



Actitud del pediatre davant les alteracions oftalmològiques en el nen amb la síndrome de Down

A. Galán Terraza

Servei Oftalmologia. Hospital General Vall d'Hebron. Barcelona.
Oftalmologia Infantil. Centre Mèdic Down. Fundació Catalana Síndrome Down

Introducció

La patologia ocular és un apartat d'importància en el nen amb síndrome de Down (SD), tant per la seva freqüència com per la influència que tindrà el dèficit sensorial sobre el seu desenvolupament psicomotor.

Si el diagnòstic i el tractament precoç de les alteracions oculars són fonamentals en qualsevol nen per aconseguir un desenvolupament correcte del sistema visual, que està en evolució des del naixement fins als 8-10 anys, en el nen amb SD tindrà encara major importància.

És evident que malgrat les campanyes de diagnòstic precoç per part dels oftalmòlegs, aquests no poden cobrir el *screening* de tots els nens amb SD a l'edat adequada. Unes vegades per manca d'informació dels pares, del pediatre i dels propis oftalmòlegs; altres per existir altres patologies intercurrents que fan que l'exploració ocular es postposi.

Però el que sí que és clar és que, en un país amb un nivell de desenvolupament com el nostre, tots els nens amb SD seran explorats per un pediatre. La captació del pediatre per detectar els problemes oculars serà, doncs, el mètode més eficaç per aconseguir la nostra finalitat.

Així, doncs, avui parlarem d'allò que pot fer un pediatre i veureu que és molt, però al mateix temps molt senzill.

En primer lloc, per diagnosticar un problema s'ha de conèixer. Per tant, en primer lloc parlarem de quines són les alteracions més característiques i freqüents en la SD.

En un estudi anterior dividirem les anomalies oculars dels nens amb síndrome de Down en grups.

Grup A

Anomalies morfològiques sense repercussió funcional. Es presenten amb tanta freqüència que es consideren característiques i, algunes, patognòmiques de la SD.

Sessió ordinària del 17 de febrer de 1994

Correspondència:

Dr. A. Galán. Servei Oftalmologia. Hospital General Vall d'Hebron. Pg. Vall d'Hebron, s/n. 08035 Barcelona.

Galán Terraza A.

Actitud del pediatre davant les alteracions oftalmològiques en el nen amb la síndrome de Down
Pediàtr Catalana 1996; 56: 14-16.

No són importants des del punt de vista oftalmològic, ja que no produeixen cap afectació de la funció visual.

Fenedura palpebral oblíqua

Amb el cant extern més elevat que l'intern.

Anomalies de la pigmentació de l'iris

Les taques de Brushfield són uns punts blanc-groguencs que formen una circumferència més o menys completa a 1/3 extern de l'iris. Malgrat que en algunes publicacions se cita que apareixen en el 90% dels pacients amb SD, a l'estudi fet per nosaltres dels pacients de la FCSD només ho vam trobar en el 37%, probablement perquè els nens espanyols tenen l'iris fosc amb més freqüència. Hem trobat altres anomalies de pigmentació de l'iris, que consisteixen en el fet que 1/3 extern de l'iris està menys pigmentat.

Anomalies morfològiques del cant extern

Epicant: Replec vertical que es forma a ambdós costats de la base del nas i tapa el cant intern.

Telecant: Augment de la distància entre els dos cants interns.

Només són importants perquè poden aparentar o dissimular un estrabisme veritable.

Grup B

Anomalies que afecten la funció visual i que es presenten amb alta freqüència a la SD.

Defectes de refracció

Miopia, astigmatisme, hipermetropia. En tots ells la imatge de l'objecte que es mira no queda enfocada a la retina, per la qual cosa la retina transmet al cervell una imatge borrosa, desenfocada. Els defectes de refracció que necessiten correcció òptica els hem trobat en el 71% dels nens amb SD. Això significa una freqüència 6 vegades major que en els nens de la mateixa edat no SD.

Estrabisme

Es produeix estrabisme quan els dos eixos visuals, un de cada ull, no es creuen sobre l'objecte que es mira. El cervell «veu doble» i suprimeix la imatge de l'ull



que desvia, però això comporta el fet que el nen deixa d'utilitzar aquest ull, amb la qual cosa la seva funció visual no es desenvolupa i es crea una ambliopia (ull gandul).

En el nostre estudi hem trobat estrabisme en el 43% dels nens amb SD.

Nistagme

Consisteix en una inestabilitat de la posició estàtica dels dos ulls; l'un tremola, es mou i això produeix una visió dolenta. Hem trobat nistagmes en el 23% dels nens explorats amb SD.

Grup C

Anomalies greus que, encara que poc freqüents, apareixen amb més freqüència a la SD que a la resta de la població.

Cataracta

És la pèrdua de transparència del cristal·lí. És una situació irreversible, ja que aquesta opacitat és molt densa; l'única solució és la intervenció quirúrgica per extreure el cristal·lí.

Malgrat això, hauríem de substituir el poder òptic del cristal·lí (16D) per un altre mecanisme, bé sigui ulleres, LC, o lent intraocular, la qual cosa comporta problemes tècnics en aquests pacients.

Pot aparèixer de forma congènita o adquirida a la infància o adolescència; en aquest cas és progressiva.

Queratocó

És una deformació progressiva de la còrnia que degenera en una pèrdua de la seva transparència. Dependent de la seva gravetat, pot requerir la intervenció quirúrgica de trasplantament de còrnia. S'inicia a la segona dècada de la vida, per la qual cosa els casos que ocasionin dèficit visual profund no es presentaran en els nostres nens.

Intentarem establir la pauta d'actuació del pediatre a les diferents edats.

- Nounat

A més de destacar possibles anomalies morfològiques com en qualsevol altre nen, serà fonamental diagnosticar la possible existència d'una cataracta congènita.

- Material necessari
- Llanterna
- Oftalmoscop.

Quan el cristal·lí és transparent a la il·luminació externa, amb una llanterna s'observa la pupila negra; però si es té una opacitat s'observarà gris-blanca. Serà suficient per a opacitats grans.

Si observem la pupila a través d'un oftalmoscop de mà a 30-40 cm del nen, observem la pupila taronja-vermella (com en una foto amb flash). Si el cristal·lí té una opacitat, per petita que sigui destacarà negra sobre el fons vermellós.

- De 0 a 3 anys

En aquesta etapa serà important la presència de nistagme i estrabisme.

- Material necessari
- Llanterna

- Asseure's davant del nen, a la mateixa alçada, a 50 cm de distància.
- Enfocar la cara del nen amb una llanterna situada a nivell del nostre nas, dient-li que miri la llanterna.

Nistagme

Observar si manté la posició fixa o hi ha cap tremolor.

Observar si li tremolen per igual ambdós ulls o hi ha alguna asimetria.

Moure la llanterna en diferents posicions per destacar si hi ha alguna posició en la qual el nistagme disminueix o desapareix.

Estrabisme

- Reflexos cornials

Observar si el reflex de la llum és centrat en ambdós pupil·les, però sobretot si és simètric. Si és asimètric: estrabisme.

- Cover test

Tapar amb la mà o el polze un ull i observar si l'ull destapat fa moviment per mirar la llum. Si fa moviment: estrabisme. Repetir el procés a l'altre ull.

- Moure la llanterna en totes les direccions: dalt, baix, dreta, esquerra, fent que el nen segueixi amb els ulls, mantenint el cap immòbil i valorant així si el moviment dels ulls és correcte.

- Més gran de 2 anys

A més de tot això, s'intentarà detectar un dèficit visual.

Els objectius són:

- Detectar un dèficit visual profund bilateral.
- Detectar asimetries a la visió entre ambdós ulls (ambliopia), ja que en aquesta edat es pot curar i a partir dels 8-10 ja no és possible.
- Història clínica
 - s'apropa
 - jugar amb un ull tapat i després amb l'altre, cercant diferències en el comportament.
- Si té estrabisme:
 - Si unes vegades desvia l'ull dret i d'altres l'esquerra: visió similar. Si sempre desvia el mateix: visió dolenta d'aquest ull.



Cover test:

1. Tapar l'ull que no desvia.
2. Observar si l'ull desviat es mou ràpidament per mirar la llum, lentament o no es mou. En els dos darrers casos suposarem que aquell ull té una visió dolenta.
3. Destapar l'ull prèviament oclòs.
 - Si es manté fixant la llum amb l'ull primitivament desviat i ara desvia l'altre, significa que té una visió similar en ambdós ulls; per tant, no hi ha ambliopia.
 - Si ràpidament fixa amb l'ull que acabem de destapar i desvia l'altre, aquest té una visió dolenta.

Optotip

Són exploracions subjectives que requereixen un grau de col·laboració alta, per la qual cosa només es podran realitzar en edats tardives, en les quals ja no podem parlar de diagnòstic precoç, per tal com s'ha acabat l'etapa de desenvolupament visual i la possibilitat de recuperar ulls ganduls.

Tanmateix continua éssent millor tard que mai.

Considero que és paper de l'oftalmòleg conscienciar el pediatre de la importància de la seva exploració en la detecció dels problemes visuals del nen amb la síndrome de Down. Del diagnòstic més precoç possible per part del pediatre, del tractament correcte realitzat per l'oftalmòleg i de l'actitud de la família respecte al problema ocular dependrà el desenvolupament de la funció visual que pot tenir el nen, però també influirà sobre el seu desenvolupament psicomotor.

Bibliografia

- 1 Awan KJ. Uncommon Ocular Changes in Down's Syndrome (Mongolism). *J Pediatr Ophthalmol* 1977; 14: 215-216.
- 2 Catalano RA. Down Syndrome. *Surv Ophthalmol* 1990; 34: 385-398.
- 3 Cullen JF, Butler HG. Mongolism (Down's Syndrome) and Keratoconus. *Br J Ophthalmol* 1963; 47: 321-330.
- 4 Eissler R, Longenecker JP. The Common Eye Findings in Mongolism. *Am J Ophthalmol* 1962; 54: 398-406.
- 5 Ginsberg J, Ballard ET, Buchind JJ, Kinkler AK. Further Observations of Ocular Patology in Down's Syndrome. *J Pediatr Ophthalmol* 1980; 17: 166-171.
- 6 Hiles DA, Doyme SH, McFarlane F. Down's Syndrome and Strabismus. *Am Orthop J* 1974; 24: 63-68.
- 7 Jaeger EA. Ocular Findings in Down's Syndrome. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1980; 158: 808-845.
- 8 Kenyon KR, Kidwell EJ. Corneal Hidrops and Keratoconus Associated with Mongolism. *Arch Ophthalmol* 1976; 94: 494-495.
- 9 Lowe R. The Eyes in Mongolism. *Br J Ophthalmol* 1949; 33: 131-154.
- 10 Pierse D, Eustace P. Acute Keratoconus in Mongols. *Br J Ophthalmol* 1971; 55: 50-54.
- 11 Shapiro MB, France TD. The Ocular Features of Down's Syndrome. *Am J Ophthalmol* 1985; 99: 659-663.
- 12 Slusher MM, Laibson PR, Mulberger RD. Acute Keratoconus in Down's Syndrome. *Am J Ophthalmol* 1968; 66: 1137-1143.
- 13 Wagner RS, Caputo AR, Reynolds RD. The incidence and Classifications of Nystagmus in Down's Syndrome. *Ophthalmology* 1988; 95 (Suppl): 149.
- 14 Williams RDB. Brushfield Spots and Wolfflin Nodules in the iris: an Appraisal in Handicapped Children. *Dev Med Child Neurol* 1981; 23: 646-650.