

**INSTITUTO NACIONAL DE OFTALMOLOGIA
MINISTERIO DE SALUD**

SERVICIO DE GENÉTICA OCULAR

GUIA DE ATENCION DEL SÍNDROME DE GOLDENHAR (Síndrome de Goldenhar-Gorlin o Displasia óculo-aurículo-vertebral o facio-aurículo-vertebral)

I. NOMBRE Y CÓDIGO

Síndrome de Goldenhar (Q87.0)

La sinonimia incluye: Síndrome aurículo-vertebral, Síndrome de arcos branquiales, Anomalia facio-aurículo-vertebral, Síndrome de arcos branquiales primero y segundo, Microsomía hemifacial, Síndrome de hemignatia y microtia, Necrosis facial intrauterina, Displasia facial lateral, Síndrome de disostosis mandíbulo-facial y dermoides epibulbares, Displasia facial necrótica, Displasia óculo-vertebral, Síndrome oro-mandíbulo-ótico, Disostosis otofacial, Síndrome otomandibular y Dismorfogenesis facial otomandibular.

II. DEFINICIÓN

1. Definición: Complejo de malformaciones relativamente características que típicamente incluye dermoides corneoesclerales, dermoides o lipodermoides conjuntivales u orbitarios anteriores, colobomas del párpado superior, aplasia o hipoplasia unilateral de la mandíbula, orejas de tamaño pequeño o deformadas, apéndices preauriculares y anomalías vertebrales. Cuando se encuentran defectos vertebrales y oculares, la condición se denomina Síndrome de Goldenhar. Cuando se observa menor desarrollo de una hemicara se denomina Microsomía hemifacial. Aproximadamente del 10 al 33 % de individuos afectados tienen malformaciones bilaterales con mayor afectación de uno de los lados causando asimetría facial. En la mayor parte de casos el lado derecho se encuentra más afectado que el izquierdo.
2. Etiología: Desconocida y probablemente multifactorial. La presentación es generalmente esporádica. Se han estudiado casos de gemelos idénticos en quienes solamente uno se encontraba afectado, a pesar de tener la misma carga genética. Algunos casos aislados presentan una transmisión autosómica recesiva y dominante, y se han descrito alteraciones cromosómicas asociadas. Un estudio sugirió que la enfermedad se debería a un disturbio en las células de la cresta neural. Igualmente se ha planteado la existencia de factores ambientales durante el embarazo, como la ingestión por la madre de algunas drogas como la cocaína, talidomida, ácido retinoico y tamoxifeno. Por otro lado, se ha sugerido que la diabetes materna jugaría un rol etiológico. Recientemente, luego de la guerra del Golfo Pérsico, hubo un leve aumento de la incidencia de este síndrome entre los hijos de los veteranos de guerra. Los estudios del gobierno norteamericano concluyeron que no era posible determinar si la guerra del Golfo Pérsico era responsable del incremento (por la exposición a algún químico).
3. Fisiopatología del problema: Desde el punto de vista fisiopatológico, en el Síndrome de Goldenhar ocurre un defecto en la fusión del primer y segundo arcos braquiales entre la cuarta y octava semanas del desarrollo embrionario. Se ha postulado que una hemorragia fetal ocurriría en esta región en el momento en que la circulación sanguínea de dichos arcos pasa de depender de la arteria estapedial a la carótida externa

4. Aspectos epidemiológicos importantes: Tiene una incidencia estimada de 1/3,000 a 1/5,000 nacidos vivos. El síndrome es prevalente en hombres con una relación hombre:mujer de 2:1.

III. FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS

1. Antecedentes personales y heredofamiliares: La historia familiar puede incluir labio leporino o paladar hendido, orejas deformes, micrognatia, problemas esqueléticos, anomalías oculares, alteraciones de órganos internos, del habla o dentales. El cuadro no puede ser prevenido, aunque sí diagnosticado tempranamente por ecografías durante la gestación, principalmente en casos con herencia autosómica dominante.
2. Desconocido: La mayor parte de casos carece de un antecedente familiar. En estas situaciones se ha propuesto una alteración accidental circulatoria o vascular durante el desarrollo intrauterino. Por tal razón los hermanos e hijos del caso índice no estarían afectados.

IV. CUADRO CLÍNICO

1. Hallazgos oculares:

- a. Coristomas epibulbares y orbitarios en el 32 al 92 % de casos. Generalmente son bilaterales. Los dermoides sólidos tienden a ubicarse en el limbo esclerocorneal temporal inferior en la mayoría de los casos. Los dermolipomas muestran cierta tendencia a localizarse en el cuadrante temporal superior.



Fig. 1. *Dermoide sólido epibulbar.*

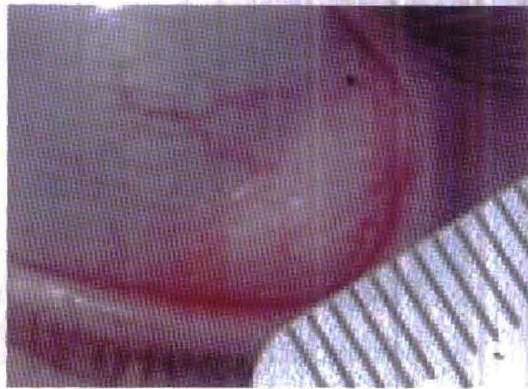


Fig. 2. Lipodermoide.

- b. Colobomas del párpado superior en el 12 á 20 % de los pacientes. La mayoría se ubican temporalmente, aunque se han reportado colobomas de localización nasal superior y temporal inferior. Generalmente son unilaterales.
- c. Ptosis palpebral en 12% de casos.
- d. Anormalidades nasolagrimales, obstrucción primaria del conducto nasolagrimonal y fístulas lagrimales en el 11% de los pacientes.
- e. Acortamiento de la fisura palpebral, blefarofimosis, inclinación antimongoloide de las hendiduras palpebrales y apéndices palpebrales.
- f. Estrabismo en 10 á 19 % de los pacientes. Incluye esotropía, exotropía, síndrome de Duane y deficiencias de ducción aisladas.
- g. Colobomas del iris o coroides
- h. Ojo quístico congénito
- i. Microftalmos y anoftalmos raramente. El microftalmos puede asociarse con hallazgos retinales anormales (vasos retinales tortuosos, hipoplasia del nervio óptico, hipoplasia macular, disco óptico inclinado, coloboma de coroides)
- j. Anormalidades de carúncula (displasia y/o carúnculas bilobares, ectopia)

2. Hallazgos faciales:

- a. Hipoplasia malar, maxilar, mandibular y/o temporal
- b. Hipoplasia de algunos músculos faciales (masetero, temporal, pterigoideo y músculos de la expresión facial en el lado afectado)



Fig. 3. Asimetría facial

- c. Apéndices preauriculares
- d. Anotia o microtia
- e. Agenesia o atresia del conducto auditivo externo
- f. Anormalidades del oído medio
- g. Fístulas ciegas preauriculares



Fig. 4. Apéndices preauriculares.

- h. Macrostomía
- i. Micrognatia
- j. Anomalías dentales
- k. Prominencia frontal
- l. Hipoplasia de la región zigomática
- m. Hipoplasia y/o parálisis de los músculos del paladar y la lengua
- n. Disminución del ancho del paladar entre su rafe medio y la zona dentaria del lado afectado
- o. Paladar hendido
- p. Labio leporino

3. Hallazgos craneales no faciales:

- a. Microcefalia
- b. Hidrocefalia
- c. Plagiocefalia
- d. Dermoides intracraneales
- e. Asimetría craneal
- f. Encefalocele occipital

4. Hallazgos óseos y medulares:

- a. Hipoplasia o ausencia vertebral
- b. Sinostosis parcial o completa de dos o más vértebras
- c. Hemivértebras
- d. Vértebras supernumerarias
- e. Occipitalización del atlas
- f. Vértebras en "mariposa"
- g. Apéndices cartilaginosos cervicales anteriores
- h. Espina bífida
- i. Siringohidromelia
- j. Escoliosis
- k. Costillas hipoplásicas o fusionadas

5. Anomalías viscerales e internas:

- a. Defecto septal del atrium
- b. Defecto septal ventricular
- c. Tetralogía de Fallot
- d. Fístula traqueoesofágica
- e. Agenesia o hipoplasia pulmonar homolateral
- f. Asplenia
- g. Riñón en herradura y ectópico
- h. Agenesia renal
- i. Riñón quístico

- j. Reflujo vésico-ureteral
- k. Obstrucción urétero-pélvica
- l. Duplicación ureteral
- m. Anomalías de los vasos renales
- n. Agenesia de la glándula parótida ipsilateral
- o. Alteraciones gastrointestinales

6. Anomalías periféricas:

- a. Anomalías digitales y radiales
- b. Pie zambo o equinovaro

7. Otros:

- a. Retardo mental en 15% de casos. Es más frecuente cuando se encuentra una microftalmia o anoftalmia unilateral.
- b. Moderados problemas de aprendizaje en el 10% de casos

V. DIAGNÓSTICO

1. Criterios de diagnóstico:

El diagnóstico es clínico aunque no se describe un número de hallazgos mínimo como indispensable para el diagnóstico.

2. Diagnóstico diferencial:

- a. Disostosis mandíbulo-facial o Síndrome de Treacher-Collins: Se caracteriza por fisuras palpebrales antimongoloides con coloboma o indentación de la mitad temporal de los párpados inferiores. En ocasiones los párpados superiores pueden estar afectados. El ángulo frontonasal es plano. Se observa hipoplasia zigomática y maxilar (superior e inferior), así como micrognatia. Puede coexistir macrostomía con paladar hendido o estrecho y maloclusión. Otros hallazgos son la malformación del oído externo (microtia, estenosis o atresia del conducto auditivo) defectos del oído interno, áreas de piel atrófica, fistulas ciegas, apéndices de piel entre el ángulo de la boca y el oído, alteraciones de la conducción auditiva o sordera.
- b. Síndrome de Wildervanck: Un complejo de anomalías que incluye cuello corto, alteraciones faciales y compromiso auditivo. En la mayor parte de casos se observa asimetría facial, torticolis, parálisis uni o bilateral del recto lateral, retracción bulbar, hipoplasia maxilar, micrognatia inferior, paladar hendido, alteración auditiva sensorineural uni o bilateral y malformaciones del oído externo.
- c. Disostosis acrofacial: Dismorfismo facial frecuentemente asociado a defectos de audición. Pueden encontrarse anomalías de los dedos (trifalangismo, hipoplasia, aplasia), de los huesos del antebrazo (hipoplasia radial, sinostosis radioulnar, etc.) e hipoplasia de los miembros inferiores.

VI. EXÁMENES AUXILIARES

Los estudios de imágenes (generalmente radiológicos) de la columna cervical son una ayuda importante para el diagnóstico.

En caso de realizarse procedimientos quirúrgicos, los especímenes obtenidos deben ser remitidos para estudio histopatológico.

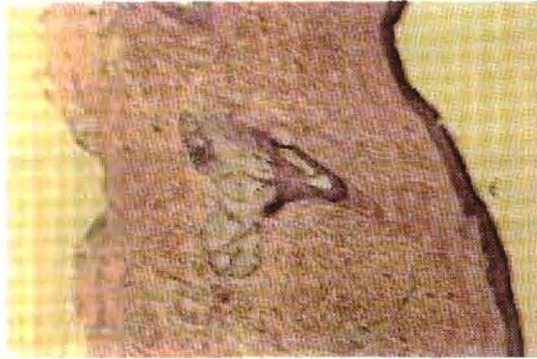


Fig. 5. Histopatología de un dermoide sólido mostrando una unidad pilosebácea inmersa en el estroma conectivo denso.

VII. MANEJO SEGÚN NIVEL DE COMPLEJIDAD Y CAPACIDAD RESOLUTIVA

1. Cuidados oftalmológicos:

Examen oftalmológico anual desde el nacimiento.

Prevenir la afectación corneal o ambliopía mediante el tratamiento temprano.

Brindar una resolución efectiva sintomática y/o estética al menor costo posible. Indicar lubricantes oculares si hubiese colobomas de párpado. En ocasiones los dermoides y dermolipomas tienen pelos. En estos casos las molestias son mayores, incluyendo cuadros de conjuntivitis. Se recomienda retirar los pelos o cauterizar los folículos pilosos.

Corrección quirúrgica de las lesiones palpebrales. Excisión de los dermoides epibulbares grandes. Remoción de los apéndices preauriculares. Los procedimientos quirúrgicos pueden ser realizados por el médico oftalmólogo con la concurrencia de las especialidades de Oculoplástica, Oncología Ocular y/o Córnea.

Luego de la corrección quirúrgica en los casos severos, el paciente requiere de una evaluación refractiva por la presencia de astigmatismo corneal inducidos por los dermoides o por el leucoma residual.

Brindar asesoría genética al paciente y a la familia. El consejo genético incluye explicarle a los padres que el chance de tener otro hijo afectado con Síndrome de Goldenhar es menor del 1%. El paciente afectado tiene cerca de un 3% de probabilidad de transmitir el defecto a sus hijos. La ecografía permite un diagnóstico prenatal en muchos casos.

2. Manejo interdisciplinario:

Diagnosticar anomalías de otros órganos asociadas con el síndrome.

Deben realizarse ecografías y radiografías para descartar problemas internos.

VIII. COMPLICACIONES

La evolución es satisfactoria, salvo en aquellos casos de severa afectación corneal y ambliopía. Puede presentarse simblefaron post-quirúrgico si la corrección no se realiza de manera escalonada, o cicatrización defectuosa y/o muesca post-quirúrgica en las lesiones ubicadas en el margen palpebral, leucomas corneales frecuentemente, aunque generalmente paracentrales.

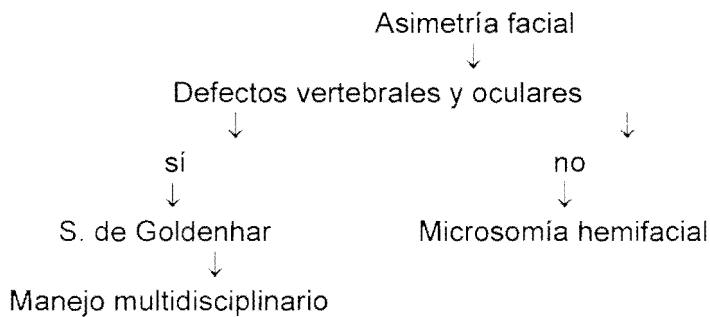
Ambliopía.

Usualmente los casos con Síndrome de Goldenhar tendrán una expectativa de vida e inteligencia normales.

IX. CRITERIOS DE REFERENCIA Y CONTRA REFERENCIA

No existe el alta. Los especialistas en Cirugía Plástica, Cabeza y Cuello y Otorrinolaringología contribuyen al manejo de los casos severos con malformaciones faciales múltiples. Es importante una evaluación temprana de la audición para indicar el uso de ayudas auditivas. Puede requerirse terapia del lenguaje, tratamiento ortodóntico y fisioterapia.

X. FLUXOGRAMA / ALGORITMO



XI. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- a. Fries PD, Katowitz JA. Congenital Craniofacial Anomalies of Ophthalmic Importance. *Surv Ophthalmol* 1990; 35: 87-119.
- b. Goodman RM, Gorlin RJ. Malformaciones en el lactante y en el niño. Guía ilustrada. Salvat Editores, 1986.
- c. Stoll C, Viville B, Treisser A, Gasser B. A family with dominant oculoauriculovertebral spectrum. *Am J Med Genet* 1998; 78: 755-761.
- d. Wiedemann K, Grosse KR, Dibbern H. An Atlas of Characteristic Syndromes. A Visual Aid to Diagnosis. 2da ed. Wolfe Medical Publications Ltd, 1982.
- e. Geeraets W. Ocular syndromes. 2da ed. Lea & Febiger, 1969.
- f. Barbosa AL, Cavalcanti L, Baptista S, Correia M, Freitas AC. Goldenhar's syndrome - case report. *Braz. Dent. J.* 2003; 14(1): 67-70.
- g. Nijhawan N, Morad Y, Seigel-Bartelt J, Levin AV. Caruncle abnormalities in the oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Am J Med Genet.* 2002 Dec; 113(4): 320-325.
- h. Lessick M, Vasa R, Israel J. Severe manifestations of oculoauriculovertebral spectrum in a cocaine-exposed infant. *J Med Gen* 1991; 28: 803-804.
- i. Wilson GN, Barr Jr M. Trisomy 9 mosaicism: Another etiology for the manifestations of Goldenhar Syndrome. *J Craniofac Gen Develop Biol* 1983; 3: 313-316.
- j. Rodriguez JI, Palacios J, Lapunzina P. Severe axial anomalies in the oculo-auriculo-vertebral (Goldenhar) complex. *Am J Med Gen* 1993; 47: 69-74.
- k. Araneta MRG, Moore CI, Onley RS, Edmonds LD, Karcher JA, McDonough C, Hiliopoulos KM, Schlangen KM, Gray GC. Goldenhar syndrome among infants born in military hospital to Gulf war veterans. *Teratology* 1997; 56: 224-251.

**INSTITUTO NACIONAL DE OFTALMOLOGIA
MINISTERIO DE SALUD**

SERVICIO DE GENÉTICA OCULAR

GUIA DE ATENCION DE XERODERMA PIGMENTOSO

I. NOMBRE Y CÓDIGO

Xeroderma pigmentoso (Q82.1)

II. DEFINICIÓN

1. Definición: Grupo de enfermedades causadas por una anomalía en los mecanismos de reparación del ADN. Estas patologías se caracterizan por una marcada fotosensibilidad congénita y la presencia de secuelas del daño inducido por la luz ultravioleta, incluyendo carcinomas y melanomas.
2. Etiología: Todas las formas de Xeroderma pigmentosa son de herencia autosómica recesiva, sin embargo se han reportado casos de herencia autosómica dominante. Dado que existen diversos grupos de enfermedades, los defectos moleculares serían heterogéneos en su naturaleza.
3. Fisiopatología: El sustrato fisiopatológico radica en la incapacidad de reparar el daño inducido por la luz ultravioleta (principalmente en el rango de 280 a 310 nm), no así aquel producido por los rayos X. Normalmente la exposición a la luz ultravioleta crea dímeros de pirimidina, frecuentemente timina-timina. Estos productos debieran ser eliminados por el mecanismo enzimático de reparación por excisión de dichos dímeros, pero este mecanismo se encuentra alterado en los pacientes con Xeroderma pigmentosa, lo que conduce a la hipermutagénesis inducida por la luz ultravioleta y a una predisposición al cáncer.
4. Aspectos epidemiológicos importantes: Es un cuadro relativamente raro con una frecuencia aproximada de 1 :250,000 en EEUU y Europa. En Japón la incidencia es mayor, de 1 :40,000. No existen diferencias por sexo.

III. FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS

1. *Antecedentes personales y heredofamiliares:*

Los heterocigotes usualmente tienen una normal excisión reparadora del DNA y pocos hallazgos clínicos (como efélides). Se debe preguntar por el antecedente de consanguinidad en los padres.

IV. CUADRO CLÍNICO

1. **Hallazgos cutáneos:**

Existen tres etapas de la enfermedad:

Etapas I: La piel es normal al nacimiento aunque puede haber fotofobia. A partir de los 6 meses de edad se hace evidente la hipersensibilidad a la luz ultravioleta por la aparición de eritema difuso, descamación y efélides en áreas expuestas al sol, sobretodo en la cara.

Estas zonas tienden a oscurecerse y extenderse a otras zonas menos expuestas como las mucosas oral y conjuntival. Los cambios en la piel se extienden a los miembros inferiores, cuello e incluso el tronco y se vuelven permanentes. Raramente los cambios de la piel no ocurren hasta la segunda década de la vida. Solamente el 5% de pacientes manifiestan los primeros síntomas después de los 14 años.



Fig. 1. Múltiples lesiones actínicas en la cara.

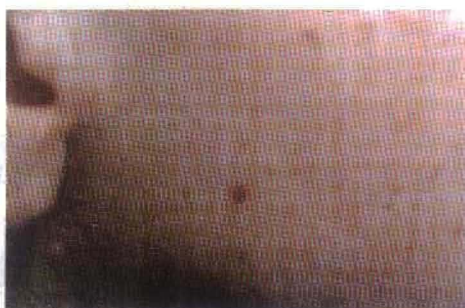


Fig. 2. Lesiones faciales tempranas.

Etapa II: Se caracteriza por la poiquiloderma, es decir, la atrofia de la piel, aparición de telangiectasias y áreas moteadas de hipo e hiperpigmentación (aparición de radiodermatitis). Las telangiectasias pueden aparecer en zonas no expuestas.



Fig. 3 y 4. Lesiones hipo e hipercrómicas en la piel de las zonas expuestas al sol.

Etapa III: Desarrollo de lesiones precancerosas y cancerosas en las áreas de piel y mucosas dañadas por la luz. Las lesiones principales se encuentran en los párpados, córnea y conjuntiva, y labios, incluso se ha reportado un carcinoma escamoso de la punta de la lengua. Los tumores más frecuentes son los carcinomas basocelular y escamoso, pero también se incluyen melanomas, queratoacantomas, sarcomas, fibromas, fibrosarcomas, angiomas y angiosarcomas. El 97% de los carcinomas basocelulares y escamosos y el 65% de los melanomas se presentan en la cara, cabeza o cuello. Generalmente el primer tumor aparece en la primera década de la vida, con un promedio de 7 a 8 años de edad. El 50% de pacientes habrá presentado algún cáncer cutáneo a los 14 años de edad.

2. Hallazgos oftalmológicos:

Anormalidades oculares en el 40 a 80% de los casos, incluyendo conjuntivitis actínica y marcada fotofobia tempranamente.

Posteriormente pueden desarrollarse lentígenes, blefaritis, pterigion, simblefaron, ectropion, pannus corneal fibrovascular, opacidades corneales y neoplasias escamosas de la superficie ocular, entre ellas, carcinomas escamosos con invasión ocular.

3. Hallazgos extra-cutáneos:

Retardo mental y anomalías neurológicas en el 20% de casos. Se describen paros espásticos-atáxicos, movimientos atetoides, alteraciones del habla, sordera sensorineural, oftalmoplejía supranuclear y signos piramidales y extrapiramidales. Los pacientes con alteraciones neurológicas pueden ser clasificados en base a la edad de presentación del síntoma neurológico: inicio juvenil temprano (antes de los 4 años de edad), juvenil intermedio (entre los 4 y 12 años), juvenil tardío (de 13 a 20 años) y adulto (mayor de 20 años).

Mayor incidencia de neoplasias internas, incluyendo leucemia y tumores del pulmón, tiroides y sistema nervioso central.

V. DIAGNÓSTICO

1. Criterios de diagnóstico:

El diagnóstico es básicamente clínico. No existen anomalías en los exámenes auxiliares de rutina consistentes con el diagnóstico. Los estudios especializados incluyen

hipersensibilidad celular a la radiación ultravioleta y estudios de ruptura cromosómica, estudios de complementación y secuencia génica para identificar el grupo complementario específico.

Existen siete grupos complementarios (de A a G) y variantes adicionales de Xeroderma pigmentoso.

Grupo	Hallazgo	% reparación Neurológico	Comentarios de ADN
A McK 278700	+	2-5	Más común y más severo
B McK 133510	+	3-7	Muy raro
C McK 278720	-	5-20	Segundo más común
D McK 278730	+	25-50	Correspondencia con algunos casos De S. PIBI(D)S
E McK 278740	-	40-50	Leve raro
F McK 278760	-	18	Leve muy raro; japonés
G McK 278780	+/-	<2	Muy raro, clínica heterogénea
H McK 278790	+	30	Muy raro; Reasignado a D
I McK 278810	+	15-40	Reasignado por error a C

2. Diagnóstico diferencial:

- a. Eritema telangiectásico congénito o Síndrome de Bloom: Desorden autosómico recesivo caracterizado por telangiectasias y fotosensibilidad, deficiencia de desarrollo de inicio prenatal, grados variables de inmunodeficiencia y aumento de la susceptibilidad a la formación de neoplasias diversas.
- b. Síndrome de nevus basocelular o Síndrome de Gorlin-Goltz: Desorden autosómico dominante caracterizado por la predisposición a desarrollar carcinomas basocelulares, meduloblastomas, fibromas ováricos, fibrosarcomas, meningiomas, rhabdomyosarcomas y fibromas cardíacos. Otras características incluyen pequeños hundimientos ("pits") en las palmas y plantas de los pies, quistes de mandíbula, paladar hendido, facies tosca, estrabismo, hipertelorismo, degeneración del cuerno calloso, calcificación de la hoz del cerebro, espina bifida occulta, deformidades pectorales, costillas bifidas, etc.

- c. Síndrome de Cockayne: Síndrome autosómico recesivo caracterizado por el compromiso multisistémico incluyendo dwarfismo, retinopatía pigmentaria progresiva, facies de pájaro y fotosensibilidad.
- d. Progeria o Síndrome de Werner: Desorden autosómico recesivo que afecta el tejido conectivo en general y causa precozmente alteraciones propias del envejecimiento.

VI. EXÁMENES AUXILIARES

Los pacientes con daño neurológico requieren estudios metabólicos, RMN del cerebro y médula espinal, EMG, EEG, audiograma, etc.

El diagnóstico prenatal puede ser posible mediante la detección de anomalías en la reparación luego de la irradiación del cultivo de fibroblastos provenientes del fluido amniótico con luz ultravioleta.

Los especímenes obtenidos quirúrgicamente deben ser procesados histopatológicamente.

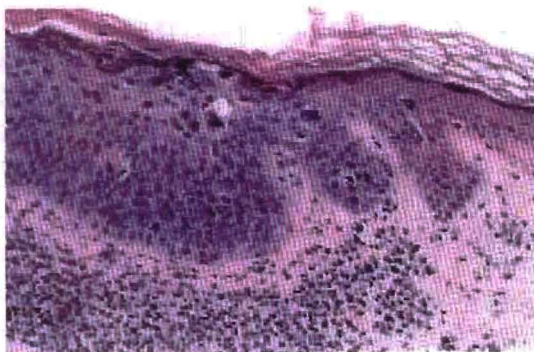


Fig. 5. Queratosis actínica.

VII. MANEJO SEGÚN NIVEL DE COMPLEJIDAD Y CAPACIDAD RESOLUTIVA

1. Cuidados oftalmológicos:

El control es permanente, cada tres meses, la vigilancia debe ser estrecha. Se debe prevenir y descartar la presencia de otras lesiones relacionadas con la exposición solar, así como reforzar las medidas generales de protección solar.

Es importante educar al paciente y sus padres en los conceptos de prevención a la exposición y protección solar de la piel con sombreros, lentes y bloqueadores solares.

El diagnóstico temprano permite que el uso de bloqueadores solares y otros cuidados generales sea muy efectivo en la prevención del daño ocasionado por la luz ultravioleta, incluyendo la formación de carcinomas cutáneos. Estos cuidados no previenen las anomalías neurológicas que se presentan en algunas variantes de la enfermedad.

Eliminar las lesiones oculares y perioculares ocasionadas por la sensibilidad solar.

Prevenir la aparición de nuevas lesiones similares o pre-malignas y malignas asociadas con la exposición solar

Excisión de las lesiones sospechosas y manejo final según el diagnóstico histopatológico. El procedimiento quirúrgico puede ser realizado por el médico oftalmólogo general siempre y cuando tenga el cuidado de remitir el espécimen para su estudio histopatológico.

Se ha descrito el uso tópico de Imiquimod 5% en crema tres veces a la semana en conjunción con acitretin (20 mg al día) por un total de 4 á 6 semanas como alternativa en aquellos pacientes en quienes la cirugía no es posible.
Consejo genético a los padres.

2. Manejo interdisciplinario:

Es necesario (Sirvase ver el ítem IX Criterios de referencia y contra referencia).

VIII. COMPLICACIONES

Con la progresión del daño actínico se producen retracciones palpebrales las que incrementan las alteraciones de la superficie ocular.

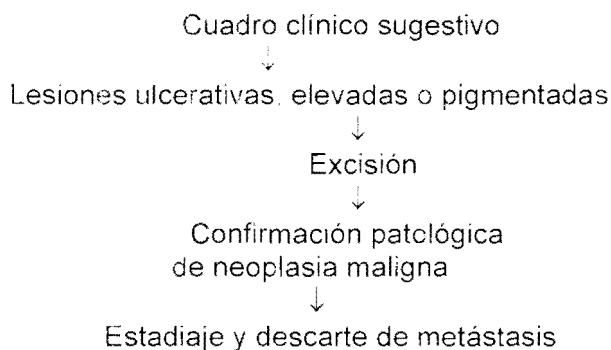
Ceguera por vascularización corneal y deformidad facial cicatricial

La evolución es desfavorable con tendencia a desarrollar múltiples tumores malignos de la piel y mucosas expuestas. La muerte se debe generalmente a las malignidades, sobretodo como consecuencia de las metástasis de los carcinomas escamosos y melanomas. Muchos pacientes mueren durante las primeras dos décadas de la vida. Existe un 90% de probabilidades de sobrepasar los 13 años de edad, 80% de sobrevivir los 28 años de edad y 70% de sobrepasar los 40 años. Se han reportado incrementos en la sobrevida en pacientes tratados tempranamente mediante protección solar. Se ha descrito que el uso de retinoides orales reduciría la incidencia de cáncer de la piel.

IX. CRITERIOS DE REFERENCIA Y CONTRA REFERENCIA

El paciente no es dado de alta. Requiere evaluación por el dermatólogo, neurólogo cirujano plástico y de Cabeza y cuello según extensión del daño actínico.

X. FLUXOGRAMA / ALGORITMO



XI. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- a. Wiedemann K, Grosse KR, Dibbern H. An Atlas of Characteristic Syndromes. A Visual Aid to Diagnosis. 2da ed. Wolfe Medical Publications Ltd, 1982.
- b. Novice FM, Collison DW, Burgdorf WHC, Esterly NB. Handbook of Genetic Skin Disorders. WB Saunders Company, 1994.
- c. Moussaid L, Benchikhi H, Boukind EH, Sqalli S, Mouaki N, Kadiri F, Lakhdar H. [Cutaneous tumors during xeroderma pigmentosum in Morocco: study of 120 patients]. *Ann Dermatol Venereol*. 2004 Jan; 131(1 Pt 1): 29-33.
- d. Giannotti B, Vanzi L, Difonzo EM, Pimpinelli N. The treatment of basal cell carcinomas in a patient with xeroderma pigmentosum with a combination of imiquimod 5% cream and oral acitretin. *Clin Exp Dermatol*. 2003 Nov; 28 Suppl 1: 33-35.
- e. Kraemer KH, Lee MM, Scotto J. Xeroderma pigmentosum. Cutaneous, ocular, and neurologic abnormalities in 830 published cases. *Arch Dermatol* 1987 Feb; 123 (2): 241-250.
- f. Hedera P, Fink J. Xeroderma pigmentosum. *EMedicine J* 2001 Dec; 2(12).
- g. Khatri ML, Shafi M, Mashina A. Xeroderma pigmentosum. A clinical study of 24 Libyan cases. *J Am Acad Dermatol* 1992 Jan; 26(1): 75-78.
- h. Horenstein MG, Diwan H. Xeroderma pigmentosum. *EMedicine J* 2001 Nov; 2(11).
- i. English JS, Swerdlow AJ. The risk of malignant melanoma, internal malignancy and mortality in Xeroderma pigmentosum patients. *Br J Dermatol* 1987 Oct; 117(4): 457-461.
- j. Kraemer KH, DiGiovanna JJ, Moshell AN, Tarone RE, Peck GL. Prevention of skin cancer in Xeroderma pigmentosum with the use of oral isotretinoin. *N Engl J Med* 1988 Jun; 318(25): 1633-1637.

**INSTITUTO NACIONAL DE OFTALMOLOGIA
MINISTERIO DE SALUD**

SERVICIO BAJA VISION

**GUIA DE ATENCIÓN DE BAJA VISION POR DEGENERACION MACULAR
RELACIONADA A LA EDAD**

I. NOMBRE Y CÓDIGO

H35.3 Degeneración de la macula y del polo posterior del ojo

II. DEFINICIÓN

1. Definición Es una enfermedad degenerativa que afecta al centro de la retina (mácula) en personas mayores de 60 años. Es la segunda causa de ceguera más frecuente en los ancianos.
2. Etiología y Fisiopatología del problema. La alteración básica en estas degeneraciones puede estar en el conjunto formado por la coriocalilar, la membrana de Bruch y el epitelio pigmentado de la retina. Estas son las formaciones encargadas de regular el paso de nutrientes hacia la retina y de retirar los productos de desecho que esta produce. Cuando se altera esta membrana produce falta de oxígeno y nutrientes en la retina que puede conducir a la muerte del tejido. Se clasifican en dos tipos: Degeneración macular seca y la degeneración macular.
3. Aspectos epidemiológicos importantes. Hoy en día la degeneración macular es una de la patologías más comunes entre los adultos mayores de 60 años. Entre los pacientes que acuden al servicio de Baja Visión del INO, ocupa el primer lugar entre las cuatro patologías más frecuentes que llevan a la Baja Visión desde el año 2,000 en nuestros usuarios.

Las patologías en orden de frecuencia son las siguientes:

- 1.- Degeneración macular relacionada con la edad.
- 2.- Glaucoma
- 3.- Miopías degenerativas
- 4.- Atrofia del nervio óptico.

III. FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS

Antecedentes personales y heredo familiares

- Fumar
- Historia Familiar
- Niveles elevados de colesterol

IV. CUADRO CLÍNICO

Síntomas y signos de mayor importancia para el diagnóstico

- Visión borrosa de la porción central del campo visual.
- Las líneas rectas pueden aparecer torcidas, inclinadas o desaparecer en algún punto
- No se calculan correctamente las distancias y las alturas
- Cada vez se hace necesario una mayor iluminación
- Puede volverse más sensible a la luz artificial

V. DIAGNÓSTICO

Alteración del campo visual central con cambios degenerativos a nivel macular

Diagnóstico diferencial

- Maculopatía traumática
- Maculopatía tóxica

VI. EXÁMENES AUXILIARES

Procedimientos auxiliares (Exploración)

- Prueba de agudeza visual con cartilla de FLEIMBOCM
- Rejilla de AMSLER
- Dilatación de la pupila
- Examen con lámpara de Hendidura
- Campimetría
- Clasificación de severidad de Baja Visión

VII. MANEJO SEGÚN NIVEL DE COMPLEJIDAD Y CAPACIDAD RESOLUTIVA

1. Medidas Generales

- Evitar el consumo de tabaco activo y pasivo
- Orientación a familiares y rehabilitando sobre el manejo de su remanente visual
- Dar a conocer al rehabilitando y sus familiares sus limitaciones y cuidados para su integridad física.
- Ejercitarse en el manejo de su remanente visual

2. Terapia específica

- Refracción y pruebas de ayudas ópticas de magnificación

3. Terapia coadyuvante

- Técnicas y métodos enseñados por el rehabilitador para ayudarse a mejorar el manejo de su remanente visual con la finalidad de conservar su independencia, calidad y estilo de vida
- Ayudas no ópticas
- Ayudas tecnológicas
- Estimulación de actividades de valor agregado

Las citas son continuas y en número mínimo de 03 (oftalmólogo, óptico y rehabilitadora visual respectivamente). Existiendo casos por la gravedad del problema visual que necesitan 03 o 4 sesiones con la rehabilitadora para poder manejar su remanente.

Generalmente el control en servicio de baja visión a estos pacientes se realiza cada 6 meses.

VIII. COMPLICACIONES

. No se presentan

IX. CRITERIOS DE REFERENCIA Y CONTRA REFERENCIA

La rehabilitación visual en la afección de Degeneración macular se realiza en el **2do y 3ro** nivel de atención según el estadio de la patología (leve, moderada y severa)

La rehabilitación visual de la Degeneración macular moderada y severa se debe realizar en los servicios de Baja Visión por un equipo de profesionales multidisciplinario con estudios de la especialidad de Baja Visión. El equipo estará conformado por un Oftalmólogo, un Óptico y una Rehabilitadora visual todos especialistas en Baja Visión.

X. FLUXOGRAMA / ALGORITMO

Campo Visual

Oftalmólogo → Tecnico Optico → Rehabilitadora Visual

Psicología

XI. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Kansky; Oftalmología clínica, segunda edición 1,993.
2. Pavan-Langston MD: Manual de diagnóstico y terapéutico oculares tercera edición 1993

INSTITUTO NACIONAL DE OFTALMOLOGIA
MINISTERIO DE SALUD

SERVICIO DE BAJA VISION

GUIA DE ATENCION DE LA BAJA VISION POR GLAUCOMA

I. NOMBRE Y CÓDIGO

H40 Glaucoma

H42 Glaucoma en enfermedades clasificadas en otra parte

II. DEFINICIÓN

1. **Definición** La baja visión leve, moderada y severa es la discapacidad de una persona portadora de glaucoma con un campo visual menor de 20 grados y una agudeza visual menor de 20/60 con su mejor refracción.
2. **Aspectos epidemiológicos importantes.** El glaucoma es la segunda causa de ceguera en nuestro medio, siendo una patología ocular frecuente, generalmente es bilateral aunque se afecta un ojo antes que el otro. Es una ceguera previsible.

III. FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS

1. Hipertension ocular
2. Raza negra
3. antecedente familiar
4. edad

IV. CUADRO CLÍNICO

Signos y síntomas de mayor importancia

Además de los signos y síntomas propios del glaucoma:

- Problemas con el desplazamiento.
- Tropezar con las cosas.
- Demora en la adaptación de la luz a la oscuridad y viceversa
- No observar bien los desniveles, gradas o peldaños
- Dificultan con el campo visual
- No pueden leer, se juntan las letras o se saltan de renglón

V. DIAGNÓSTICO

Disminucion del campo visual con cambios anatomicos del nervio optico

VI. EXÁMENES AUXILIARES

- Campimetría define el estado o severidad del daño visual. prueba de sensibilidad de contraste
- Test de colores
- Agudeza visual de Fleiblom

VII. MANEJO SEGÚN NIVEL DE COMPLEJIDAD Y CAPACIDAD RESOLUTIVA

Medidas Generales

- Aspectos de educación en cuanto a la enfermedad y su estado actual su limitación.
- Conciencia del estado actual de su limitación visual
- Cuidado de su integridad personal
- Orientación a familiares, amigos, ambiente laboral y escolar

Terapia específica

- Examen oftalmológico con lámpara de hendidura
- Inter.-consulta con otras especialidades de ser necesario
- Refracción
- Cálculo de aumento (ayudas ópticas especiales)
- Sesiones de rehabilitación para facilitar y/o mejorar el manejo de remanente visual de lejos intermedia y cerca
- Sesiones de rehabilitación para cubrir necesidades de baja visión
- Deslumbramiento
- Ubicación de objetos
- Desplazamiento
- Rastreo
- Orientación
- Actividades de la vida diaria
- Actividades escolares
- Actividades laborales

Terapia coadyuvante

- Entrevista psicológica de apoyo

Se asegura que haya continuidad en las tres primeras citas, para poder valorar avances. Después controles a los 6 meses y 1 año.

VIII. COMPLICACIONES

No se registran complicaciones.

IX. CRITERIOS DE REFERENCIA Y CONTRA REFERENCIA

1. Baja visión leve debe ser atendido en un servicio de oftalmología de Hospital general.
2. **Baja visión moderada y severa por glaucoma debe ser atendida en un servicio de baja visión en Instituciones de salud de III nivel.**

X. FLUXOGRAMA / ALGORITMO

Campimetría

Oftalmólogo → Técnico Optico → Rehabilitadora Visual

Psicólogo

XI. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sampaolesi R: Glaucoma primera edición 1,979 pp 15
2. Kansky: Oftalmología clínica, segunda edición 1,993 pp 154-164
3. Pavan-Langston MD, Manual de diagnósticos y terapéutico oculares, tercera edición, 1,993.

**INSTITUTO NACIONAL DE OFTALMOLOGIA
MINISTERIO DE SALUD**

SERVICIO DE BAJA VISIÓN

GUIA DE ATENCION DE LA BAJA VISION POR LA MIOPIA DEGENERATIVA

I. NOMBRE Y CÓDIGO

H44.2 Miopia Degenerativa

II. DEFINICIÓN

1. Definición. Se trata de un defecto de refracción por el que los rasgos paralelos que inciden en el ojo van a enfocar por delante de la retina, los rasgos que entran divergentes formarán foco más cercano a la retina, por ello el sujeto verá mal los objetos situados a partir de cierta distancia, pero siempre existirá un punto próximo en donde su visión será correcta.
2. Etiología y fisiopatología. La etiología en la miopía no se conoce en el momento actual y algunas de las teorías clásicas no han podido ser confirmados
3. Aspectos epidemiológicos importantes. La miopía es responsable del 5 al 10 % de todas las causas de ceguera legal en los países desarrollados. El porcentaje de miopías varía entre diferentes estudios dependiendo de la población en cualquier caso existen evidencias de que la prevalencia de la miopía crecerá en las próximas décadas.

III. FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS

Familiares con miopia alta

IV. CUADRO CLÍNICO

Signos y síntomas de mayor importancia.

Además de los signos y síntomas propios de la miopía degenerativa se pueden manifestar:

- Cefaleas o el cansancio relacionados con el esfuerzo visual (astenopía acomodativa) y el estrabismo acomodativo.
- Mala visión de los ojos
- Deslumbramiento
- Mala adaptación a la oscuridad y viceversa
- La visión empeora al anochecer.

V. DIAGNÓSTICO

Baja vision por cambios degenerativos en la retina asociados a miopia alta

VI. EXÁMENES AUXILIARES

- Campimetría
- Prueba de sensibilidad de contraste
- Test de colores
- Agudeza visual Fleiblom
- En los estudios de la baja visión por miopía degenerativa ya sea Baja visión leve, baja visión moderada y baja visión severa van a estar presentes los mismos síntomas pero en diferente intensidad.
- El déficit visual que provoca la maculopatía miopica puede mejorarse por medio de ayudas ópticas para baja visión; con mayor eficacia si el tamaño del escotoma es reducido.

VII. MANEJO SEGÚN NIVEL DE COMPLEJIDAD Y CAPACIDAD RESOLUTIVA

Medidas generales

- Aspectos de educación en cuando a su discapacidad actual
- Cuidado de su integridad personal
- Orientación a familiares, amigos, ambiente laboral y escolar.

Terapia especifica

- Examen oftalmológico con lámpara de hendidura (fondo de ojo)
- Interconsulta con otras especialidades de ser necesario.
- Refracción
- Cálculos de aumento (ayudas ópticas especiales)
- Sesiones en rehabilitación para facilitar y/o mejorar el manejo de remanente visual de lejos
- Intermedia
- Sesiones de rehabilitación para cubrir sus necesidades de baja visión
- Desplazamiento
- Ubicación de objetos
- Orientación
- Actividades de la vida diaria
- Actividades escolares
- Actividades laborales
- Terapia coadyuvante
- entrevista psicológica de apoyo

Los objetivos son

1. Recomendar técnicas, métodos y ayudas ópticas a estos pacientes que tiene problemas.
2. Enseñar a estos pacientes a utilizar su remanente visual.
3. Ayudar a mejorar su calidad de vida de los pacientes portadores de miopía degenerativa con técnicas, métodos y ayudas ópticas que se indicarán.

Se asegura que haya continuidad en las tres primeras citas para poder valorar avances. Después se realizan controles a los 6 meses y 1 año

VIII. COMPLICACIONES

No se registran complicaciones.

IX. CRITERIOS DE REFERENCIA Y CONTRA REFERENCIA

Baja visión leve por miopía degenerativa se podrá solucionar en un servicio de oftalmología de un hospital general. (II y III).

Baja visión moderada severa, será tratada en un servicio de Baja Visión de un Instituto de Salud de III y IV nivel.

X. FLUXOGRAMA / ALGORITMO

Campimetría

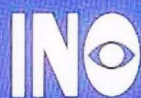
Oftalmólogo → Técnico Optico → Rehabilitadora Visual

Psicólogo

XI. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Kansky: Oftalmología clínica, segunda edición 1,993 pp 154-164
Pavan-Langston MD Manual de diagnósticos y terapéutico oculares. tercera edición. 1,993

-
- i Vaugham D. Enfermedades de la conjuntiva. En: Vaugham D, Asbury T, Riordan-Eva P eds. Oftalmología general, 9 ed. México, DF: El manual moderno, 1994:133
 - ii Haro HE. Aspectos etiológicos y clínicos del Pterigium. Rev Peruana Oftalmol. 1983;4:27--37.
 - iii Duke-Elder SS. Degenerative and pigmentary changes. En: System of Ophthalmology. 3rd ed. London: Henry Kimpton, 1977:569-85.
 - iv Mackenzie FD, Hirst LW, Battistutta D, Green A. Risk analysis in the development of pterygia. Ophthalmology 1992;99:1056-61.
 - v Slamonits TL. External disease and cornea. San Francisco: American Academy of Ophthalmology, 1996-1997:202-3.
 - vi Brightbell FS. Corneal surgery. Theory, technique, and tissue. 2 ed. St Louis: Mosby, 1993:336-8.
 - vii Chafloque A, HARO D. Consideraciones sobre el Pterigion secundario. Rev Per Oftalmol. 1986; 3 (8).
 - viii Oyola J et al. El Pterigion en el Hospital Cayetano Heredia y su Prevalencia. Rev Per Oftalmol. 1988; 14 (1).
 - ix Arana G. Campaña de Salud Visual y Prevención de la Ceguera en San Juan de Lurigancho. - Lima. Rev Per Oftalmol. 1989; 14 (1).
 - x Yabar M, Torres F, Tapia P, Garrido M. Frecuencia de pterigion en la consulta externa oftalmológica del Hospital Apoyo Cajamarca (Abril 1990-Julio 1992). Revista Peruana de Epidemiología - Vol. 5 N° 2 Noviembre 1992.



INSTITUTO NACIONAL DE OFTALMOLOGÍA

Av. Tingo María 398, Lima 1, Perú
Telf.: (511) 425-7700 / 425-7707 / 425-5050
Telefax: (511) 425-5304
E-mail: ino@ino.org.pe
Web: <http://www.ino.org.pe>