreso de datos que contenía las variables.

Resultados: se diagnosticaron 265 pacientes con trastornos oftalmológicos, lo que representa el 85.7 %. La edad materna más frecuente fue la de mujeres entre 36 y 40 años, representando el 27 %. El principal rango de edad diagnosticado fue entre 0 y 2 años, con un 91 %. El sexo más frecuente fue el masculino, con un 59 %. Las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron la fisura palpebral oblicua, presente en el 76.6 % de los pacientes, seguida del epicanto en el 58.9 % y el hipertelorismo en el 49.1 %.

Palabras clave: alteraciones oftalmológicas; síndrome de Down; trisomía 21; cariotipo; anomalía cromosómica.

Abstract

Introduction: Ophthalmological alterations occur in 85% of patients with Down syndrome, which is the most common chromosomal abnormality in live births and the main reason for genetic and intellectual disability consultations within this etiology.

Objectives: The purpose of this study was to describe the ophthalmological alterations present in patients with Down syndrome treated in the Genetics Unit of Dr. Robert Reid Cabral Children's Hospital, from January 2019 to December 2024.

Materials and Methods: A retrospective, cross-sectional, descriptive, observational study was conducted. Data was obtained by reviewing the medical records of previously diagnosed patients. The study population consisted of 309 patients, resulting in a probability sample of 265 who met the inclusion criteria. The data collection technique used by the researchers was a digital data entry form containing the variables.

Results: 265 patients were diagnosed with ophthalmological disorders, corresponding to 85.7%. The most frequent maternal age was women between 36 and 40 years, representing 27%. The main age range diagnosed was between 0 and 2 years, corresponding to 91%. The most prevalent sex was male, at 59%. The most frequent clinical manifestations were oblique palpebral fissure present in 76.6% of patients, followed by epicanthus in 58.9% and hyper-telorism in 49.1%.

Keywords: ophthalmological disorders; Down syndrome; trisomy 21; karyotype; chromosomal abnormality.

Introducción

El síndrome de Down es una anomalía cromosómica de tipo aneuploidía dentro del grupo de las trisomías que se caracteriza por un exceso de material genético en el cromosoma 21. En América Latina, de 1998 a 2005, la tasa global de síndrome de Down fue del 1.88 %. Chile (2.47 por 10.000), Argentina (2.01) y Paraguay (1.98) tienen una tasa global de síndrome de Down por encima de la media. Brasil (1.72), Colombia (1.72), Bolivia (1.55), Venezuela (1.49), Ecuador (1.48) y Uruguay (1.32) tienen una tasa global de síndrome de Down por debajo de la media¹. En República Dominicana no se cuenta con un registro nacional oficial que reporte estadísticas exactas sobre la cantidad de nacidos vivos con síndrome de Down en el país; según el Centro de Atención Integral para la Discapacidad (CAID), se estima que nacen alrededor de 143 niños por año con esta condición.

La mayoría de los casos no tienen una causa hereditaria y aunque cualquier pareja puede tener un hijo afectado, se ha identificado a la edad materna avanzada como un factor de riesgo significativo; de tal manera que alrededor de los 35 años, una de cada 350 mujeres tendrá un hijo con síndrome de Down².

La Organización Mundial de la Salud estima que hay alrededor de 2 200 millones de personas con discapacidad visual en todo el mundo (alrededor del 30 % de la población). El astigmatismo es el error de refracción más común en niños y adultos a nivel mundial (14.9 % en niños y 40.4 % en adultos), seguida de la hipermetropía (4.6 % en niños y 30.6 % en adultos) y miopía (11.7 % en niños y 26.5 % en adultos). La discapacidad visual afecta a más personas en naciones con economías menos desarrolladas. En el caso de América, la prevalencia de astigmatismo, hipermetropía y miopía en niños fue de 27.2, 14.3 y 8.4 %, respectivamente. Para los adultos, la prevalencia de astigmatismo, hipermetropía y miopía fue de 45.6, 37.2 y 16.2 %, respectivamente^{3,4}.

Las manifestaciones oftalmológicas son muy prevalentes entre la población con síndrome de Down, incluyendo manifestaciones que ponen en riesgo el desarrollo visual. Los errores refractivos son comunes, están presentes en un 80 % de la población, especialmente la hipermetropía, presentándose en un 36.42 %, que puede conducir a ambliopía en ojos por lo demás sanos⁵. Entre estudios más amplios, se informó que el estrabismo afectaba entre el 18.1 % y el 57.0 % de las personas con síndrome de Down, este, a su vez, es la causa principal de ambliopía⁶.

Los pacientes con síndrome de Down son un grupo vulnerable que presenta una mayor predisposición a desarrollar trastornos oftalmológicos debido a las características fisiológicas y estructurales asociadas con la condición. Según la *Guía Oftalmológica del Síndrome de Down* (España, 2014), es recomendable que tengan su primera visita oftalmológica a los 3 meses de nacer, la siguiente a los 2 años y medio, y posterior a esta, una revisión anual de manera periódica. Todo esto para ayudar a prevenir y controlar a estos pacientes para que su salud ocular sea la óptima posible⁷.

La finalidad del presente estudio consiste en describir las alteraciones oftalmológicas presentes en los pacientes pediátricos con síndrome de Down que se atienden en la unidad de Genética del Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral, con el fin de mejorar la detección temprana, la intervención y el manejo de estos trastornos visuales; esencial para prevenir complicaciones a largo plazo, mejorar la calidad de vida y facilitar su inclusión social y educativa. Además, la información obtenida a través de este estudio podría ser fundamental para el diseño de protocolos más eficaces de atención y seguimiento oftalmológico en unidades pediátricas, contribuyendo a una mejora en la salud visual de esta población vulnerable.

Material y métodos

Se realizó un estudio observacional descriptivo, de corte transversal retrospectivo para describir las alteraciones oftalmológicas en pacientes con síndrome de Down. El estudio se realizó en la Unidad de Genética Clínica del Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral, ubicado en la Av. Independencia # 2 esquina Abraham Lincoln, Santo Domingo, D.N. República Dominicana.

Criterios de inclusión

- Paciente con diagnóstico clínico y/o citogenético de síndrome de Down y alteraciones oftalmológicas.
- Edad 0-13 años.

Criterios de exclusión

- Expedientes no disponibles.
- Expedientes incompletos y/o ilegibles.

Población, muestra y tipo de muestra

La población estuvo constituida por 309 casos, correspondiente a todos los pacientes pediátricos que acudieron a la consulta externa de la Unidad de Genética del Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral con diagnóstico de síndrome de Down; de lo que se extrajo una muestra de 265 casos, correspondiente al total de pacientes con este diagnóstico y que además presentaron alguna alteración oftalmológica.

Método de recolección de datos, técnica y procedimiento para la recolección de datos

El método empleado para la captura de la información de la investigación fue un formulario estructurado con ocho (8) preguntas cerradas que contenían las variables de investigación como: edad, sexo, manifestaciones clínicas, tipo de alteración oftalmológica diagnosticada, edad materna al momento de la gestación, edad al momento del diagnóstico de la alteración oftalmológica, hallazgos diagnósticos encontrados, estudios de imágenes y tratamiento establecido. Estas variables fueron medidas a partir de indicadores en función de estas, contenidos como opciones en cada pregunta.

La información para esta investigación se obtuvo a partir de los expedientes clínicos de los pacientes pediátricos que pertenecen a la Unidad de Genética del Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral, además de una amplia revisión bibliográfica que incluyó artículos y revistas científicas, páginas web y libros de textos.

Se realizó un análisis descriptivo e inferencial de los datos de la muestra. Para ello, se tabularon los datos y se calcularon medidas de tendencia central (media, mediana, moda) y de dispersión (rango, desviación estándar, varianza). Además, se emplearon técnicas de análisis de frecuencia y porcentaje para describir la distribución de las variables. Los resultados fueron expuestos mediante gráficos de barras y circulares para ser interpretados.

El presente estudio fue ejecutado con apego a las normativas éticas internacionales, incluyendo las pautas de la Declaración de Helsinki y del Consejo de Organizaciones Internacionales de las Ciencias Médicas (CIOMS). Como así también del Comité de Investigación del Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral.

Resultados

En la Unidad de Genética del Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral se recibieron 309 pacientes con síndrome de Down durante el período enero 2019-diciembre 2024, de estos 265 fueron diagnosticados con alteraciones oftalmológicas, lo que corresponde a un 85.7 % (véase Tabla 1).

Tabla 1. Edad de diagnóstico de las alteraciones oftalmológicas en pacientes con síndrome de Down, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral, enero 2019-diciembre 2024

Edad	Frecuencia	Porcentaje
0 meses-2 años	241	91%
3-5 años	14	5%
6-8 años	6	2%
9-13 años	4	2%
Total	265	100%

Fuente: Unidad de Genética Clínica, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral.

En la muestra investigada, la edad materna que obtuvo una mayor frecuencia fue en mujeres con edades entre 36 y 40 años, representando un 27 %. La mayoría de los pacientes que acudieron a la unidad fueron diagnosticados con la alteración entre los 0 y 2 años, esto corresponde al 91 % (véase Tabla 2).

Tabla 2. Edad materna al momento de la gestación de los pacientes con síndrome de Down que poseen alteración oftalmológica, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral, enero 2019-diciembre 2024

Edad materna	Frecuencia	Porcentaje
< 18 años	7	3%
18 – 25 años	59	22%
26 – 30 años	46	17%
31 – 35 años	47	18%
36 – 40 años	72	27%
> 41 años	34	13%
Total	265	100%

Fuente: Unidad de Genética Clínica, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral.

El sexo más prevalente en los pacientes con síndrome de Down y alteraciones oftalmológicas fue el masculino en un 59 % (véase Tabla 3).

Tabla 3. Sexo de los pacientes con síndrome de Down que poseen alteración oftalmológica, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral, enero 2019-diciembre 2024

Sexo	Frecuencia	Porcentaje
Femenino	109	41.1%
Masculino	156	58.9%
Total	265	100%

Fuente: Unidad de Genética Clínica, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral.

Entre las alteraciones oftalmológicas más frecuentes en los pacientes con síndrome de Down predominaron aquellas que son parte de las dismorfias asociadas a esta condición como las fisuras palpebrales oblicuas en 203 casos (76.6 %), epicanto 156 casos (58.9 %), hipertelorismo en 130 casos (49.1 %); seguidas de estrabismo (17 %), nistagmo (6 %) y miopía (2.3 %) (véase Tabla 4).

Tabla 4. Alteraciones oftalmológicas presentes en los pacientes con síndrome de Down, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral, enero 2019-diciembre 2024

Alteración oftalmológica	Frecuencia	Porcentaje
Fisuras palpebrales oblicuas	203	76.6%
Epicanto	156	58.9%
Hipertelorismo	130	49.1%
Estrabismo	45	17%
Otros	34	12.8%
Bordes orbitarios poco profundos	26	9.8%
Cejas escasas	23	8.7%
Nistagmo	16	6%
Telecano	13	4.9%
Tejido subcutáneo periorbitatio prominente	9	3.4%
Miopía	6	2.3%
Astigmatismo	5	1.9%
Manchas de Brusfield	3	1.1%
Hipoplasia del nervio óptico	1	0.4%
Cataratas	1	0.4%

Fuente: Unidad de Genética Clínica, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral.

En cuanto a las manifestaciones clínicas, las más frecuentes son la fisura palpebral oblicua presente en un 76.6 % de los pacientes, seguido del epicanto 58.9 % y el hipertelorismo en un 49.1 % (véase Tabla 5).

Tabla 5. Manifestaciones clínicas de las alteraciones oftalmológicas de los pacientes con síndrome de Down, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral, enero 2019-diciembre 2024

Manifestación clínica	Frecuencia	Porcentaje
Fisura hacia arriba	195	75.6%
Separación de los cantos internos	133	51.6%
Desviación ocular	45	17.4%
Movimientos oculares involuntarios	19	7.4%
Disminución de la agudeza visual	7	2.7%
Leucocoria	2	0.8%
Signo de doble anillo	1	0.4%
Resequedad ocular	1	0.4%

Fuente: Unidad de Genética Clínica, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral.

La alteración oftalmológica más frecuente vinculada al mecanismo etiológico citogenético confirmado con el cariotipo es la fisura palpebral oblicua, especialmente en aquellos con trisomía libre con 36 casos y solo 2 casos en pacientes con mosaicismo y translocación robertsoniana (véase Tabla 6).

Tabla 6. Relación entre diagnóstico citogenético del síndrome de Down por cariotipo y frecuencia de las alteraciones oftalmológicas presentes, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral, enero 2019-diciembre 2024

Alteración oftalmológica	Sin cariotipo	Trisomía libre	Translocación Robertsoniana	Mosaicismo
Fisura palpebral oblicua	160	36	2	2
Epicanto	126	24	2	2
Hipertelorismo	101	25	3	0
Estrabismo	36	8	0	0
Nistagmo	11	5	0	0
Miopía	11	3	0	0
Telecano	10	3	0	0
Cataratas	1	0	0	0
Machas de Brushfield	2	0	0	0
Hipoplásia de Nervio Óptico	1	0	0	0
Astigmatismo	0	4	0	0

Fuente: Unidad de Genética Clínica, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral.

Discusión

La edad de diagnóstico arrojó alta incidencia en la identificación de alteraciones oftalmológicas a muy temprana edad, siendo estas diagnosticadas en los dos primeros años de vida en un 91 % de los casos estudiados, seguido por una homogeneidad en los demás rangos de edad de un 5 %, diagnosticados entre los 3 y 5 años, un 2 % entre los 6 y los 8 años y un 2 % entre los 9 y 13 años. El diagnóstico temprano permite la intervención precoz de ciertas alteraciones que puede poner en riesgo el desarrollo visual y cognitivo de los individuos, tales como los errores de refracción.

Se obtuvo una mayor frecuencia en mujeres entre los 36 y 40 años con un 27 %, coincidiendo esto con estudios previamente realizados que establecen el aumento de probabilidad de tener productos con síndrome de Down a partir de los 35 años. En segundo lugar, en cuanto a frecuencia, están las mujeres que gestaron entre los 18 y 25 años con un 22 % seguido de mujeres que gestaron entre los 31 y 35 años con un 18 %, las mujeres que gestaron entre los 26 y 30 años se presentaron en un 17 %. Los intervalos de edades que tuvieron menor frecuencia fueron los extremos, quedando así las mujeres mayores de 41 años con un 13 % y las menores de 18 años con un 3 %. La distribución de la edad materna en los casos observados refleja una combinación del riesgo individual asociado a la edad y la prevalencia de embarazos en cada grupo etario. El pico en el grupo de 36-40 años resalta la importancia de la edad materna avanzada como un factor de riesgo significativo. Esto resulta sumamente útil al momento de realizar el asesoramiento genético con fines reproductivos en mujeres que estén en este rango de edad; se puede utilizar para desarrollar campañas de concientización destinadas a orientar sobre los riesgos asociados a la gestación en edades mayores a los 35 años y su asociación con alteraciones cromosómicas como el síndrome de Down.

En este estudio el sexo más afectado fue el masculino, representando un 58.9 %, esto contrasta con los resultados realizado en Estambul, Turquía, por Adem Ugurlu y Emre Altinkurt, en el año 2020, donde el sexo más afectado fue el femenino con un 52.3 %⁸.

Se encontró que la alteración oftalmológica más frecuente fue la fisura palpebral oblicua, representando un 76.6 %, seguido del epicanto con un 58.9 %, luego continua el hipertelorismo con un porcentaje de 49.1 %. Mientras que las

demás alteraciones tuvieron una frecuencia significativamente menor. Estos resultados concuerdan con los resultados encontrados por Muñoz Ortiz et al. en Bogotá, Colombia, en el año 2022, donde las fisuras oblicuas, el epicanto y el epiblefaron tuvieron una prevalencia mayor al 70 %. Las tres alteraciones oftalmológicas con más frecuencia fueron las anatómicas, esto nos puede indicar varias premisas: en primer lugar, que en realidad son más prevalentes las alteraciones anatómicas; que las alteraciones anatómicas poseen una mayor frecuencia debido a la facilidad de diagnóstico en comparación con las alteraciones fisiológicas y/o debido la falta de apego de los pacientes a sus consultas de seguimiento, así como también el incumplimiento de las directrices dada por los doctores; las alteraciones oftalmológicas se encuentran infradiagnosticadas.

A diferencia de otros estudios previos, donde el error de refracción más común fue la hipermetropía, en esta investigación el más común fue la miopía, ocupando un 2.3 %. Por otra parte, ciertas alteraciones investigadas en este estudio como son las cataratas, el glaucoma, el queratocono, el papiledema, la hipermetropía, tuvieron una frecuencia nula o casi nulo en algunos casos. Además de las alteraciones oftalmológicas ya mencionadas en los resultados, se hallaron otras con menor frecuencia: pseudoestrabismo, sinofris, estenosis del conducto lagrimal, ptosis palpebral bilateral, exoftalmos, macroftalmia, fistula en región ocular del pliegue del ojo, lagrimeo excesivo, ametropía.

En cuanto a las manifestaciones clínicas, estas fueron en su mayoría consistente con las alteraciones oftalmológicas encontradas, la más prevalente fue la fisura hacia arriba ocupando un 75.6 %, seguida de la separación de los cantos internos con un 51.6 %, una discrepancia entre las manifestaciones clínicas y las alteraciones oftalmológicas es el hecho de que solo hay un caso de catarata; existen dos pacientes con leucocoria, esto debido a que una de estas es de origen desconocido.

En los pacientes diagnosticados con síndrome de Down confirmados con estudio citogenético convencional (cariotipo) y en aquellos sin el mismo, predominaron las manifestaciones oftalmológicas típicas de la condición (dismorfias faciales), prevaleciendo las fisuras palpebrales oblicuas en 160 de ellos, seguido del epicanto que fue observado en 126 casos y 101 de hipertelorismo. Estos resultados coinciden con lo señalado en diversas literaturas sobre el fenotipo característico de esta condición. Muñoz Ortiz et al. (2022)¹ reportaron que las

alteraciones oculares más frecuentes (prevalencia > 70 %) fueron fisuras oblicuas, epicanto y epiblefaron. En cuanto a las alteraciones del globo ocular, 36 pacientes presentaron estrabismo, 11 nistagmo y 11 miopía. No se identificaron casos de astigmatismo ni hipermetropía, lo cual podría deberse a una subvaloración de estos defectos de refracción. El telecanto se evidenció solamente en 10 pacientes. Otras alteraciones menos frecuentes, pero clínicamente significativas son, 1 caso de hipoplasia del nervio óptico, 1 de cataratas y 2 casos de manchas de Brushfield que son características del síndrome de Down.

Hay que destacar que la alta prevalencia de fisuras palpebrales oblicuas, epicanto e hipertelorismo predominaron en todos los pacientes (independiente de aquellos diagnosticados solo clínicamente o confirmados con cariotipo convencional); lo que puede servir como signo de alerta temprana para identificar síndrome de Down en los neonatos y lactantes por los profesionales de salud, conduciendo a una derivación más oportuna a especialistas en genética y oftalmología pediátrica, a intervenciones multidisciplinarias con enfoque personalizado de manera oportuna y a un impacto positivo en su calidad de vida y desarrollo.

Alteraciones como el epicanto se evidenció en 24 pacientes con trisomía libre, en los casos de mosaicismo y translocación robertsoniana se registraron solo 2 casos cada uno. El hipertelorismo se identificó en 25 pacientes con trisomía libre, solo en 3 pacientes con translocación robertsoniana y ningún caso en mosaicismo. Las siguientes alteraciones solamente se presentaron en los pacientes con trisomía libre: estrabismo 8 casos, nistagmo 5, astigmatismo 4, miopía 3, telecanto 3, manchas de Brushfield en 3 pacientes. Por otro lado, no se identificaron alteraciones como cataratas, hipoplasia de nervio óptico, papiledema, hipermetropía, queratocono, glaucoma, epiblefaron en ninguno de los pacientes con cariotipo realizado.

En cuanto al método diagnóstico utilizado en los 265 pacientes estudiados, la historia clínica fue utilizada en 259 pacientes representando un 98.5 % de los casos, sugiriéndonos que este método sigue siendo la base fundamental para la evaluación inicial y orientación diagnóstica en cualquier escenario médico. En segundo lugar, la prueba de reacción con luz pupilar fue empleada en el 31.6 % de los casos (83 pacientes), la oftalmoscopia fue utilizada en el 10.3 % de los casos (27 pacientes). Los métodos diagnósticos como la retinoscopía (0.4 %) y el Test de Snellen (1.9 %) fueron utilizados en una proporción muy reducida, lo

cual llama la atención considerando su utilidad para la valoración de la agudeza visual y los defectos refractivos. La campimetría, la autorefractometría y la tonometría no fueron utilizadas en ninguno de los casos.

La terapia de la visión fue aplicada en 7 casos (2.6 %), gafas correctoras se utilizaron en 12 pacientes (4.5 %), gotas oftálmicas fueron indicadas únicamente en 2 pacientes (0.8 %). En cuanto a procedimientos quirúrgicos como la facoemulsificación, la iridotomía periférica láser y la queratoplastia penetrante no fueron aplicados en ningún caso (0 %). Esto se debe a la baja prevalencia de pacientes con patologías de tratamiento quirúrgico en la muestra de esta investigación.

Conclusiones

La trisomía 21 es la alteración cromosómica de tipo aneuploidía más frecuente y la más caracterizada a nivel citogenético; tanto por su frecuencia como por las consecuencias clínicas para los afectados. Tiene una alta incidencia en recién nacidos vivos de aproximadamente 1 por 1000 recién nacidos a nivel mundial. El síndrome de Down se asocia frecuentemente con una amplia gama de alteraciones oculares, incluidos: errores de refracción, anomalías de los párpados, estrabismo, nistagmo, anomalías en el conducto lagrimal y el iris, presencia de queratocono y cataratas congénitas o del desarrollo⁹⁻¹¹.

Una evaluación oftalmológica temprana es esencial para el tratamiento oportuno de estas manifestaciones, las cuales se presentan en el 85 % de la población pediátrica y adolescente estudiada con este síndrome cromosómico.

El abordaje diagnóstico de estos pacientes puede resultar complejo asociados a limitaciones y dificultades surgidas durante el proceso; convirtiéndose en algunos casos su identificación en un verdadero reto para el especialista oftalmólogo.

Precisamos la importancia del diagnóstico oportuno de las patologías oculares en los niños/as y adolescentes con trisomía 21, promoviendo intervenciones terapéuticas precisas y la rehabilitación visual de estos; como sí también para la prevención de la ceguera. Las mejoras en la visión permiten a estos pacientes integrarse fácilmente en la vida social, por ello, el tratamiento visual de las personas con síndrome de Down es importante tanto para los propios pacientes como para sus familias, entorno educativo y la comunidad¹²⁻¹⁵.

Referencias

1. Muñoz-Ortiz J, Charry-Sánchez JD, Bechara-Arango I, Blanco-Becerra M, Talero-Gutiérrez C, Gómez-Suarez M, et al. Prevalence of ophthalmological manifestations in pediatric and adolescent populations with Down syndrome: a systematic review of the literature. *Syst Rev.* 2022;11(1):75. Available from: <http://dx.doi.org/10.1186/s13643-022-01940-5>
2. Del Castillo Ruiz V, Uranga Hernández R, Zafra de la Rosa G. Clinical Genetics. Mexico City: Manual Moderno; 2004.
3. Ortiz MI, Campuzano Revilla GP, Muñoz Pérez V, Cuevas Suárez CE. Prevalence of myopia, hyperopia and astigmatism in Mexico: A systematic review. *Educ Salud Bol Cient Cienc Salud ICSa.* 2022;10(20):202–10. Available from: <http://dx.doi.org/10.29057/icsa.v10i20.8591>
4. Díaz Cuéllar S, Yokoyama Rebollar E, Del Castillo Ruiz V. Genómica del síndrome de Down. *Acta Pediátrica México.* 2016;37(5):289–96. Disponible en: <http://www.scielo.org.mx/pdf/apm/v37n5/2395-8235-apm-37-05-00289.pdf>
5. Mathan JJ, Simkin SK, Gokul A, McGhee CNJ. Down syndrome and the eye: Ocular characteristics and ocular assessment. *Surv Ophthalmol.* 2022;67(6):1631–46. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.survophthal.2022.03.006>
6. Sun E, Kraus CL. The ophthalmic manifestations of Down Syndrome. *Children (Basel).* 2023;10(2). Available from: <http://dx.doi.org/10.3390/children10020341>
7. Puig Galy J, Galán Terraza A. Ophthalmological Guide of Down Syndrome. DOWN ESPAÑA. Available from: https://www.sindromedown.net/storage/2014/09/99L_guiaoftalmologica4def.pdf
8. Ugurlu A, Altinkurt E. Ophthalmologic manifestations and retinal findings in children with Down syndrome. *J Ophthalmol.* 2020;2020:9726261. Available from: <http://dx.doi.org/10.1155/2020/9726261>
9. Argente H. Medical Semiology. Editorial Médica Panamericana; 2021.
10. Tomita K, Tsurui H, Otsuka S, et al. Hallazgos oculares en 304 niños con Síndrome de Down, Nippon Ganka Gakkai Zasshi; 2013.

11. Robinson J, Pompe MT, Gerth-Kahlert C. Challenges in patients with trisomy 21: A review of current knowledge and recommendations. *J Ophthalmol.* 2021;2021:8870680. Available from: <http://dx.doi.org/10.1155/2021/8870680>.
12. Haseeb A, Huynh E, ElSheikh RH, ElHawary AS, Scelfo C, Ledoux DM, et al. Down syndrome: a review of ocular manifestations. *Ther Adv Ophthalmol.* 2022;14:25158414221101718. Available from: <http://dx.doi.org/10.1177/25158414221101718>
13. Sun E, Kraus CL. The ophthalmic manifestations of Down Syndrome. *Children (Basel).* 2023;10(2). Available from: <http://dx.doi.org/10.3390/children10020341>
14. Ortiz MI, Campuzano Revilla GP, Muñoz Pérez V, Cuevas Suárez CE. Prevalencia de miopía, hipermetropía y astigmatismo en México: Una revisión sistemática. *Educ Salud Bol Cient Cienc Salud ICSa.* 2022;10(20):202–10. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.29057/icsa.v10i20.8591>
15. Organización Mundial de la Salud. Ceguera y discapacidad visual [Internet]. who.int. 2023. Disponible en: https://www.who.int/es/news_room/fact-sheets/detail/blindness-and-visual-impairment