

## Patologías oftalmológicas en las personas con trisomía 21

### 2. Patologías de los órganos anexos del ojo

# Índice

1. Anomalías palpebrales congénitas
2. Patologías inflamatorias de los párpados
3. Patologías del sistema lagrimal
4. Cuestiones a tener en cuenta en la práctica clínica

# 1. Anomalías palpebrales congénitas

1.1 Aspectos generales

1.2 Anomalías de los cantos oculares

1.3 Anomalías en la posición del borde libre de los párpados

1.3 Otras anomalías de los párpados y las pestañas

# 1.1. Aspectos generales

Las anomalías palpebrales congénitas, en su mayoría anomalías en la posición, son las **anomalías oculares más frecuentes asociadas a la trisomía 21**. Algunas anomalías tienen una prevalencia cercana al 100 %, pero otras son mucho más raras (< 5 %) (Munoz-Ortiz *et al.*, 2022). La prevalencia de algunas de estas anomalías también varía según la etnia. Estas anomalías pueden clasificarse como:

- **Anomalías de los cantos:**
  - Distopia superior del canto externo (87 %)
  - Epicanto (77 %)
- **Anomalías en la posición del borde libre de los párpados:**
  - **Epiblefaron (71 %)**
  - Entropión congénito (< 5 %)
  - Ectropión congénito (< 5 %)
  - Euriblefaron (< 5 %)

Estas anomalías **no** suelen tener **consecuencias para el desarrollo visual** y algunas desaparecen a medida que se desarrolla el macizo facial. En raras ocasiones, sin embargo, pueden ir acompañadas de un riesgo de exposición de la córnea y necesitar, *en última instancia*, tratamiento quirúrgico.

# 1.2. Anomalías de los cantos oculares

## 1.2.1. Anomalías en la posición del canto externo

**En los caucásicos, la hendidura palpebral es ligeramente oblicua hacia arriba y hacia fuera, con los cantos laterales entre 1 y 2 mm más altos que los cantos mediales.**

- Las anomalías en la posición de los cantos externos, distopia superior o inferior, en función de si los cantos laterales están situados más arriba o más abajo que los cantos mediales, son las responsables de las anomalías de la oblicuidad de la hendidura palpebral, denominadas mongoloides o antimongoloides, respectivamente.
- En las personas con trisomía 21, se trata de una distopia superior: los cantos externos (laterales) están situados más arriba que los cantos internos (mediales). **Esto da lugar a una oblicuidad denominada «mongoloide», orientada hacia arriba y hacia fuera de la hendidura palpebral.** Existe una forma étnica de esta anomalía de la posición en la población asiática.
- La prevalencia de esta anomalía en la posición en las personas con trisomía 21 es muy alta, con una media del 87 %, según Muñoz-Ortiz *et al.*, 2022. Sin embargo, la prevalencia es variable, a veces incluso dentro del mismo grupo étnico, siendo del 63 %, del 89,3 % y del 100 %, respectivamente, en una población asiática según Kim *et al.*, 2002, Azman *et al.*, 2007, y Wong *et al.*, 1997. **De hecho, es la dismorfia facial más común observada o medida mediante análisis facial digital en personas con trisomía 21, independientemente del país y la etnia** (Kruszka *et al.*, 2017).
- Supuestamente sin consecuencias para la visión de las personas con trisomía 21, **puede estar implicada en la mayor frecuencia, progresión y en el tipo predominantemente oblicuo de astigmatismo encontrado en las personas con trisomía 21** (debatido en Watt *et al.*, 2015).

# 1.2. Anomalías de los cantos oculares

## 1.2.2. Epicanto

**El epicanto es un pliegue de piel que se origina en la raíz de la nariz y se proyecta hacia la comisura interna. Siempre es bilateral, pero puede ser asimétrico.**

- El epicanto está presente en el feto entre el tercer y el sexto mes de vida, y retrocede después, desapareciendo la mayoría de las veces al nacer en los recién nacidos caucásicos.
- Presente al nacer en aproximadamente el 5 % de los recién nacidos caucásicos normales, aumenta progresivamente hasta la edad de 2 años y luego retrocede con el crecimiento del puente nasal para desaparecer entre los 5 y 7 años de edad. Queda marcado al nacer en la población asiática, pero retrocede menos rápidamente con la edad (Duffier y Kaplan, 2005; Benda, 1969).
- Existen cuatro tipos en función de la ubicación del pliegue cutáneo en relación con el párpado: supraciliar, tarsal, palpebral e inverso (véase la figura 1.2.2.1).
- **En las personas con trisomía 21 —al igual que en otros síndromes cromosómicos en los que está presente (el síndrome del maullido, el síndrome de Turner, el síndrome de Klinefelter...)—, el epicanto es de tipo palpebral:** comienza en el párpado superior por encima del tarso y se extiende hasta el reborde orbitario inferior.

# 1.2 Anomalías de los cantos oculares

## 1.2.2. Epicanto (continuación)

- La prevalencia del epicanto en las personas con trisomía 21 es de una media del 77 % según Muñoz-Ortiz et al., 2022. Sin embargo, existe una variabilidad muy elevada, entre el 9 % y el 100 %, incluso entre la población asiática, con una prevalencia del: **9 %** (niños > 10 años) según Solomons *et al.*, 1965 (EE.UU.); **18 %** según Azman *et al.*, 2007 (Malasia); **17,3 %** (adultos) según Jaeger, 1980 (EE.UU.); **41,8 %** según Karlica *et al.*, 2011 (Croacia); **61 %** según Kim *et al.*, 2002 (Corea); da Cunha *et al.*, 2009 (Brasil); **63 %** para Kaplan *et al.*, 2016 (Turquía); **84 %** para Fimiani *et al.*, 2007 (Italia); **90,6 %** para Nanda *et al.*, 2016 (India); **96,7 %** para Liza-Sharmini *et al.*, 2006 (Malasia) y, por último, **100 %** para Wong *et al.*, 1997 (Hong Kong).
- Esta variabilidad es multifactorial, e incluye: variaciones interétnicas, variaciones diagnósticas y, por último, la edad de la población de estudio, es decir, Solomons *et al.*, 1965 (USA), muestra una prevalencia del epicanto del 9 % en niños de > 10 años y del 60 % en niños de < 10 años.
- **Las consecuencias de la presencia de un epicanto de tipo palpebral en las personas con trisomía 21 son, a diferencia del tipo inverso, casi inexistentes, y se limitan a la posibilidad de diagnosticar falsamente un estrabismo, debido a la posibilidad de aparición de un pseudoestrabismo convergente** causado por la cobertura exagerada de la comisura medial (Al-Mujaini *et al.*, 2021).
- **Por consiguiente, el epicanto palpebral de las personas con trisomía 21 no requiere ningún tratamiento.**

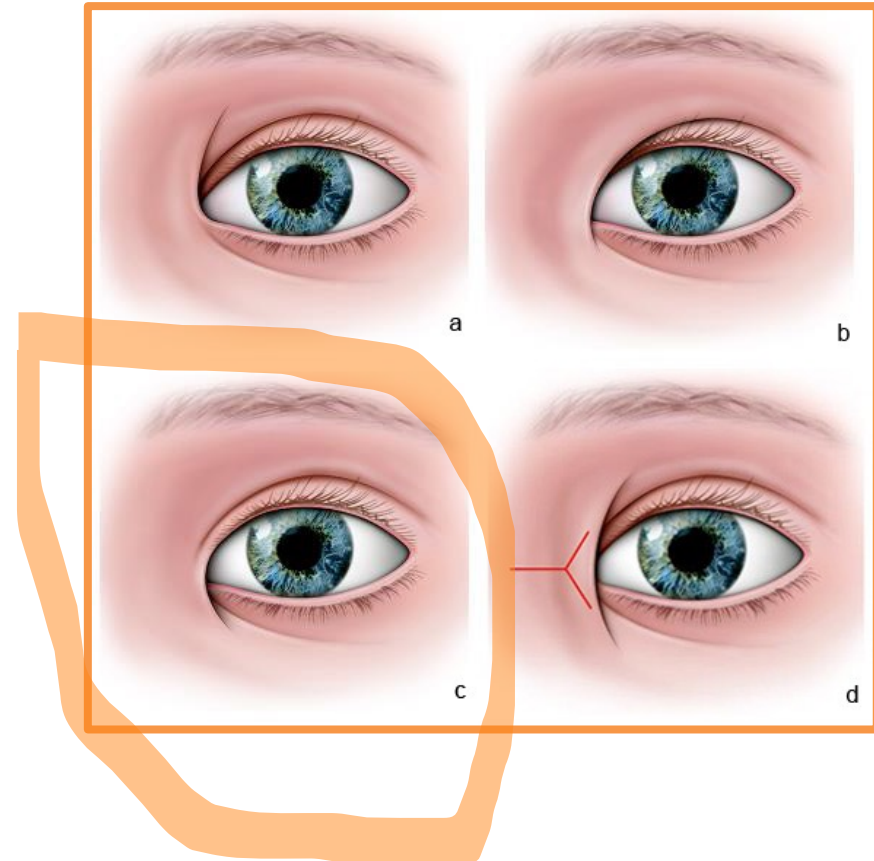
# 1.2. Anomalías de los cantos oculares

## 1.2.2.1. Clasificación del epicanto

### Los diferentes tipos de epicanto:

- Epicanto supraciliar
- Epicanto tarsal
- **Epicanto palpebral (forma clásica encontrada en las personas con trisomía 21)**
- Epicanto inverso

Según el informe [Rapport OFS 2017 - OPHTALMOLOGIE PÉDIATRIQUE \(em-consulte.com\)](http://em-consulte.com) de la Sociedad Francesa de Oftalmología Pediátrica (consultado el 8/8/2022)





# 1.3. Anomalías en la posición del borde libre de los párpados

## 1.3.1. Epiblefaron

El epiblefaron es un exceso de piel en la parte medial del margen palpebral que conduce a una verticalización de la línea ciliar. No hay rotación del borde libre como tal, lo que lo distingue del entropión. El conjunto de las pestañas se dirige hacia arriba con un frotamiento no agresivo, lo que hace que el epiblefaron sea tolerable al menos a una edad temprana. Su evolución espontánea es hacia la mejora (véase la figura 1.3.1.1).

- En la mayoría de los casos es bilateral y afecta sobre todo al párpado inferior. El párpado superior también puede verse afectado en la población asiática.
- El diagnóstico viene determinado por la presencia de lagrimeo (epífora) y fotofobia. Sin embargo, a menudo es paucisintomático, y según Noda *et al.*, 1989, el 78 % de los pacientes eran asintomáticos. La posible afectación de la córnea requiere un examen con lámpara de hendidura antes y después de la fluoresceína.
- El riesgo de lesiones corneales y queratitis puntiforme superficial aumenta con la edad, debido al aumento del tamaño y la rigidez de las pestañas.
- **La prevalencia en la población general varía según:** la etnia y la edad, la presencia de obesidad:
  - En la población asiática, y en particular de Asia oriental, suele ser elevada en los niños: 9,9 % según Noda *et al.*, 1989 (Japón), y entre el 11,9 % y el 13,8 % en los niños en edad preescolar, respectivamente, según Noda *et al.*, 1989 (Japón) y según Zhuo *et al.*, 2021 (si sólo se consideran las formas moderadas o graves con roce de las pestañas sobre la córnea).

# 1.3. Anomalías en la posición del borde libre de los párpados

## 1.3.1. Epiblefaron (continuación)

- Con respecto a las poblaciones no asiáticas, especialmente caucásicas, faltan datos. Sin embargo, se puede argumentar que **la prevalencia puede ser mayor en la población hispana que en la caucásica** (Nelson & Gigantelli, 2014).
- Con la edad y el crecimiento del macizo facial que conduce a un desprendimiento progresivo del exceso de piel, la prevalencia disminuye: del 24 % al año de edad al 20 % a los 2 años, al 17 % a los 3-4 años, al 7 % a los 5-6 años y al 2 % a los 13-18 años, según Noda *et al.*, 1989 (Japón).
- **La presencia de obesidad también aumenta la prevalencia** en la población de Asia oriental, especialmente en las niñas en la pubertad, Wang *et al.*, 2022 (Taiwán), y también en la población caucásica, Medsinghe *et al.*, 2021 (EE.UU.).
- **La prevalencia es mayor en las personas con trisomía 21 que en la población general:**
  - En la población de Asia oriental, por ejemplo, del 54 % según Kim *et al.*, 2002 (Corea);
  - En las poblaciones que no pertenecen al este asiático, la prevalencia es menor: por ejemplo, del 1,7 % a una edad media de 6,75 años según Liza-Sharmini *et al.*, 2006 (Malasia);
  - En la población caucásica, los datos son más escasos, pero Ljubic *et al.*, 2015 (Macedonia del Norte, Croacia) informan de una prevalencia del 28 %.

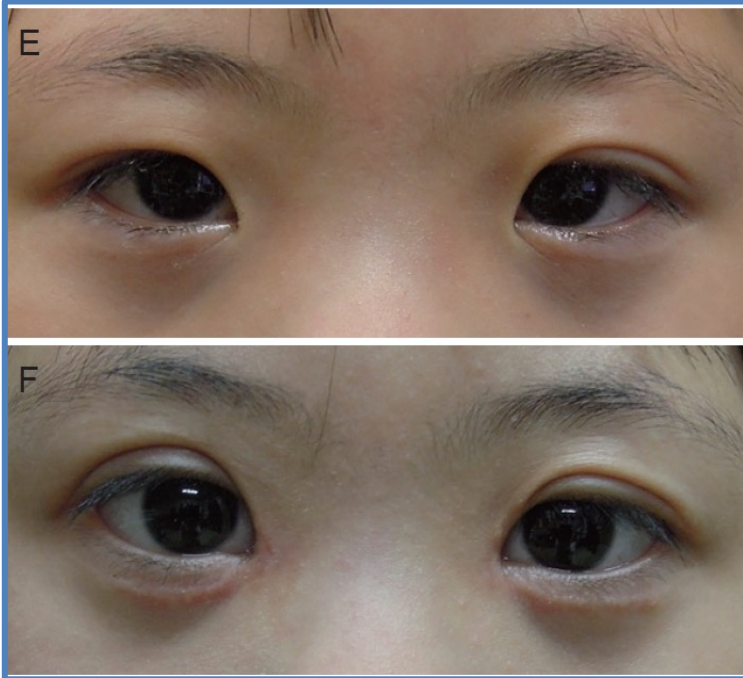
# 1.3. Anomalías en la posición del borde libre de los párpados

## 1.3.1. Epiblefaron (continuación)

- **También se observan diferencias clínicas y evolutivas en el epiblefaron en personas con trisomía 21, al menos en la población de Asia oriental (Kim *et al.*, 2002, Corea):**
  - **No hay regresión con la edad** (el 53 % sigue presente después de los 7 años);
  - **La preponderancia de las formas del párpado superior:** del 67 % frente al 15 %, según Noda *et al.*, 1989 (Japón);
  - **La ausencia de molestias (fotofobia, lagrimeo) a pesar de un daño caracterizado de la córnea.**
- **El tratamiento del epiblefaron suele ser médico** y consiste en la lubricación de la córnea y la conjuntiva, a la espera de la regresión con el crecimiento del macizo facial.
- **Puede requerir cirugía si existe un daño corneal persistente o significativo** (es decir, el 31 % de los niños eran portadores en la serie de Kim *et al.*, 2002). La cirugía consiste en una resección miocutánea del exceso de piel con suturas de eversión. Puede combinarse con la corrección del epicanto, a menudo asociada (Park *et al.*, 2020) (véase la figura 1.3.1.1).

# 1.3. Anomalías en la posición del borde libre de los párpados

## 1.3.1.1. Epiblefaron



Epiblefaron del párpado inferior de un niño con trisomía 21, antes y después de la corrección quirúrgica con epicantoplastia

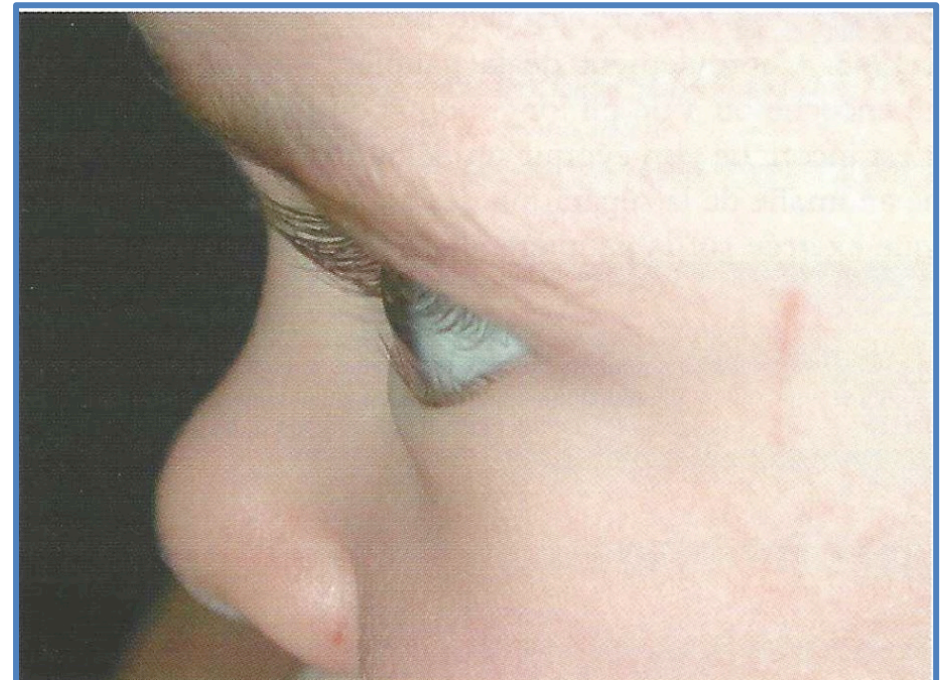
**(E) Fotografía preoperatoria** en la que se observa una larga distancia interepicantal y cilios tocando la córnea.

**(F) Fotografía obtenida 3 meses después de la intervención** en la que se observa que las pestañas ya no tocan la córnea.

*De Park et al., 2020.*

Vista de perfil del epiblefaron del párpado inferior de un niño sin trisomía 21: las pestañas están verticalizadas y no hay rotación interna del borde libre del margen palpebral.

*Según Duffier & Kaplan, 2005.*



# 1.3. Anomalías en la posición del borde libre de los párpados

## 1.3.2. Entropión congénito

El entropión congénito es la curvatura hacia dentro de todo el borde libre del margen palpebral, generalmente inferior, con horizontalización de las pestañas que rozan la córnea (triquiasis) (véase la figura 1.3.2.1).

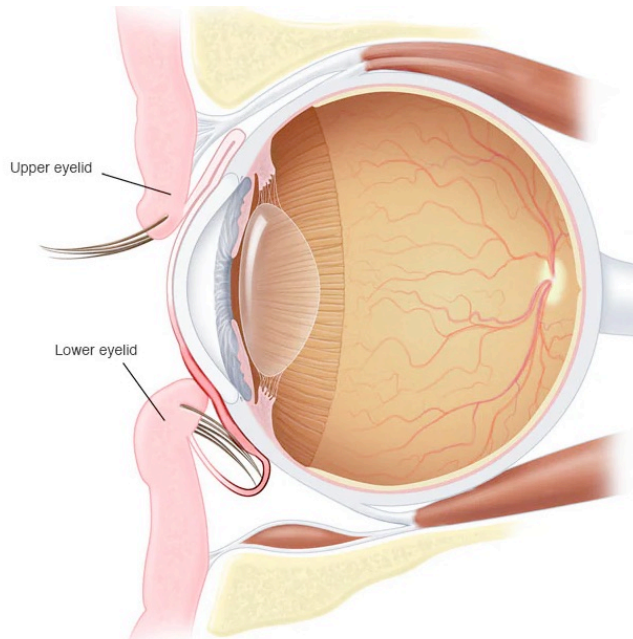
En los niños es:

- 1) poco habitual, primitivo, aislado o secundario a una patología orbitaria;
  - 2) con frecuencia, secundario y asociado a patologías hereditarias (piel hiperelástica congénita, pseudoxantoma elástico, síndrome de Ehlers-Danlos). Debe diferenciarse del epiblefaron por el borde libre del margen palpebral, que ya no está en posición fisiológica y sobre todo que empeora con el paso del tiempo, a riesgo de lesiones crónicas de la córnea, o incluso de ambliopía.
- En la población general, se desconoce su prevalencia, pero puede representar hasta el 7 % de los ingresos hospitalarios en niños en un centro oftalmológico terciario de China (Zhang *et al.*, 2022).
  - **En personas con trisomía 21, la prevalencia es muy variable, entre el 1,7 % y el 18,8 %**, respectivamente, según Liza-Sharmini *et al.*, 2006 (Malasia), y Tomita *et al.*, 2013 (Japón).
  - **El tratamiento de espera consiste en lubricar la córnea y la conjuntiva a la espera de una corrección quirúrgica**, que se basa en volver a tensar los retractores del párpado inferior (Guthrie *et al.*, 2019).



# 1.3. Anomalías en la posición del borde libre de los párpados

## 1.3.2.1. Entropión congénito



© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Representación esquemática de un entropión congénito del párpado inferior visto de perfil: los cilios están horizontalizados y existe una rotación interna del borde libre del margen palpebral.

*Figura extraída del sitio web de la Clínica Mayo.*



Entropión congénito del párpado inferior visto de frente en un niño sin trisomía 21: los cilios están horizontalizados y existe una rotación interna del borde libre del margen palpebral.

*Según Duffier & Kaplan, 2005.*

# 1.3. Anomalías en la posición del borde libre de los párpados

## 1.3.3. Ectropión y eversión congénita de los párpados

El ectropión congénito es una eversión del borde libre del margen palpebral de los párpados, generalmente inferiores. Se da con muy poca frecuencia aislado, es más habitual asociado con otras anomalías de los párpados, como el euriblefaron (véase la figura 1.2.4) o diversos síndromes, como la trisomía 21 (Duffier & Kaplan 2005; Miller *et al.*, 1988) (véase también la figura 1.3.3.1).

- En términos de prevalencia, se trata de una **enfermedad rara, cuya prevalencia se desconoce tanto en la población general como en la trisomía 21.**
- En cuanto a la evolución, el ectropión congénito puede causar irritación ocular crónica debido a la falta de aposición de los párpados sobre el globo ocular, lo que provoca una disminución de la película lagrimal, sequedad ocular crónica e irritación de la córnea. Además, el ectropión crónico de los párpados puede provocar una queratinización de la conjuntiva palpebral que requiera una conjuntivoplastia.
- Las formas leves de ectropión congénito pueden tratarse a menudo lubricando la córnea y la conjuntiva. El tratamiento quirúrgico está indicado en las formas graves y sintomáticas.

# 1.3. Anomalías en la posición del borde libre de los párpados

## 1.3.3. Ectropión y eversión congénita de los párpados (continuación)

Algunos consideran que la eversión congénita de los párpados superiores es una forma especial de ectropión congénito. Presente al nacer, es una eversión total de los párpados superiores, casi siempre bilateral, con quemosis conjuntival que suele ser importante (Duffier & Kaplan, 2005; Miller *et al.*, 1988) (véase también la figura 1.3.3.1).

- Se trata de una enfermedad rara, más frecuente en recién nacidos de raza negra con ciertas patologías cutáneas (ictiosis y descamación laminar del recién nacido) y en la trisomía 21 (Corredor-Osoria *et al.*, 2017).
- Suele evolucionar, en menos de un mes, hacia una regresión espontánea con reducción de la quemosis y aplicando métodos sencillos de protección, como una lubricación de la córnea y la conjuntiva. Sin embargo, en algunos casos, que pueden ser más frecuentes en recién nacidos con trisomía 21, puede requerir una intervención quirúrgica (suturas de eversión, tarsorrafia,..) o incluso un injerto de piel (Corredor-Osoria *et al.*, 2017).



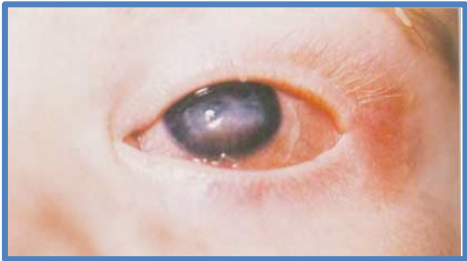
# 1.3. Anomalías en la posición del borde libre de los párpados

## 1.3.3.1. Ectropión y eversión congénita



Ectropión congénito predominante en los párpados inferiores (recuadro derecho) y excesivo en el síndrome del maullido (recuadro izquierdo) en un niño con trisomía 21 de 3 meses. Según Miller et al., 1988.

Ectropión congénito de los párpados inferior y superior visto de frente en un niño con trisomía 21. Según Duffier & Kaplan, 2005.



Evolución del ectropión congénito a los 10 meses en un niño con trisomía 21 con opacificación corneal y vascularización. Según Miller et al., 1988.



Eversión congénita del párpado superior con quemosis en un lactante con trisomía 21. Según Miller et al., 1988.

# 1.3. Anomalías en la posición del borde libre de los párpados

## 1.3.4. Euriblefaron

El euriblefaron es una anomalía poco frecuente que consiste en una hendidura palpebral y unos párpados más anchos de lo normal. Es simétrica, con un desplazamiento lateral de las comisuras externas.

- A menudo se asocia con un ectropión de los párpados inferiores.
- La mayoría de las veces es esporádico, con formas hereditarias autosómicas dominantes (Duffier & Kaplan, 2005).
- A veces es responsable de una epífora.

Puede observarse en la trisomía 21 (Markowitz *et al.*, 1994).

- En las formas simples, sin ectropión de los párpados inferiores, basta con un simple control de la córnea.



FIGURE 1: Congenital euryblepharon in 6-month-old patient with Down syndrome.



FIGURE 2: Close up of same patient shown in Figure 1. Note the laterally displaced puncta.

Markowitz *et al.*, 1994.

# 1.4. Otras anomalías de los párpados y las pestañas

## 1.4.1. Ptosis y síndrome del párpado flácido

- **En algunos estudios de cohortes, en su mayoría retrospectivos, se ha observado ocasionalmente una ptosis del párpado superior, con una prevalencia:**
  - en niños y adultos jóvenes del: 3,3 %, según Liza-Sharmini *et al.*, 2006 (Malasia);
  - En adultos y en personas de edad avanzada del: 0,7 %, según Krinsky-McHale *et al.*, 2012 (Estados Unidos), y del 1,1 %, según Fong *et al.*, 2013 (Hong Kong).
- **También se observado en ocasiones una hiperlaxitud de los párpados (síndrome del párpado flácido), con una prevalencia en niños y adultos jóvenes del:**
  - 19,9 %, según Makateb *et al.*, 2020 (Irán);
  - 11 %, según Kaplan *et al.*, 2019 (Turquía).

# 1.4. Otras anomalías de los párpados y las pestañas

## 1.4.2. Triquiasis y alopecia universal

- **En las personas con trisomía 21 también se han descrito otras anomalías, como anomalías en la posición ciliar (triquiasis) o incluso la ausencia total de cilios en el contexto de la alopecia universal, una enfermedad autoinmunitaria que suele estar asociada a las personas con trisomía 21:**
  - En la triquiasis, con una prevalencia del 3,3 % en una población de adultos envejecidos con trisomía 21 según Fong *et al.*, 2013 (Hong Kong), es la dirección de las pestañas la que se ve afectada, puesto que las pestañas se dirigen hacia el globo ocular a riesgo de provocar una irritación corneal o conjuntival.
  - En el caso de la alopecia universal, lo que provoca una predisposición a la penetración de polvo y cuerpos extraños en el ojo es la ausencia total de pestañas.

## 2. Patologías inflamatorias de los párpados

2.1 Presentación clínica

2.2 Prevalencia

2.3 Evolución y tratamiento

## 2. Enfermedades inflamatorias de los párpados

### 2.1. Presentación clínica

- Las enfermedades inflamatorias de los párpados son frecuentes en las personas con trisomía 21 de todas las edades.  
Su etiología es multifactorial y se ve favorecida por la frecuente asociación de la trisomía 21 con:
  - Una mala posición de la hendidura y del margen palpebral, y patologías del sistema lagrimal;
  - La especial susceptibilidad de las personas con trisomía 21 a las infecciones, en particular las cutáneas, y a la frecuencia de dermatitis seborreica (Rork *et al.*, 2020).
- Dependiendo de la localización de la inflamación y de la etiología, se puede distinguir entre (véase también la figura 2.1.1):
  - **Blefaritis anterior:** estafilocócica y seborreica, que afecta a la piel de los párpados, la base de las pestañas y los folículos de las pestañas.
  - **Blefaritis posterior:** que es una disfunción crónica y difusa de las glándulas de Meibomio.
  - **Orzuelo:** que es una lesión inflamatoria aguda de las glándulas sebáceas del párpado (glándulas de Zeiss), de origen infeccioso.
  - **Chalazión:** que es una inflamación estéril de las glándulas de Meibomio.

## 2. Enfermedades inflamatorias de los párpados

### 2.1. Presentación clínica (continuación)

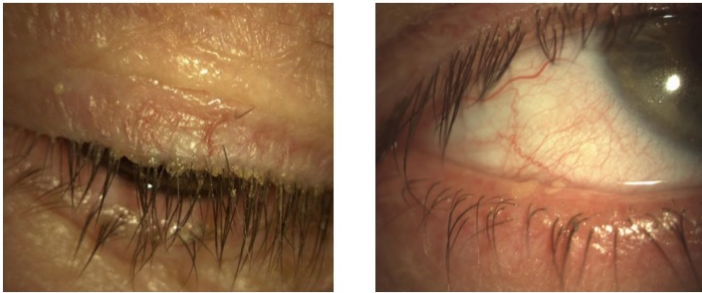
- **La presentación clínica en las personas con trisomía 21 es similar a la de la población general:**
  - Los síntomas más frecuentes son: párpados pegajosos al despertar, molestias oculares, ardor, picor, lagrimeo, sensación de cuerpo extraño y visión borrosa momentánea;
  - Es una de **las principales causas de sequedad ocular, con ojos rojos, llorosos y sensibles, lo que provoca el frotamiento repetitivo de los ojos.**
- **Signos en los párpados y en los órganos anexos:**
  - Enrojecimiento, hinchazón o engrosamiento del párpado, formación de costras en la base de las pestañas, inflamación de los orificios glandulares en el margen del párpado;
  - Nódulo o bulto en la región anterior (orzuelo) o posterior (chalazión) de los párpados.



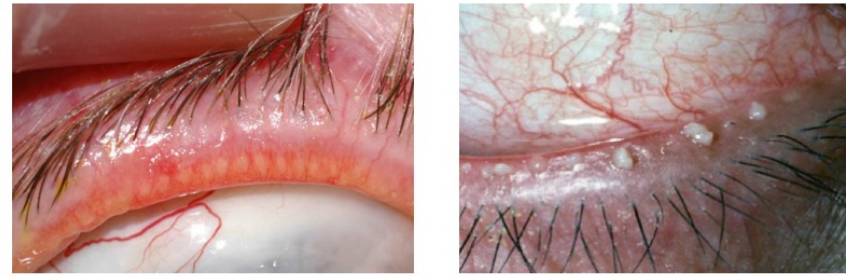
## 2. Enfermedades inflamatorias de los párpados

### 2.1.1. Blefaritis, orzuelos y chalazión

Blépharite antérieure séborrhéique



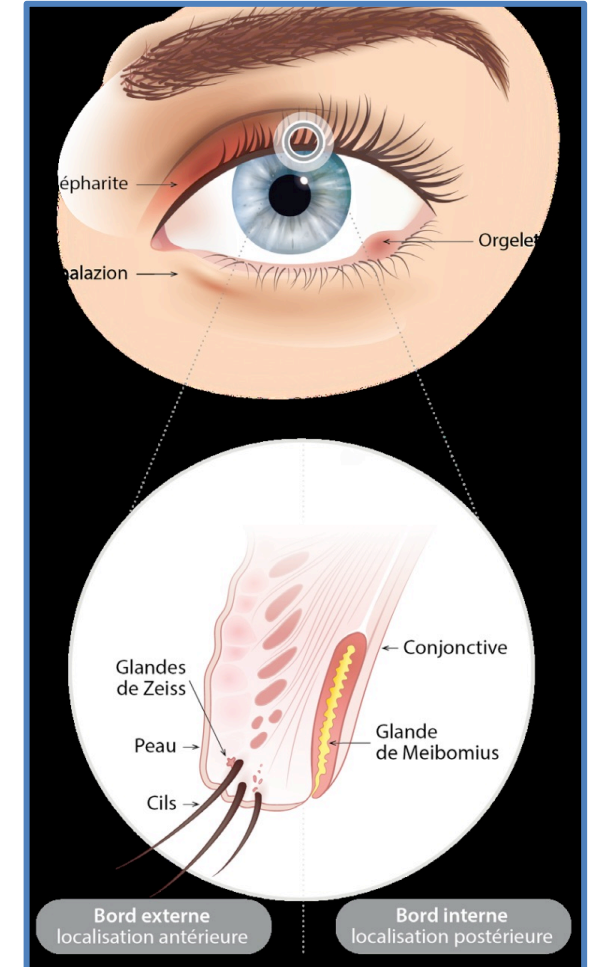
Blépharite postérieure



Orgelet



Chalazion





# 2 Enfermedades inflamatorias de los párpados

## 2.2. Prevalencia

### En niños:

- Las blefaritis y blefaroconjuntivitis, con una prevalencia del 43 % y el 14 %, respectivamente, son las enfermedades infecciosas/inflamatorias de los párpados más frecuentemente descritas en las personas con trisomía 21 en una reciente revisión bibliográfica (Muñoz-Ortiz *et al.*, 2022). Sin embargo, existe una amplia variación en la prevalencia de las blefaritis notificadas: 4 % según Fimiani *et al.*, 2007 (Italia); 10 % según Liza-Sharmini *et al.*, 2006 (Malasia) y Da Cunha y Moreira 1996 (Brasil), y 81,9 % según Makateb *et al.*, 2020 (Irán).

### En adultos:

- La prevalencia oscila entre el 10 % de Krinsky-McHale *et al.*, 2012 (EEUU) y el 44 % de Fong *et al.*, 2013 (Hong Kong).
- Las blefaritis anteriores son tan frecuentes como las posteriores (Fong *et al.*, 2013, Hong Kong).

**Los orzuelos y chalazión son más raros tanto en los niños como en los adultos.**

### En términos de comparación con la población general:

- Hasta la fecha, los datos del estudio prospectivo de Ugurlu *et al.*, 2020 (Turquía), que muestra una prevalencia significativamente mayor de blefaritis en los niños con trisomía 21 (7-18 años) que en la población general (27,3 % frente a 8,2 %), son los únicos disponibles.

## .2 Enfermedades inflamatorias de los párpados

### 2.3. Evolución y tratamiento

En cuanto a la evolución, estas patologías son la mayoría de las veces benignas y evolucionan hacia la recuperación sin secuelas.

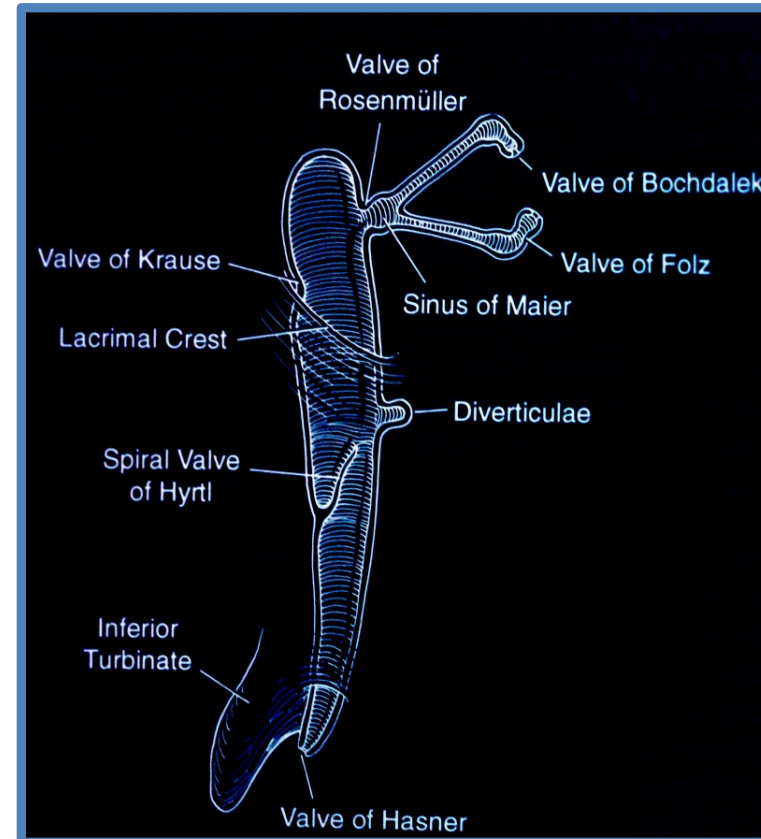
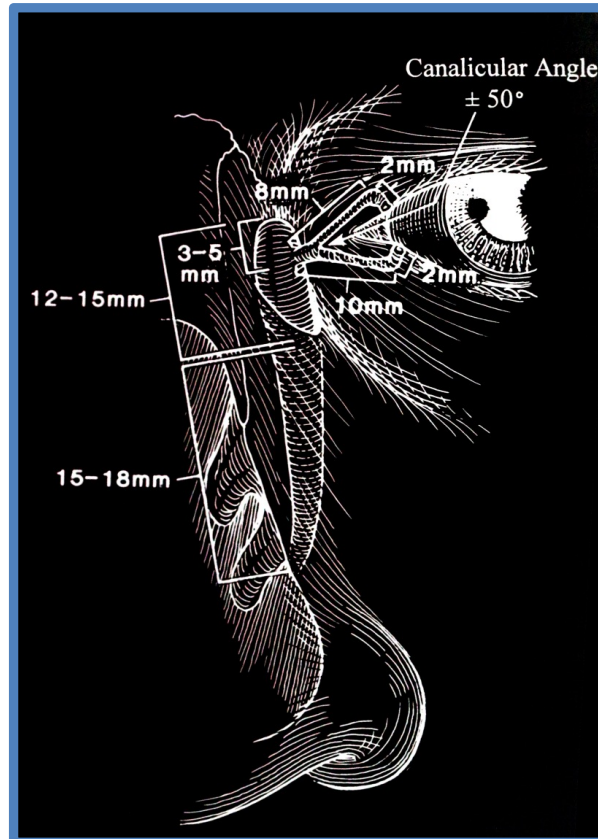
- Sin embargo, no deben descuidarse, especialmente en caso de recidivas, ya que pueden tener un impacto funcional significativo y:
  - Evolucionar hacia una forma crónica con lesiones corneales y conjuntivales (blefaroqueratoconjuntivitis), sobre todo en niños.
  - Favorecer, a través de la fricción ocular que provocan, la evolución hacia el queratocono, que se sabe que es más frecuente en las personas con trisomía 21 (Mostovoy *et al.*, 2018).
- En cuanto al tratamiento:
  - El tratamiento de la blefaritis es idéntico al de la población general, con un tratamiento no farmacológico de primera línea que combina compresas calientes, limpieza de los párpados y, si esto falla, la administración de un tratamiento antibiótico (colirios o tratamiento sistémico).
  - El tratamiento de los orzuelos y el chalazión también es idéntico al de la población general, con un tratamiento no farmacológico de primera línea que combina compresas calientes, limpieza de los párpados y masajes. Si esto falla, puede ser necesario extirpar el chalazión quirúrgicamente.
  - Para obtener información más detallada, consulte <https://www.aao.org/preferred-practice-pattern/blepharitis-ppp-2018>

## 3. Patologías del sistema lagrimal

- 3.1. Obstrucción congénita del conducto nasolagrimal (OCCNL)
- 3.2. Fístula congénita del saco lagrimal

# Conducto nasolagrimal

## Recordatorio anatómico



Hu K, Patel J, Patel BC. Crigler Technique For Congenital Nasolacrimal Duct Obstruction. [Actualizado el 24 de mayo de 2022]. En: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK559267/>

# 3.1 Obstrucción congénita del conducto nasolagrimal

## 3.1.1. Presentación clínica y diagnóstico

La obstrucción congénita del conducto nasolagrimal (OCCNL) es frecuente en las personas con trisomía 21, especialmente antes del primer año de edad. Se busca en cada una de las exploraciones clínicas y se presenta como:

- Un lagrimeo crónico de color crema (epífora) sin sobreinfección: el ojo no está rojo. Aparece en el 95 % de los casos en el primer mes de vida (McEwen & Young, 1991) y, generalmente, más tarde en la trisomía 21. **Es bilateral en el 87 % de los casos en las personas con trisomía 21** frente al 20 % en la población general (Landau-Prat *et al.*, 2022, EE.UU.).
- Su intensidad es variable: cuando la intensidad es mínima se sitúa un punto por delante de la carúncula y cuando es máxima, apelmaza las pestañas. Cuando su estado es permanente, sugiere una barrera anatómica completa, mientras que si es intermitente, una barrera incompleta o funcional.
- **Suele ir acompañada de un eccema del párpado inferior y de una rinorrea crónica**, lo que se traduce en la inflamación crónica de la mucosa nasal común en las personas con trisomía 21 (véase la Figura 3.1.1.1).

**El diagnóstico positivo se confirma mediante:**

- Una presión digital en la zona media del canto desde abajo, lo que desencadena un reflujo de mucosidad.
- Una prueba de tinción en la que se instila de una gota de fluoresceína al 2 % en el fondo de saco conjuntival y se comprueba si aparece en la cavidad nasal.

## 3.1. Obstrucción congénita del conducto nasolagrimal

### 3.1.1.1. Presentación clínica



**Figura que muestra una OCCNL típica con eccema del párpado inferior en un niño de la población general**

Según el informe [Rapport OFS 2017 - OPHTALMOLOGIE PÉDIATRIQUE \(em-consulte.com\)](https://em-consulte.com) de B. Fayet *et al.* de la Sociedad Francesa de Oftalmología Pediátrica (consultado el 8/8/2022)

# 3.1. Obstrucción congénita del conducto nasolagrimal

## 3.1.2. Fisiopatología

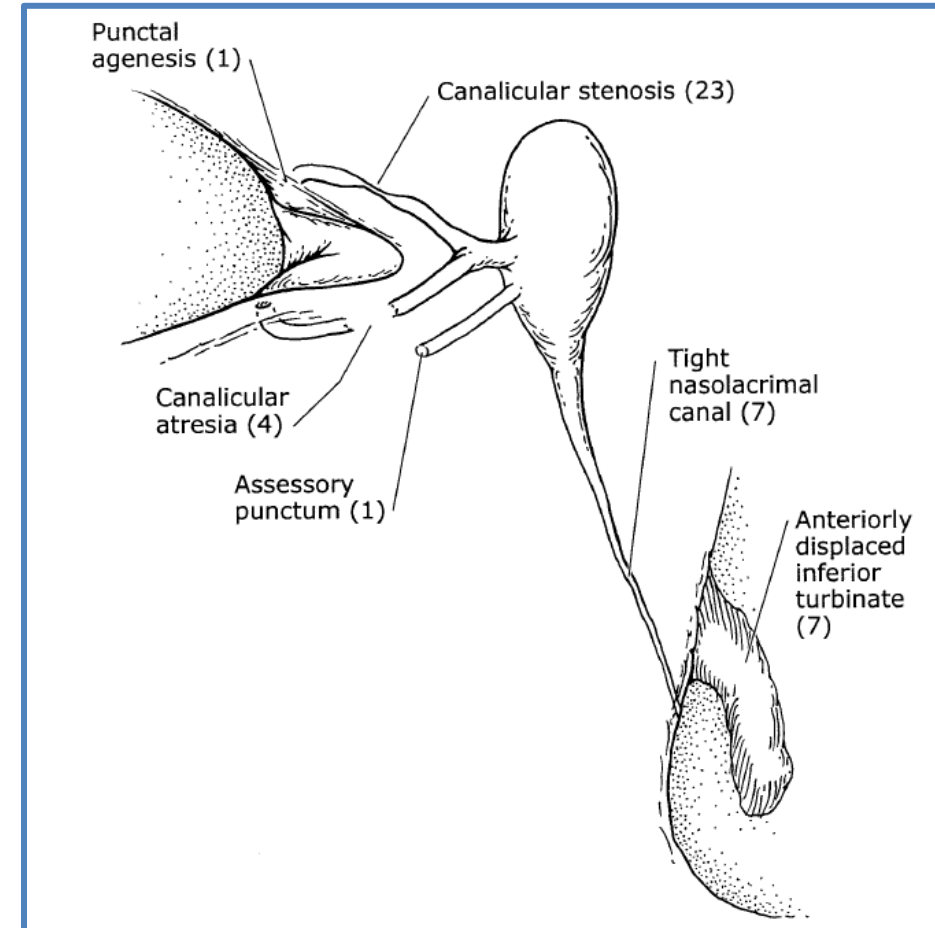
**La fisiopatología de la OCCNL en las personas con trisomía 21 suele ser anatómica y bilateral:**

- El diagnóstico etiológico definitivo requiere un sondaje del conducto lagrimal bajo anestesia general.
- **El lugar de la obstrucción es predominantemente la porción distal del conducto lagrimal con persistencia de la membrana de Hasner**, una obstrucción ósea a lo largo de la porción distal del conducto nasolagrimal o una obstrucción de la mucosa nasal postductal (Baran *et al.*, 2014).
- También se describen **casos más complejos que afectan a la parte superior del sistema de drenaje lagrimal** (es decir, una agenesia proximal de los puntos lagrimales o una atresia a lo largo de los canalículos) en un 13 % de los casos, según el reciente estudio de Landau-Prat *et al.*, 2022 (EE.UU.). (Véase también la figura 3.1.2.1).
- **La asociación con una fístula lagrimal congénita unilateral o bilateral también es más frecuente que en la población general** (véanse más detalles en el punto 3.2.).
- Por último, también se ha descrito una alteración funcional de la bomba de drenaje lagrimal (Baran *et al.*, 2014).

# 3.1. Obstrucción congénita del conducto nasolagrimal

## 3.1.2.1. Anomalías anatómicas en las personas con trisomía 21

- Diagrama compuesto que ilustra la localización anatómica de los defectos del drenaje nasolagrimal en 38 ojos de niños con trisomía 21 operados de obstrucción del flujo nasolagrimal.



*Según Coats et al., 2003.*



# 3.1. Obstrucción congénita del conducto nasolagrimal

## 3.1.3. Prevalencia

### En niños con trisomía 21:

- **La prevalencia media de la OCCNL** es del 14,5 % (0-18 años) y del 31 % antes de los 12 meses, según una reciente revisión bibliográfica sistemática (Munoz-Ortiz *et al.*, 2022). **Se aproxima a los datos de la población general** (5 % - 20 % según Vagge *et al.*, 2018) con una prevalencia del 20 % en el primer año de vida (McEwen & Young, 1991).
- Cabe señalar que existe una amplia variación (2,9 % - 36 %) en la prevalencia debido a la edad media, la naturaleza retrospectiva de los datos y el método de inclusión de las poblaciones de estudio:
  - 2,9 % para Makateb *et al.*, 2020 (Turquía); 17 % para Kim *et al.*, 2002 (Hong Kong); 22 % para Berck *et al.*, 1996 (Turquía); 30 % para Da Cunha *et al.*, 1996 (Brasil), y 36 % para Stephen *et al.*, 2007 (Reino Unido).
- Además, los niños con trisomía 21 representan entre el 12 % y el 30 % de los niños con una anomalía del desarrollo que requerirán tratamiento quirúrgico para la OCCNL, lo que pone de relieve la gravedad de las anomalías del tracto lagrimal en esta población (Ali & Paulsen, 2017).

**En adultos con trisomía 21:** la prevalencia es muy baja: 1,7 % según Fong *et al.*, 2013 (Hong Kong).

# 3.1. Obstrucción congénita del conducto nasolagrimal

## 3.1.4. Evolución natural

**El curso natural de las OCCNL suele ser hacia la resolución espontánea:**

- **En la población general, la tasa de resolución espontánea en los primeros 12 meses es:**
  - Muy alta: entre el 78,4 % y el 96 % global a los 12 meses, según Sathiamoorthi *et al.*, 2018 (EEUU) y McEwen & Young, 1991 (Escocia), respectivamente.
  - Muy elevado en los 3 primeros meses de vida; el potencial de resolución disminuye aproximadamente un 30 % a los 3 meses hasta alcanzar una meseta a los 9 meses de edad (por ejemplo, Sathiamoorthi *et al.*, 2018, Estados Unidos).
  - Más rápido en las formas unilaterales que en las bilaterales.
  - Más rápido en niños que en niñas (Sathiamoorthi *et al.*, 2018, Estados Unidos).
  - Parece persistir más allá de los 12 meses: por ejemplo, Young *et al.*, 1996 (Escocia), notificaron una resolución espontánea en el 44 % de los niños entre 12 y 24 meses; de forma similar, Sathiamoorthi *et al.*, 2018 (EE.UU.) notificaron una resolución espontánea en el 48,8 % de los niños a los 24 meses de edad.
- **No se dispone de datos de las personas con trisomía 21, ya que los niños con trisomía 21 están excluidos de los estudios de cohortes:**
  - Sin embargo, cabe suponer que la resolución espontánea es menos frecuente o menos rápida que en la población general, debido a la elevada proporción de formas bilaterales y a la alta frecuencia de formas complejas (Landau-Prat *et al.*, 2022).

# 3.1. Obstrucción congénita del conducto nasolagrimal

## 3.1.5. Complicaciones

**Las complicaciones de las OCCNL son poco frecuentes en la población general:**

- La más frecuente es el eccema del párpado inferior.
- La más rara es la infección aguda del saco lagrimal o dacriocistitis, con una frecuencia del 1,6 % - 1,8 % (Leksul *et al.*, 2022). La presencia de una OCCNL es un factor de riesgo importante en el 75 % de los casos de dacriocistitis aguda en una serie reciente, con su riesgo de celulitis orbitaria o periorbitaria y de fistulización del saco lagrimal (Alaboudi *et al.*, 2021).
- No hay pruebas concluyentes de personas con trisomía 21.

**Además, la OCCNL se sigue considerando un factor de riesgo de ambliopía en la población general:**

- Sin embargo, los últimos datos de un reciente estudio retrospectivo longitudinal de testigos coreano de 446 niños menores de 4 años con OCCNL, tratados mediante cateterismo o cateterismo más intubación y 446 testigos, son tranquilizadores. Este estudio no halló pruebas que sugirieran que la prevalencia de los factores de riesgo de ambliopía fuera mayor en los pacientes con OCCNL que en los testigos (Yoo *et al.*, 2019).
- No existen pruebas concluyentes en el caso de las personas con trisomía 21, de las que se sabe que presentan un riesgo de ambliopía superior al de la población general (Tsiaras *et al.*, 1999).

## 3.1. Obstrucción congénita del conducto nasolagrimal

### 3.1.6. Modalidades de tratamiento

**En la población general, a pesar de la alta prevalencia, no hay consenso en las modalidades de tratamiento de las OCCNL, sin embargo, se puede afirmar que (revisión de Vagge *et al.*, 2018):**

- El tratamiento conservador con masaje de Crigler, eficaz y repetido (Hu&Patel, 2022), mejora la frecuencia de resolución espontánea al menos hasta los 12 meses de edad (77,8 % según Bansal *et al.*, 2021) y posiblemente más allá (un 62 % a > 24 meses según Leksul *et al.*, 2022).
- En caso de fracaso espontáneo de la resolución, no existe consenso sobre cuál debe ser el momento de la cateterización con irrigación lagrimal; precoz y bajo anestesia local para algunos (< 12 meses), tardía y bajo anestesia general para otros (> 12 meses). En ambos casos es muy eficaz (75 % y 80 % de éxito), aunque menor en el caso de las formas bilaterales o complejas.
- Otras modalidades de tratamiento bajo anestesia general, como el cateterismo con intubación (stent de silicona) o la dilatación con balón inflable, también tienen muy buenos resultados, aunque en el primer caso existe un mayor riesgo de complicaciones y en el segundo un coste elevado.
- Como último recurso, en caso de fracaso de los tratamientos o en caso de complicaciones repetidas, se realizará una dacriocistorinostomía (DCR), un procedimiento quirúrgico bajo anestesia general con intubación que establece una anastomosis entre la cavidad lagrimal y el meato nasal medio.

## 3.1. Obstrucción congénita del conducto nasolagrimal

### 3.1.6. Modalidades de tratamiento (continuación)

**Se disponen de pocos estudios centrados en la población de personas con trisomía 21:**

- En un reciente estudio retrospectivo monocéntrico (EE.UU.) de 126 personas con trisomía 21 con OCCNL, el 87 % de las cuales eran bilaterales y el 13 % complejas, Landau-Prat *et al.*, 2022, informaron de una tasa de resolución espontánea de sólo el 33 % a una edad media de 1,2 años. De los 84 (66 %) niños que requirieron tratamiento quirúrgico, informan de:
  - Una tasa de éxito del 59 % tras el tratamiento inicial mediante sondaje en 74 pacientes, con una edad media de  $2,8 \pm 2,2$  años, inferior a la tasa de éxito de la población general (78-97 %).
  - La tasa de éxito varió según el tipo de sondaje, siendo mayor con sonda más intubación monocal que con sonda simple (70 % frente a 24 %). El sondaje más intubación también presenta una tasa de DCR inferior a la de la sonda simple (12 % frente a 47 %).
  - En contraste con el estudio de Lueder *et al.*, 2000, la dilatación con balón inflable no mejora el sondaje, con una tasa de éxito del 50 %.
- Este estudio confirma los estudios anteriores y hace hincapié en las consecuencias que conlleva la mayor frecuencia de las formas bilaterales y las formas complejas en las personas con trisomía 21. Estos resultados deben tenerse en cuenta a la hora de adaptar las modalidades de tratamiento en las personas con trisomía 21.

## 3.2. Fístula congénita del saco lagrimal

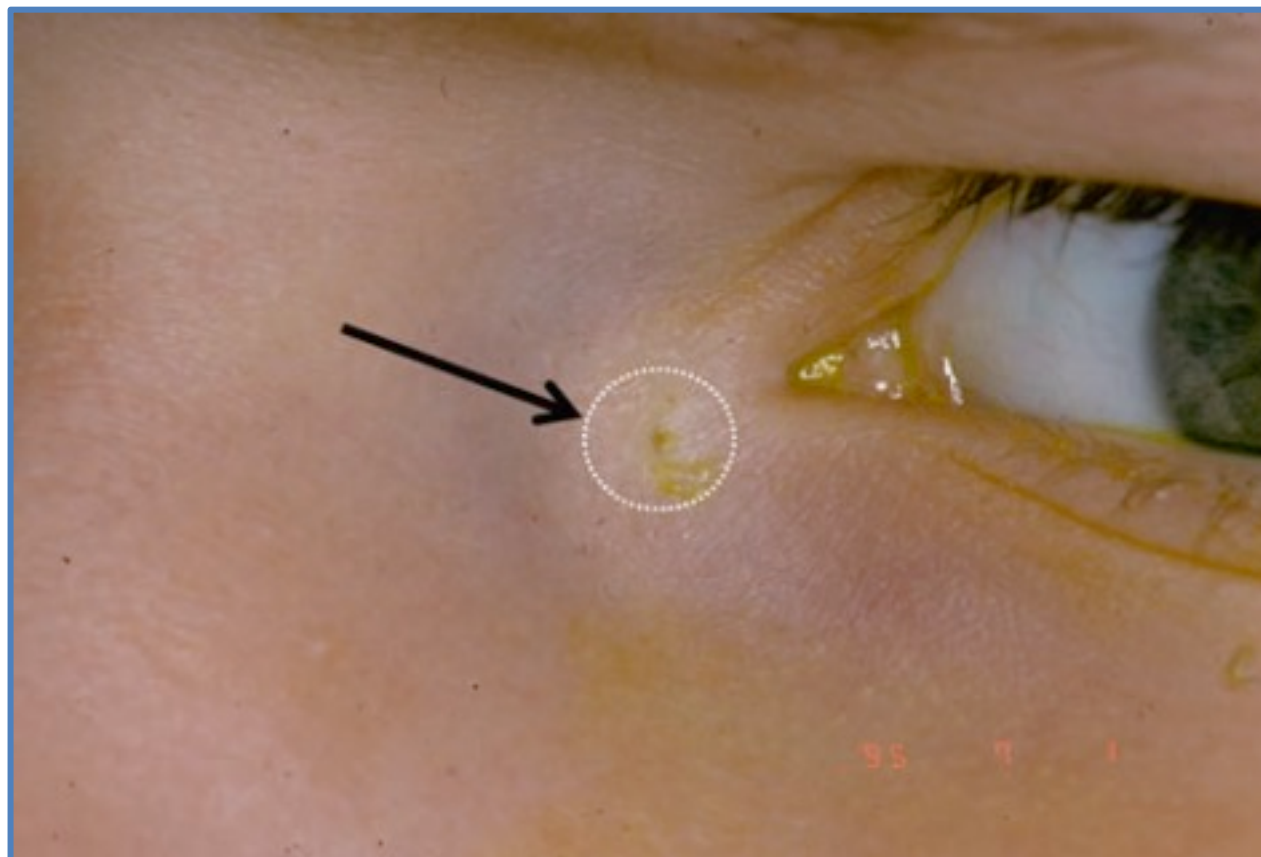
### 3.2.1. Prevalencia y presentación clínica

**Es una enfermedad rara, que afecta a 1 de cada 2000 niños vivos de la población general:**

- **Suele ser unilateral y asintomática.** Sin embargo, puede asociarse a una OCCNL y ser sintomática. También puede ser bilateral (Welham *et al.*, 1992).
- **Es más frecuente en el canto medial,** pero se ha descrito al menos un caso en el canto lateral.
- Puede existir de forma aislada o asociarse a otros síndromes, el más común de los cuales es la trisomía 21. Landau-Prat *et al.*, 2022 y Lee *et al.*, 2012, hallaron prevalencias del 2,3 % y el 4,04 %, respectivamente.
- Las formas bilaterales no son infrecuentes (el 50 % de los casos notificados por Landau-Prat *et al.*, 2022 y Lee *et al.*, 2012).
- **En su inmensa mayoría se tratan eficazmente mediante apertura lagrimonasal espontánea o quirúrgica,** con la necesidad ocasional de fistulectomía (Singh & Singh, 2013).

## 3.2. Fístula congénita del saco lagrimal

### 3.2.1. Presentación clínica en la población general



**Figura que muestra una fístula congénita aislada del saco lagrimal en la población general**

Según B. Fayet *et al.* en el informe [Rapport SFO 2017 - OPHTALMOLOGIE PÉDIATRIQUE \(em-consulte.com\)](https://www.em-consulte.com/fr/rapport-sfo-2017-ophtalmologie-pediatrique) de la Société Française d'Ophtalmologie Pédiatrique (consultado el 8/8/2022).



## 3.2. Fístula congénita del saco lagrimal

### 3.2.1. Presentación clínica en niños con trisomía 21

**Paciente con trisomía 21 de 1,8 años de edad que presentaba:**

- Una obstrucción nasolagrimal bilateral congénita y una fístula congénita del saco lagrimal derecho observada como un pequeño hoyuelo bajo el canto medial derecho (flecha).
- La paciente fue sometida a un sondaje bilateral, combinado con una intubación con un stent monocanal en el punto inferior y una escisión de la fístula lagrimal derecha, con resolución completa de los síntomas.



*Según Landau- Prat et al., 2022.*



## 4. Cuestiones a tener en cuenta en la práctica clínica

## 4. Cuestiones a tener en cuenta en la práctica clínica

- Las anomalías palpebrales congénitas son las anomalías oculares más frecuentes asociadas a la trisomía 21. Por lo general, no tienen consecuencias para el desarrollo visual.
- Una oblicuidad, denominada «mongoloide», orientada hacia arriba y hacia fuera de la hendidura palpebral, es la dismorfia facial más común que se observa en las personas con trisomía 21.
- En las personas con trisomía 21, el epicanto es de tipo palpebral y no tiene otra consecuencia que la posibilidad de diagnosticar falsamente un estrabismo debido a la aparición de un pseudostrabismo convergente.
- La elevada frecuencia del epiblefaron, sin la rotación del borde libre que lo distingue del entropión, el cual no tiene tendencia en las personas con trisomía 21, remite de forma espontánea.
- El entropión congénito es raro, pero no excepcional, en las personas con trisomía 21. Tiende a empeorar con el tiempo, lo que provoca daños crónicos en la córnea.
- El ectropión congénito y el euriblefaron son anomalías raras que pueden estar asociadas a la trisomía 21.
- La eversión congénita de los párpados superiores es una afección neonatal rara que se observa con mayor frecuencia en ciertas enfermedades, en particular, en la trisomía 21. Aunque llama enormemente la atención, la mayoría de las veces remite espontáneamente en el primer mes de vida.

## 4. Cuestiones a tener en cuenta en la práctica clínica (continuación)

- La blefaritis y la blefaroconjuntivitis son las afecciones infecciosas/inflamatorias de los párpados más frecuentemente notificadas en las personas con trisomía 21. No deben descuidarse por la posibilidad que tienen de causar daños crónicos en la córnea y la conjuntiva, así como su posible evolución a un queratocono por la fricción ocular que provocan.
- Las obstrucciones nasolagrimales congénitas son frecuentes en las personas con trisomía 21, especialmente en el primer año de vida. En comparación con la población general son:
  - Con mayor frecuencia bilaterales;
  - Más a menudo complejas;
  - Con menos frecuencia se resuelven espontáneamente;
  - Se tratan menos eficazmente con un sondaje nasolagrimal inicial.
- Las fístulas congénitas del saco lagrimal son patologías raras, pero que a veces se asocian a la trisomía 21.