



## ARTÍCULO ORIGINAL

# Epidemiología del glaucoma congénito en la Asociación para Evitar la Ceguera en México, revisión de 5 años



Vianney Cortés-González y Cristina Villanueva-Mendoza \*

Hospital Dr. Luis Sánchez Bulnes, Asociación para Evitar la Ceguera en México, Institución de Asistencia Privada, Ciudad de México, México

Recibido el 22 de julio de 2014; aceptado el 13 de enero de 2015  
Disponible en Internet el 23 de marzo de 2015

### PALABRAS CLAVE

Glaucoma congénito primario;  
Glaucoma congénito;  
Disgenesia de segmento anterior

### Resumen

**Introducción:** El glaucoma congénito primario (GCP) se caracteriza por un desarrollo anormal del ángulo con manifestaciones desde el nacimiento o en los primeros meses de vida.

**Objetivo:** Describir las características epidemiológicas de pacientes con GCP de la Asociación para Evitar la Ceguera en México.

**Métodos:** Se revisaron los expedientes clínicos de pacientes con diagnóstico de glaucoma congénito (GC) durante el periodo de enero de 2007 a julio de 2012. Las características descritas fueron sexo, edad, antecedente familiar de GC, consanguinidad y bilateralidad. Asimismo se estudiaron los casos asociados con otra enfermedad ocular o sistémica.

**Resultados:** Se analizaron 42 casos con GC, el 45% correspondieron a GCP, en este grupo fue más frecuente el sexo masculino (79%), la bilateralidad se presentó en el 58% y el 84% fueron casos únicos. En 23 casos (54%) el GC estuvo asociado con otra enfermedad ocular o sistémica.

**Conclusiones:** Los resultados de este estudio son similares a lo reportado en la literatura. Es importante realizar una exploración oftalmológica y sistémica detallada para determinar si el GC es de origen primario o asociado a otra enfermedad ocular o sistémica. En este estudio los casos de GCP fueron en su mayoría esporádicos.

© 2014 Sociedad Mexicana de Oftalmología. Publicado por Masson Doyma México S.A. Todos los derechos reservados.

### KEYWORDS

Primary congenital glaucoma;  
Congenital glaucoma;  
Anterior segment dysgeneses

### Clinical characteristics in congenital glaucoma, «Asociación para Evitar la Ceguera en México»: 5 years' review

#### Abstract

**Introduction:** Primary congenital glaucoma (PCG) is characterized by a developmental abnormality of the angle manifesting at birth or early childhood.

**Objective:** To study clinical characteristics of patients with PCG in the Association to Prevent Blindness in Mexico City.

\* Autor para correspondencia: Vicente García Torres 46, Barrio San Lucas, Coyoacán México, D.F. Teléfono: +10841400; Ext 1179.  
Correo electrónico: [villanuevacristina@hotmail.com](mailto:villanuevacristina@hotmail.com) (C. Villanueva-Mendoza).

**Methods:** A retrospective chart review was performed with patients diagnosed with congenital glaucoma (CG) between January 2007 to July 2012. We analyzed gender, age, family history of CG, consanguinity and laterality, also if glaucoma was associated with another ocular disease.

**Results:** There were 42 cases with CG, 45% corresponding with PCG, this disease was more common in males (79%), we found bilaterality in 58% and 84% were sporadic cases. We also found 23 cases (54%) of CG associated with another ocular or systemic disease.

**Conclusions:** Our results are similar to those reported in the literature. It is important to perform a detailed ophthalmological and systemic evaluation to determine whether CG is primary or associated with another ocular or systemic disease. In this review sporadic cases of PCG were more common

© 2014 Sociedad Mexicana de Oftalmología. Published by Masson Doyma México S.A. All rights reserved.

## Introducción

El glaucoma congénito primario (GCP) se caracteriza por el desarrollo anormal del ángulo, ocasionando el aumento de la presión intraocular, daño en el nervio óptico y pérdida de visión de manera permanente<sup>1</sup>. Después de la catarata, es la causa más importante de ceguera en la infancia, constituyendo el 5% de los casos de ceguera<sup>2</sup>. La enfermedad se manifiesta en la etapa neonatal o en el periodo lactante con síntomas como fotofobia, epífora, bupftalmos, megalocórnea, edema y opacidad corneal, rotura de la membrana de Descemet (estrías de Haab), miopía elevada con astigmatismo y daño del nervio óptico<sup>1,3</sup>.

La incidencia varía de acuerdo a las poblaciones, en Arabia Saudita se estima una incidencia de 1 en 2,500 mientras que en países de occidente es variable entre 1 en 10,000 a 1 en 30,000<sup>1</sup>. Aproximadamente el 60% son diagnosticados a los 6 meses de edad y el 80% dentro del primer año de vida; en la literatura se describe predominio en los hombres (65%) y el involucramiento usualmente es bilateral (70%)<sup>2</sup>.

La mayoría de los casos son esporádicos, es decir sin agregación familiar; cuando se hereda se transmite como un rasgo autosómico recesivo, el cual es más común en ciertas poblaciones consanguíneas<sup>1,2</sup>.

Se han identificado genes responsables de la entidad, como *CYP1B1* y *LTBP2*<sup>4</sup>. El gen *CYP1B1* es responsable de la enfermedad por lo menos en algunos casos esporádicos y familiares. Este gen codifica para una enzima del citocromo P450 y la prevalencia de la mutación varía, encontrándose presente hasta en el 100% de los casos en Arabia Saudita y Eslovaquia, en el 50% en Brasil, en el 40% en India, y en el 20% en Indonesia y Japón. En la población mexicana la frecuencia de mutación en *CYP1B1* es menor del 10%<sup>3</sup>.

Estudios en familias pakistaníes con GCP han reportado un nuevo locus donde se localiza el gen *LTBP2*. Se han reportado mutaciones homocigotas en estas familias, también en gitanos y en iraníes, mientras que en Arabia Saudita y en India se ha descartado la presencia de mutaciones en dicho gen. Estos hallazgos apoyan que la incidencia de mutaciones en *LTBP2* en pacientes con GCP no es una característica universal<sup>4</sup>.

El GCP habitualmente es una enfermedad solo ocular, no se asocia con alteraciones sistémicas. En ocasiones puede manifestarse desde el nacimiento con ciertas enfermedades como neurofibromatosis 1, síndromes de Down y Turner. En otros casos el glaucoma se puede manifestar desde el nacimiento, sin embargo, los pacientes presentan características oculares correspondientes a otras enfermedades por lo que se considera en estos casos como un glaucoma secundario. Tal es el caso de las disgenesias del segmento anterior y aniridia.

## Objetivo

Describir las características epidemiológicas de los pacientes con GCP de la Asociación para Evitar la Ceguera en México.

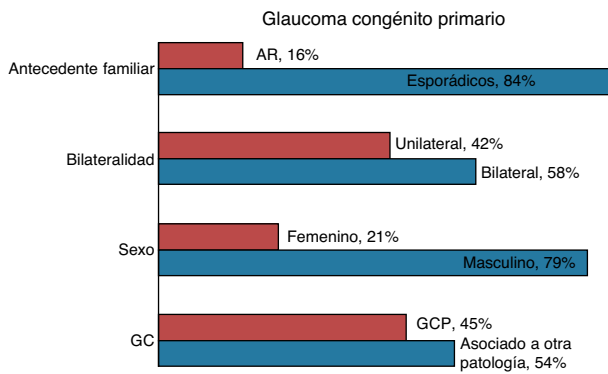
## Métodos

Se diseñó un estudio observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo. De acuerdo a la base de datos del Servicio de Genética se hizo el análisis descriptivo de todos los pacientes con diagnóstico de glaucoma congénito que fueron atendidos durante el periodo de enero de 2007 a julio de 2012. Las características descritas fueron sexo, edad, antecedente familiar de glaucoma congénito, consanguinidad y bilateralidad.

## Resultados

Se analizaron 42 casos de los cuales 19 (45%) correspondieron a GCP y 23 (54%) fueron casos de glaucoma congénito secundario o asociado a otra enfermedad ocular o como parte de enfermedades sistémicas.

De los 19 casos de GCP el 79% (15/19) fueron del sexo masculino y el 21% (4/19) del sexo femenino. El rango de edad fue desde recién nacido hasta los 5 años, con un promedio de 6 meses; la edad promedio del diagnóstico fue de 11.6 meses. En el 58% la enfermedad se presentó de forma bilateral en comparación con el 42% en que fue unilateral. De acuerdo con los antecedentes familiares, el 84% (16/19)



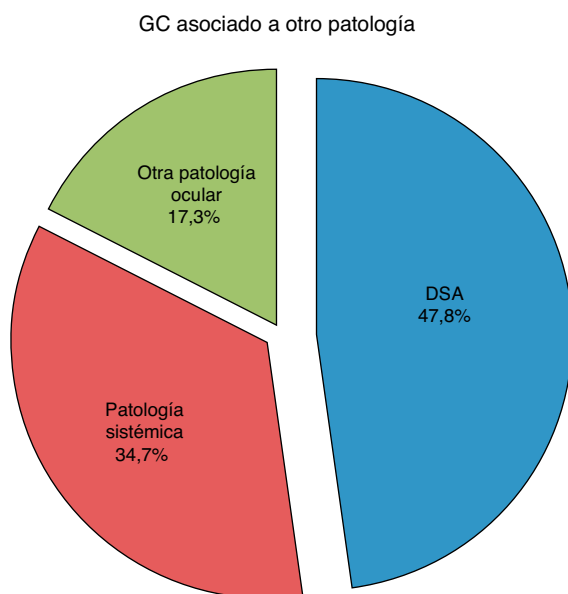
**Figura 1** Características epidemiológicas del glaucoma congénito primario. AR: autosómico recesivo; GC: glaucoma congénito; GCP: glaucoma congénito primario

fueron casos únicos y solo en el 16% (3/19) se estableció herencia autosómica recesiva (2 casos con hermanos afectados y ambos padres sanos; uno de los casos con antecedente de endogamia) (fig. 1).

En el grupo de pacientes con glaucoma congénito asociado a otra enfermedad ocular o sistémica encontramos lo siguiente: 11 casos (11/23, 47%) asociados a disgenesia del segmento anterior; 8 casos (8/23, 34%) con enfermedad sistémica y 4 casos (4/23, 17%) con glaucoma congénito asociado a otra enfermedad ocular (fig. 2). De los 11 casos asociados con disgenesia del segmento anterior 3 se correspondieron con anomalía de Axenfeld-Rieger, 2 con anomalía de Peters y en 6 casos no se pudo clasificar en un cuadro definido.

De los 4 casos asociados con otra enfermedad ocular, fueron 3 con aniridia y uno asociado a distrofia corneal.

El diagnóstico de este grupo de pacientes se estableció después de una valoración oftalmológica detallada, incluyendo exploración bajo anestesia.



**Figura 2** Clasificación del GC asociado a otra enfermedad. DSA: disgenesia de segmento anterior; GC: glaucoma congénito.

Como ya se mencionó, 8 casos estuvieron asociados con enfermedad sistémica. Cuatro con entidades bien definidas, las cuales fueron neurofibromatosis tipo 1, síndrome de Turner, síndrome de Robinow y síndrome de Duane familiar. En los otros 4 casos no se pudo establecer un diagnóstico definitivo ya que solo se presentó una alteración sistémica para cada uno de los pacientes, y estas fueron: comunicación interventricular, estenosis pulmonar, malformación de miembro pélvico y elevación de enzimas hepáticas.

## Discusión

Los resultados del grupo de pacientes con GCP confirman que este padecimiento se presenta con mayor frecuencia en el sexo masculino (79%) y es más común que la enfermedad sea bilateral (58%). Estas características son similares a lo reportado en la literatura de otros países, por ejemplo el estudio de Papadopoulos et al. reporta un 63% de predominio en sexo masculino y bilateralidad en el 62%. Por otro lado, la edad promedio del diagnóstico fue semejante, en nuestro estudio de 11.6 meses y lo reportado por Papadopoulos et al. de 11.3 meses<sup>5,6</sup>.

En este estudio la mayoría de los casos (84%) fueron únicos, esto es diferente a otras poblaciones que reportan un mayor número de casos familiares con etiología autosómica recesiva. Cabe mencionar que nuestro análisis está basado solo en los antecedentes familiares y de acuerdo a la genealogía, por lo que sería importante realizar estudios moleculares de todos los casos para determinar si el gen responsable de la entidad corresponde al reportado en la literatura y que es determinante de herencia autosómica recesiva.

Es importante señalar que todos los pacientes inicialmente fueron diagnosticados con glaucoma congénito por la presencia de características como megalocórnea, buftalmos y estrías de Haab. Sin embargo, el 54% (23/42) correspondieron a glaucoma congénito asociado o secundario a otra enfermedad; en estos casos la exploración oftalmológica detallada fue de gran importancia para definir las características oculares de la enfermedad de base.

Con este estudio también confirmamos que el GCP habitualmente no se asocia con enfermedad sistémica, es decir, no es una entidad sindrómica. En los pacientes con enfermedad sistémica, el glaucoma es parte de la entidad, como es el caso de la neurofibromatosis tipo 1 en donde se ha reportado la presencia de glaucoma hasta en un 16-50%, especialmente en aquellos pacientes con involucramiento orbitofacial.

## Conclusiones

Los pacientes con glaucoma congénito requieren de una valoración oftalmológica detallada con el objeto de definir si se trata de una enfermedad primaria o secundaria. Asimismo la valoración sistémica puede descartar la posibilidad de asociación con otras enfermedades de base. El genetista tiene un papel importante en la valoración de los pacientes, y el asesoramiento dependerá de un diagnóstico seguro de la enfermedad de base. En la población estudiada, la mayoría de los casos desde el punto de vista familiar son únicos.

## Financiamiento

Los autores no recibieron patrocinio para llevar a cabo este artículo.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Bibliografía

1. Khan A. Genetics of primary glaucoma. *Curr Opin Ophthalmol*. 2011;22:347–55.
2. Mandal A, Chakrabarti D. Update on congenital glaucoma. *Indian J Ophthalmol*. 2011;59 Suppl 1:S148–57.
3. Zenteno J, Hernández E, Mejía H, et al. Contribution of *CYP1B1* mutations and founder effect to primary congenital glaucoma in Mexico. *J Glaucoma*. 2008;17:189–92.
4. Mohanty K, Tanwar M, Dada R, et al. Screening of the *LTBP2* gene in a north Indian population with primary congenital glaucoma. *Mol Vis*. 2013;19:78–84.
5. Barsoum-Homsy M, Chevrette L. Incidence and prognosis of childhood glaucoma: A study of 63 cases. *Ophthalmology*. 1986;93:1323–7.
6. Papadopoulos M, Cable N, Rahi J, et al., BIG Eye Study Investigators. The British Infantile and Childhood Glaucoma (BIG) Eye Study. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2007;48:4100–6.