



“Glaucomas congénitos y juveniles. Glaucomas secundarios”



Lucía Ocaña Molinero
MIR 3 Oftalmología

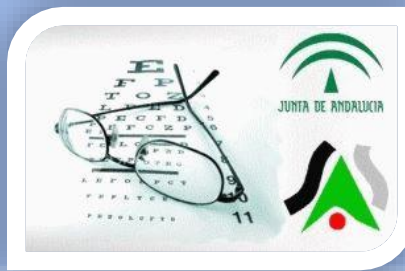


Glaucoma infantil

1. Definiciones y clasificación
2. Epidemiología
3. Genética
4. Fisiopatología
5. Características y estudio clínico
6. Diagnóstico diferencial
7. Pronóstico y seguimiento

Glaucomas congénitos con

1. Anomalías oculares asociadas
2. Anomalías sistémicas o síndromes asociados
3. Otros glaucomas secundarios



Glaucoma infantil

1. Definiciones y clasificación

Glaucoma congénito primario o infantil:

- Al nacer o primeros años
- 2º anomalías en desarrollo del ángulo de CA
- Ausencia de otras alteraciones oculares o sistémicas

Glaucoma infantil secundario:

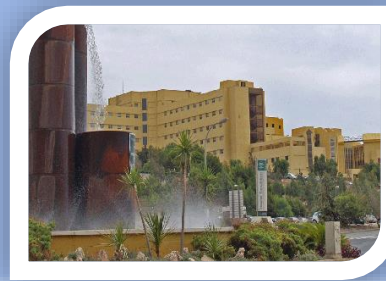
- Asocia anomalías inflamatorias, neoplásicas, hamartomatosas, metabólicas, congénitas

Glaucoma juvenil primario:

- A partir de 3 años y en adultos jóvenes

Glaucomas del desarrollo:

- Glaucoma congénito primario
- Secundario a otras anomalías del desarrollo, oculares o sistémicas



Glaucoma infantil

2. Epidemiología

- **Glaucoma congénito 1º 50-70%** glaucomas congénitos
- RARO: 1/10000 RN

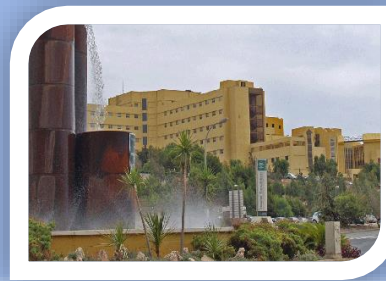
60% DX < 6 meses
80% DX < 1 año

65%



70% BILATERAL





Glaucoma infantil

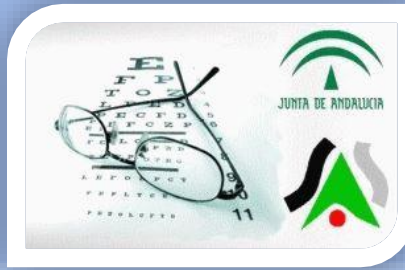
3. Genética:

- a) AD
- b) **AR con penetrancia incompleta o variable**
- c) Herencia multifactorial



LOCI	CROMOSOMA
GLAC3A	2p21
GLC3B	1p36
GLC3C	14q23

CONSEJO GENÉTICO



Glaucoma infantil

4. Fisiopatología

Anomalía celular o membranosa de la malla trabecular (anormalmente impermeable o Mb. de Barkan que al cubre)

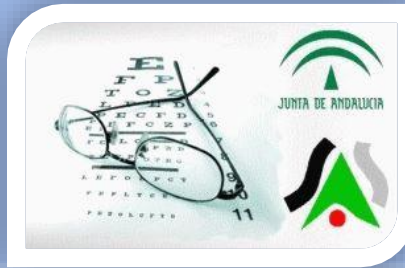
2 TEORÍAS

NO EXCLUYENTES

Inserción anormal del músculo ciliar

Anomalía en el desarrollo de las estructuras angulares





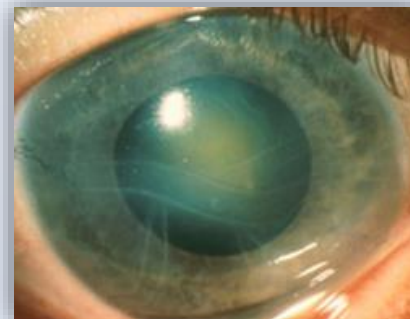
Glaucoma infantil

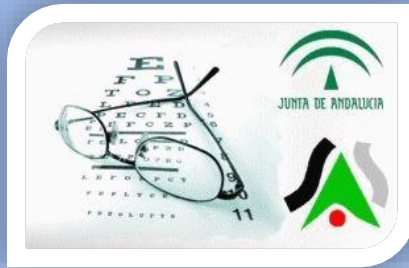
5. Características y estudio clínico:

- **Buftalmía:** aumento diámetro corneal > 12 mm 1a (9.5-10.5)
- **Edema corneal/turbidez corneal**
- **Estrías de Haab**
- **Catarata/dislocación cristalino**
- **Atrofia óptica**
- **DR**
- **AMBLIOPÍA, MIOPIA, ASTIGMATISMO**

TRIADA CLÁSICA:

1. **EPÍFORA**
2. **FOTOFOBIA**
3. **BLEFAROSPASMO**



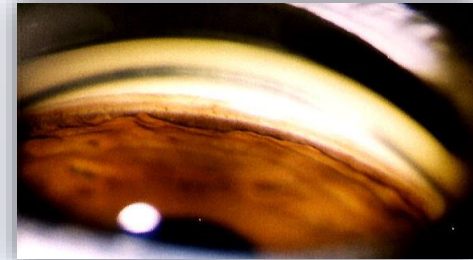


Glaucoma infantil

5. Características y estudio clínico:

Exploración clínica minuciosa!!

- Medición PIO
- Diámetro corneal
- Longitud axial (ecografía, retinoscopia)
- Gonioscopia
- Oftalmoscopia



Exploración completa bajo anestesia



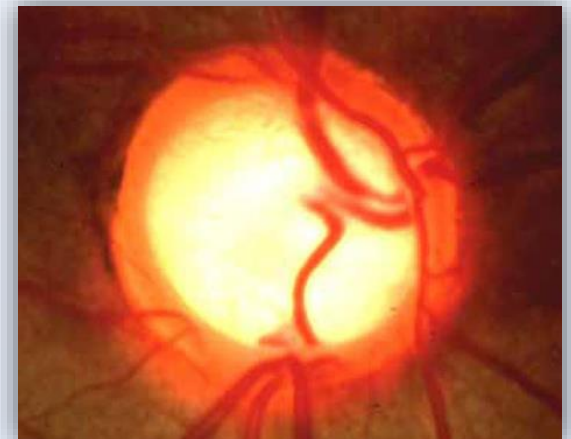
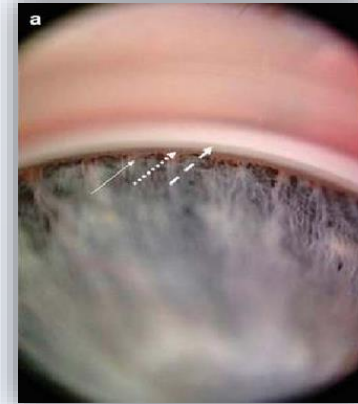
- La mayoría de los anestésicos generales y sedantes **reducen la PIO** (excepción Ketamina)
- Cuidado con deshidratación (disminuye la PIO)
- Puede variar **10-15 mmhg**
- **Medirla lo antes posible**

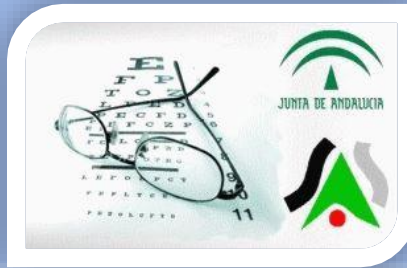


Glaucoma infantil

5. Características y estudio clínico:

- **Cámara anterior** suele ser profunda
- **Iris:**
 - Aspecto normal
 - Inserción alta y aplanada
 - Ausencia de receso angular
 - Hipoplasia iris periférico
 - Epitelio pigmentado iris periférico en tienda de campaña
 - Engrosamiento malla trabecular
- **Papila óptica**
 - Pérdida preferente polos S e I
 - Canal escleral se ensancha(aumento e/p)





Glaucoma infantil

6. Diagnóstico diferencial:

Lagrimeo excesivo:

- Obstrucción conducto nasolagrimal
- Defecto o abrasión epitelio corneal
- Conjuntivitis

Agrandamiento corneal real o aparente:

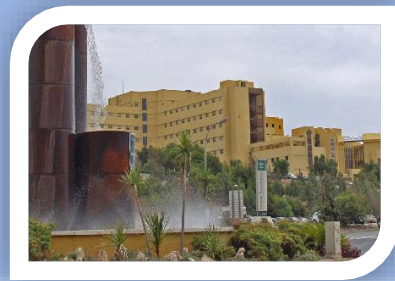
- Megalocórnea ligada a X
- Exoftalmía
- Órbitas poco profundas (disostosis)

Opacificación corneal

- Traumatismo obstétrico
- Disgenesias (anomalía Peters y esclerocórnea)
- Distrofias
- Coristomas
- Inflamación intrauterina (sífilis y rubeola congénitas)
- Errores innatos del metabolismo (cistinosis)
- Queratomalacia
- Queratitis(herpética)
- Enfermedades cutáneas con afectación corneal)

Anomalías del nervio óptico

- Foseta óptica
- Coloboma papilar
- Hipoplasia papilar
- Malformación del NO
- Excavación fisiológica



Glaucoma infantil

7. Pronóstico y seguimiento:

- **Tratamiento farmacológico:** POCA UTILIDAD A LARGO PLAZO
 - Utilidad para reducir PIO antes de QX
- **ELECCIÓN: CIRUGÍA**
 - **Goniotomía:** córnea transparente
 - **Trabeculectomía ab externo:** turbidez corneal

TASA ÉXITO SIMILAR





Glaucoma infantil

7. Pronóstico y seguimiento:

- **Dispositivos de drenaje:** cuando fracasa goniotomía/trabe
- **Ciclofotocoagulación:** evitar en la medida de lo posible

Evitar alfa 2 adrenérgicos:

- < 3 años
- Precaución <10 años

Fármacos:

- Controlar PIO y aclarar turbidez corneal
- **B-bloqueantes, IAC**
- Antes QX
- Precaución y dosis adecuada



B-bloqueantes:

- Ocluir drenaje nasolagrimal 3 min
- Vigilar apnea, hipotensión
- Tos: broncoespasmo

IAC

- VO: hipoK, acidosis
- Tópico: seguros



Glaucoma infantil

7. Pronóstico y seguimiento:

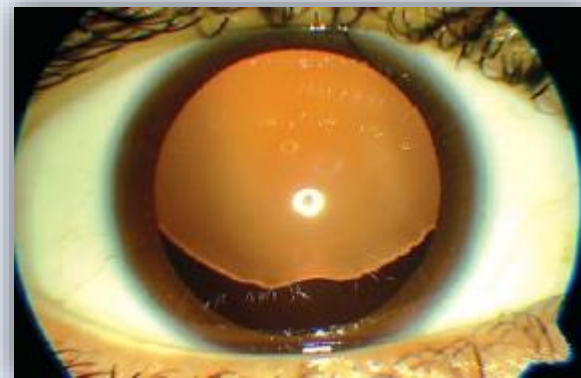
Pronóstico:

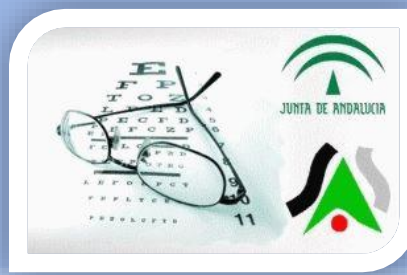
- **MEJOR:** pacientes asintomáticos al nacer, síntomas antes 24 meses
- **RESERVADO:** síntomas al nacimiento o Dx >2 años



Complicaciones tardías:

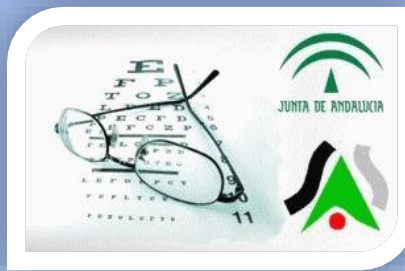
- i. Ambliopía
- ii. Cicatrización corneal
- iii. Estrabismo
- iv. Anisometropía
- v. Catarata
- vi. Subluxación cristalino
- vii. Glaucoma recidivante/contralateral





Glaucomas congénitos con anomalías oculares asociadas

- Microftalmía
- Anomalías corneales: microcórnea, megalocórnea, córnea plana, esclerocórnea, estafiloma corneal
- Disgenesia del segmento anterior: **Sd. De Axenfeld-Rieger**, **Anomalía de Peters**, iridosquisis
- **Aniridia**
- Anomalías del cristalino: cataratas congénitas, dislocación del cristalino, microesferofaquia
- Vasculatura fetal persistente
- Sd de ectropión uveal congénito



Glaucomas congénitos con anomalías oculares asociadas

1. SÍNDROME DE AXENFELD-RIEGER

- ❖ Grupo de anomalías congénitas bilaterales
- ❖ Desarrollo anormal del ángulo de CA, iris y malla trabecular
- ❖ 50% casos: glaucoma





Glaucomas congénitos con anomalías oculares asociadas

1. SÍNDROME DE AXENFELD-RIEGER

a) Anomalía de Axenfeld

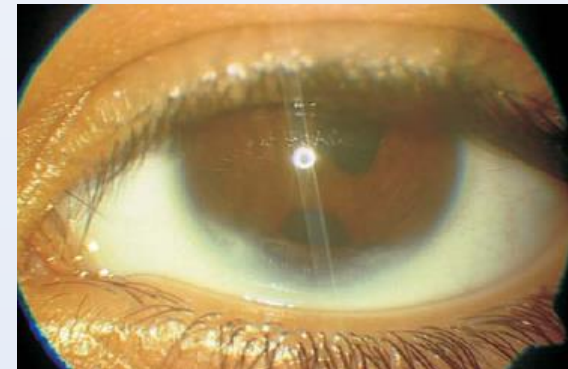
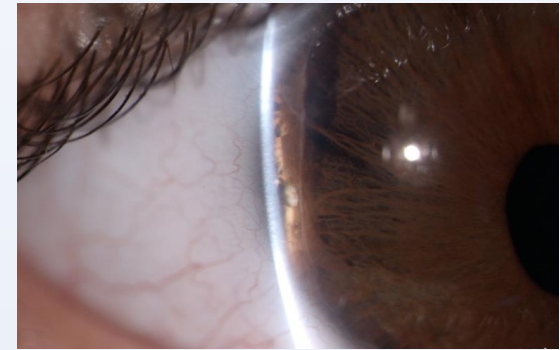
- Embriotoxón posterior con bandas adherentes de iris periférico

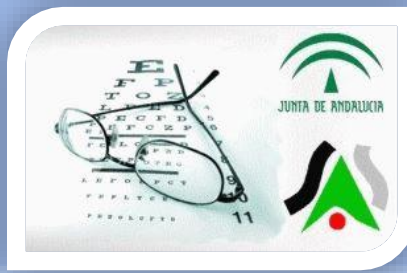
b) Anomalía de Rieger

- A+ hipoplasia de iris y corectopia

c) Síndrome de Rieger

- R+ defectos congénitos en dientes, huesos faciales (hipoplasia maxilar), alt. Hipofisarias, hipospadias

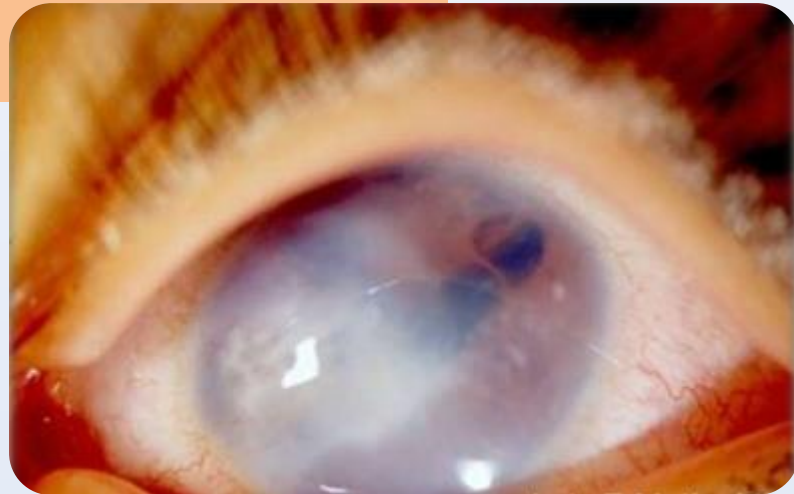




Glaucomas congénitos con anomalías oculares asociadas

2. ANOMALÍA DE PETERS

- Opacidad corneal central con adherencias entre iris central y córnea posterior.
- Bilateral 80%
- Suele ser esporádica
- 50% glaucoma

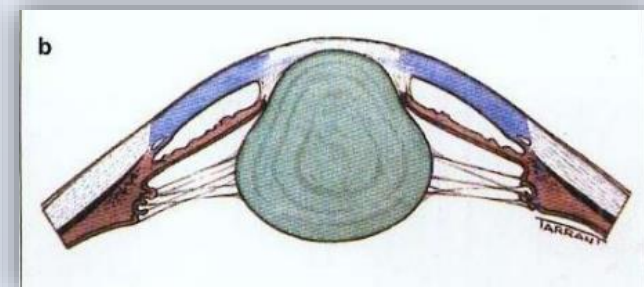
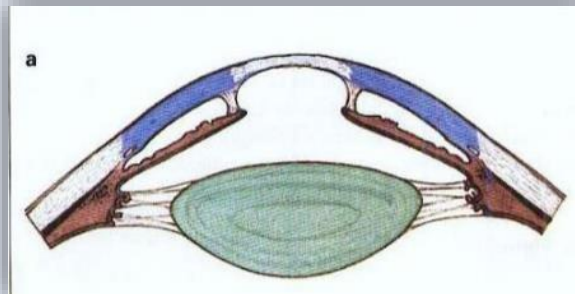




Glaucomas congénitos con anomalías oculares asociadas

2. ANOMALÍA DE PETERS

- **Leucoma corneal anular en eje visual con bandas collarete-opacidad**
- Defecto central de endotelio-Mb descemet
- **Cristalino**
 - Posición normal o adherido a capas posteriores córnea
 - Catarata
- **Microcórnea**
- **Alteraciones del ángulo**
- **Manifestaciones sistémicas:** cardíacas, GU, músculo-esqueléticas, auditivas, palatinas, vertebrales





Glaucomas congénitos con anomalías oculares asociadas

3. ANIRIDIA:

- Hipoplasia VARIABLE del iris
- MAYORÍA: **AD**
- Mutaciones esporádicas
- **GEN: PAX6 cr11**
- **50-75% GLAUCOMA**

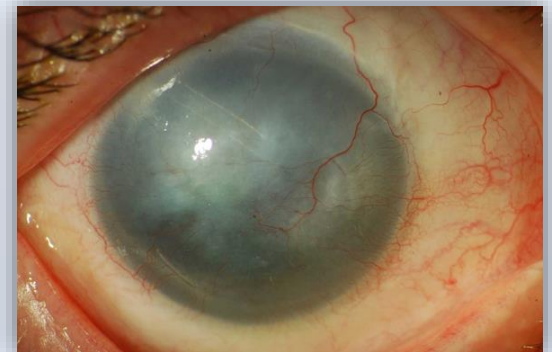




Glaucomas congénitos con anomalías oculares asociadas

3. ANIRIDIA:

- **Hipoplasia iris**
- Alteraciones células madre límbicas: **pannus**
- **Cataratas**
- **Hipoplasia foveal, nistagmo pendular y baja visión**
- **GLAUCOMA:**
 - Rotación anterior de los vestigios del iris que van cubriendo la malla trabecular
 - Gradual
 - 2º década
 - También casos de glaucoma congénito





Glaucomas congénitos con anomalías oculares asociadas

3. ANIRIDIA:

85% AD **no** asociada a anomalías sistémicas

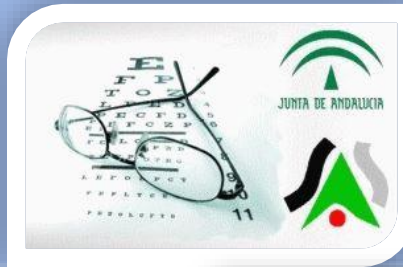
Síndrome WAGR: 13%

- Tm Wilms
- Aniridia
- Anomalías Génito-urinarias
- Retraso Mental

Síndrome Gillespie: 2%

- Aniridia
- Ataxia cerebelosa
- Retraso mental





Glaucomas congénitos con anomalías sistémicas asociadas

1. Anomalías sistémicas congénitas asociadas a glaucoma infantil

Table 6-3 Systemic Congenital Anomalies Associated With Childhood Glaucomas

GLAUCOMA ASSOCIATED WITH SYSTEMIC CONGENITAL SYNDROMES, WITH REPORTED CHROMOSOMAL ABNORMALITIES

Trisomy 21 (Down syndrome, trisomy G syndrome)

Mental deficiency, short stature, cardiac anomalies, hypotonia, atypical facies

Trisomy 13 (Patau syndrome)

Mental retardation, deafness, heart disease, motor seizures

Trisomy 18 (Edwards syndrome, trisomy E syndrome)

Low-set ears, high-arched hard palate, ventricular septal defects, rocker-bottom feet, short sternum, hypertonia

Turner (XO/XX) syndrome

Short stature, postadolescent females with sexual infantilism, webbed neck, mental retardation, congenital deafness, multiple systemic anomalies

GLAUCOMA ASSOCIATED WITH SYSTEMIC CONGENITAL DISORDERS

Lowie (oculocerebrorenal) syndrome

X-linked recessive disease, mental retardation, renal rickets, aminoaciduria, hypotonia, acidemia, cataracts

Stickler syndrome (hereditary progressive arthro-ophthalmopathy)

Autosomal dominant connective tissue dysplasia; ocular, otic, and generalized skeletal abnormalities with high myopia; open-angle glaucoma; cataracts; vitreoretinal degeneration; retinal detachment

Zellweger (cerebrohepatorenal) syndrome

Congenital autosomal recessive syndrome, abnormal facies, cerebral dysgenesis, hepatic interstitial fibrosis, polycystic kidneys, central nervous system abnormalities

Ocular findings: nystagmus, corneal clouding, cataracts, retinal vascular and pigmentary abnormalities, optic nerve head lesions

Hallermand-Streiff syndrome (dyscephalic mandibulo-oculofacial syndrome, François dyscephalic syndrome)

Micrognathia, dwarfism, microphthalmos, cataract, aniridia, optic atrophy

Rubinstein-Taybi (broad-thumb) syndrome

Mental and motor retardation, typical congenital skeletal deformities of large thumbs and first toes

Ocular findings: bushy brows, hypertelorism, epicanthus, anti-mongoloid slant of eyelids, hyperopia, strabismus

Oculodentodigital dysplasia (Meyer-Schwickerath and Weyers syndrome)

Autosomal dominant inheritance, hypoplastic dental enamel, microdontia, bilateral syndactyly, thin nose, microcornea, microphthalmos

Prader-Willi syndrome

Chromosome 15 deletion, muscular hypotonia, hypogonadism, obesity, mental retardation

Ocular findings: ocular albinism, congenital ectropion uveae, iris stromal hypoplasia, angle abnormalities

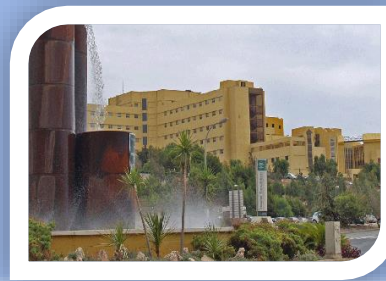
Cockayne syndrome

Autosomal recessive disorder, dwarfism, mental retardation, progressive wasting, "birdlike" facies

Ocular findings: retinal degeneration, cataracts, corneal exposure, blepharitis, nystagmus, hypoplastic irides, irregular pupils

Fetal alcohol syndrome

Teratogenic effects of alcohol during gestation, facial abnormalities, mental retardation, anterior segment involvement resembling Axenfeld-Rieger syndrome and Peters anomaly, optic nerve hypoplasia



Glaucomas congénitos con anomalías sistémicas asociadas

2. Enfermedades sistémicas asociadas a glaucoma pediátricos:

- a. Síndrome de Sturge-Weber**
- b. Neurofibromatosis**
- c. Síndrome de Marfan
- d. Síndrome de Weill-Marchesani



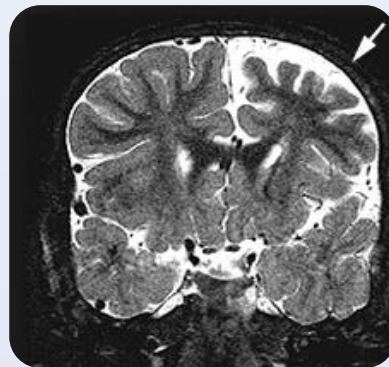
Glaucomas congénitos con anomalías sistémicas asociadas

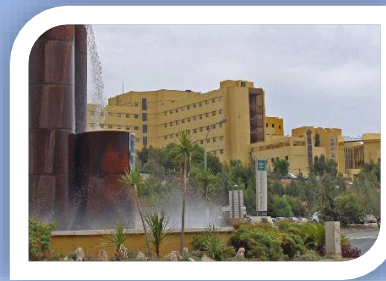
2. Enfermedades sistémicas asociadas a glaucoma pediátricos:

a. Síndrome de Sturge-Weber. Angiomatosis encéfalo-trigémino

- Unilateral
- Nevus flammeus o mancha rojo-vinosa
- Hemangioma cavernoso coroideo
- Angioma leptomeníngeo
- Afectación SNC: epilepsia, defectos neurológicos focales, retraso mental.
- No patrón herencia
- GLAUCOMA: 30-70%

Ipsilaterales





Glaucomas congénitos con anomalías sistémicas asociadas

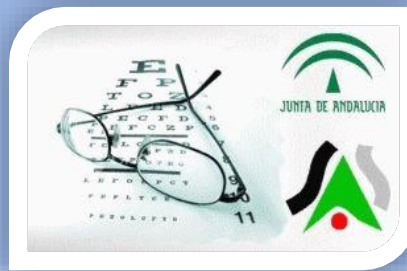
Glaucoma

Anomalías congénitas de cámara anterior:
Lactantes

Aumento de presión venosa episcleral que
aumenta la PIO: > 10 años

- **Cirugía con precaución: Riesgo de hemorragia coroidea**





Glaucomas congénitos con anomalías sistémicas asociadas

2. Enfermedades sistémicas asociadas a glaucoma pediátricos:

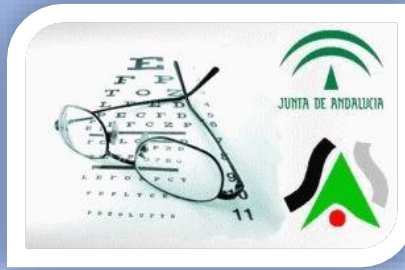
b. Neurofibromatosis:

NF1:

- +FREC
- AD en 50% casos
- Ectropion uveal
- Nódulos de Lisch
- Gliomas de NO
- Neurofibromas palpebrales
- **GLAUCOMA**
- Manif sistémicas: manchas café con leche, neurofibromas cutáneos,....



NF2: cataratas SCP. NO se asocia a glaucoma



Glaucomas congénitos con anomalías sistémicas asociadas

Otros glaucomas secundarios:

Traumatismos



Inflamación



Retinopatía del prematuro (glaucoma por cierre angular)



Trastornos del cristalino Cataratas congénitas

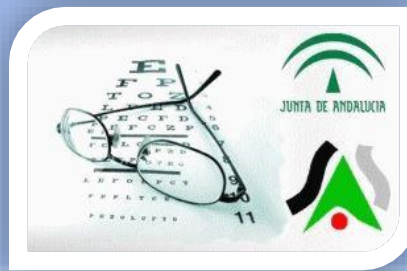


Uso de corticoides

Rubéola

Tumores intraoculares:

- ❖ Retinoblastoma
- ❖ Xantogranuloma juvenil
- ❖ Meduloepitelioma



Glaucoma juvenil:

- Glaucoma de **ángulo abierto**
- **Poco frecuente**
- **AD**
- Edad: entre 3 y 39 años
- Edad media 18 años
- Causado por problemas en el drenaje del humor acuoso a través de la malla trabecular y hacia el canal de Schlemm.
- **Genética:** mutaciones en los genes CYP1B1 (2p22.2) y MYOC (1q23-q24).
- El gen MYOC codifica para la glicoproteína **miocilina**, que se encuentra en la malla trabecular





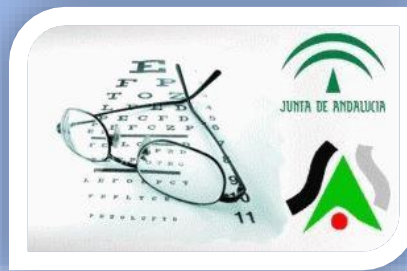
Glaucoma juvenil: signos, síntomas y Dx diferencial

- **DIAGNÓSTICO:** aumento de la PIO y Neuropatía óptica glaucomatosa
- Refracción: miopía
- Los rasgos característicos del glaucoma congénito primario, como el edema corneal o las estrías de Haab **no** están presentes.
- Gonioscopia: ángulo normal



DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL:

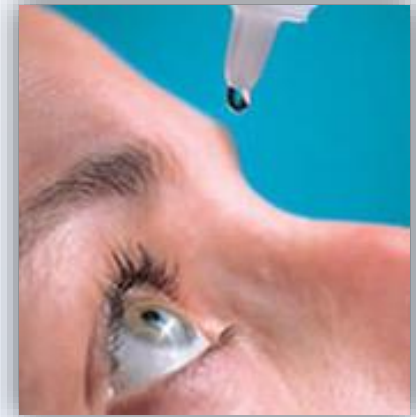
- a. Otras formas de **glaucoma de ángulo abierto** que pueden producirse a cualquier edad
- b. **Glaucoma congénito** de reconocimiento tardío
- c. **Glaucoma inducido por esteroides, el glaucoma traumático y el glaucoma inflamatorio.**



Glaucoma juvenil: Tratamiento y pronóstico:

1. Farmacológico:
2. Cirugía en el ángulo de drenaje (goniotomía, trabeculotomía)
3. Cirugía de filtración (trabeculectomía)
4. Tratamiento con láser (cirugía láser en el ángulo de drenaje o tratamiento con láser ciclodiolo)
5. Dispositivos de derivación del humor acuoso.

PRONÓSTICO: BUENO CON DX Y TTO PRECOZ





BIBLIOGRAFÍA



- Oftalmología Clínica. Jack J. Kanski
- Plataforma Uptodate.
- Manual de Oftalmología del Wills Eye Institute
- AAO Glaucoma
- <http://webeye.ophth.uiowa.edu/eyeforum/cases/87-myocilin-juvenile-open-angle-glaucoma.htm>



¡Muchas Gracias!