



# Megalocórnea congénita. “Ojos grandes” Reporte de un caso

Autores: Martínez Iniesta, Gloria; Barreda Pérez, Laura; Huetto Najarro, Alba; Salado Marín, Concepción; Vera de Pedro, Elena.  
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Araba (sede Txagorritxu).

## INTRODUCCIÓN MEGALOCÓRNEA

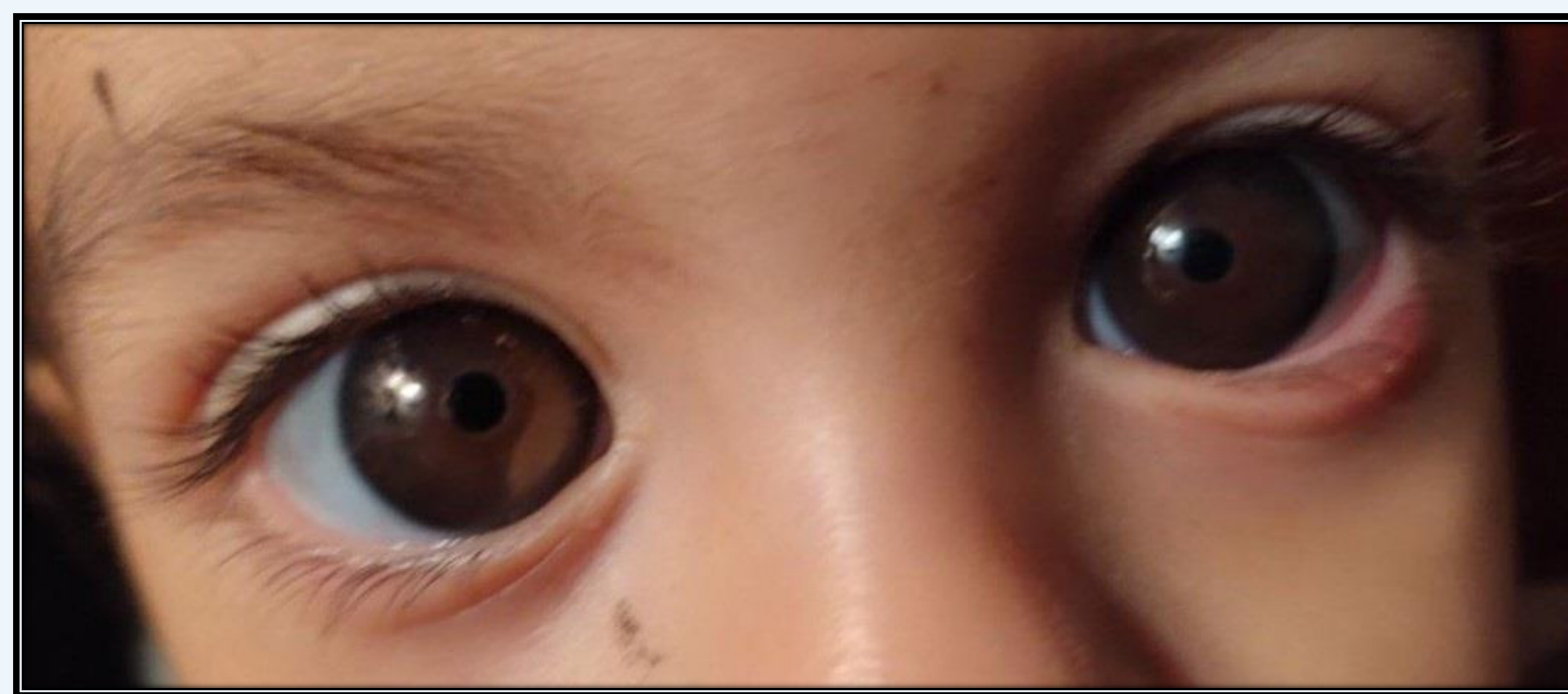
**DEFINICIÓN:** anomalía congénita que consiste en el aumento bilateral del diámetro de la córnea, superior a 12,5 mm junto con una cámara anterior profunda.

Dos formas de presentación:

Megalocórnea primaria (ligada al cromosoma x, gen <i>CHRD11</i> )	Megalocórnea asociada a otras anomalías oculares y sistémicas
<ul style="list-style-type: none"><li>Defecto aislado sin otras manifestaciones oculares o sistémicas.</li><li>En la infancia es asintomática, salvo por la visión borrosa que puede provocar el astigmatismo de la córnea grande.</li><li>En la edad adulta: cataratas prematuras, glaucoma o subluxación del cristalino.</li></ul>	Asociado a otras afecciones y síndromes como la anomalía de Peters, el glaucoma congénito primario, la aniridia, el síndrome de Marfan, la osteogénesis imperfecta o el síndrome de Wolfram.

## CASO CLINICO

- ❖ Nacida mediante parto eutócico a las 36+6 semanas.
- ❖ No antecedentes perinatales de interés.
- ❖ Desde el nacimiento ha llamado la atención por “ojos grandes”.
- ❖ EF sin otros datos de interés.
- ❖ AF: Padres consanguíneos (primos hermanos).
- ❖ No alteraciones oftalmológicas familiares u otros síndromes.



### Evolución:

En la revisión de los 11 meses llama la atención movimientos oculares anómalos, como “un temblor constante del iris”, iridocinesis.

- ❖ Se remite al servicio de **oftalmología** para valoración con diagnóstico de megalocórnea (14mm OD y 13mm OI) y esferofaquia, junto con la presencia de iridocinesis. En primer lugar, se descarta glaucoma asociado.
- ❖ Se realiza **estudio genético** y también una **ecografía cerebral** para descartar hipoplasia del cuerpo caloso, siendo esta última normal.
- ❖ Se remite a **cardiología** y **neuropediatría** para estudio multidisciplinar, siendo la valoración normal.

### Tratamiento:

- ❖ Se pautan **lentes correctoras** de miopía, valorando en un futuro cirugía y colocación de lente intraocular por alto grado de miopía (OD:-16.75; OI:-21.00).

## CONCLUSIONES

- ❖ La megalocórnea es una rara enfermedad caracterizada por un del diámetro corneal superior a 12,5 mm, sin carácter progresivo.
- ❖ Es importante excluir posibles anomalías oculares asociadas como el **glaucoma congénito**, que precisa una actuación urgente dado el riesgo de pérdida de visión permanente.
- ❖ El manejo de esta entidad consiste en **corregir los defectos de refracción** asociados.
- ❖ Debemos descartar otras anomalías congénitas asociadas por lo que se requiere una valoración **multidisciplinar**.
- ❖ El **estudio genético** es fundamental para ofrecer **consejo genético** a los padres, de cara a una futura descendencia.