

Glaucoma primario infantil: a propósito de un caso

Haurtzaroko glaukoma primarioa: kasu baten ildora

M. Sánchez Martín, I. Vadillo Álvarez,
A. Díez Pérez, L. Costa Serra

Hospital Universitario de Araba - Txagorritxu.
Vitoria-Gasteiz, Araba.

RESUMEN

El glaucoma primario infantil es una enfermedad ocular rara caracterizada por la elevación de la presión intraocular y daño del nervio óptico⁽¹⁾. Su etiopatogenia radica en un desarrollo fetal anormal del sistema trabecular, encargado del drenaje del humor acuoso. La mayoría son esporádicos, con un pequeño porcentaje de herencia autosómica recesiva⁽²⁾. Se presenta con clínica de epífora o lagrimeo, fotofobia y blefaroespasma, pudiendo asociar opacidad corneal y, en fase avanzada, con buftalmos u “ojo de buey” y ceguera⁽³⁾. El diagnóstico es clínico y el pilar fundamental del tratamiento es la cirugía precoz⁽⁴⁾. Se presenta el caso de un niño de 3 meses con un glaucoma en fase avanzada.

Palabras clave: Glaucoma primario infantil; Buftalmos; Ceguera.

LABURPENA

Haurtzaroko glaukoma primarioa gaixotasun arraro bat da, presio intraokular altua eta nerbio optikoaren kaltea eragin dezakeena⁽¹⁾. Haren etiopatogenia sistema trabekularren ezohiko fetu garapenean oinarritzen da, humore urtsua drainatzeaz arduratzen den egitura. Kasu gehienak esporadikoak dira, portzentaje txiki batean herentzia autosomiko errezesiboa izanda⁽²⁾. Klinika tipikoa epifora edo negar-jarioa, fotofobia eta blefarismoa da. Opakotasun korneala ere agertu daiteke eta, fase aurreratuetan, buftalmosa edo “idi begia” eta itsumena⁽³⁾. Diagnostikoa klinikoa da eta tratamenduaren funtsezko oinarria kirurgia goiztiarra da⁽⁴⁾. 3 hilabeteko ume baten kasua aurkeztzen da glaukoma fase aurreratu bat zuena.

Hitz gakoak: Haurtzaroko glaukoma primario, Buftalmos; Itsumena.

INTRODUCCIÓN

El glaucoma primario infantil es una enfermedad rara que se puede desarrollar a lo largo del primer año de vida⁽¹⁾. Representa más de la mitad de los casos de glaucoma pediátrico⁽³⁾. Su incidencia en poblaciones occidentales oscila entre 1:10.000 y 1:20.000 recién nacidos. Su

presentación clínica es bilateral en el 70-80% de los casos⁽⁴⁾, aunque la evolución y la gravedad suele ser asimétrica. La mayoría de los casos tienen una presentación esporádica; no obstante, un pequeño porcentaje puede presentar herencia autosómica recesiva, principalmente por mutación del gen *CYP11B1* (en *locus* GLC3A en el cromosoma 2p21)⁽²⁾.

Su etiopatogenia radica en un desarrollo fetal anormal del sistema trabecular, encargado del drenaje del humor acuoso. Como consecuencia, se produce un acúmulo del mismo y una elevación de la presión intraocular que, finalmente, termina dañando el nervio óptico^(2,3).

Clínicamente se presenta con la triada clásica de lagrimeo crónico o intermitente (epífora), fotofobia y blefaroespasma. En ocasiones, la clínica inicial puede ser inespecífica (irritabilidad, lagrimeo...) y pasar desapercibida⁽⁵⁾. En la exploración física se puede observar megacórnea, estrías de Haab y edema corneal; la enfermedad avanzada, en cambio, puede manifestarse con buftalmos u “ojo de buey”^(2,3).

El diagnóstico se basa en la clínica. En caso de presentar signos o síntomas compatibles con la enfermedad, es imprescindible realizar una exploración oftalmológica urgente, ya que, la demora en el diagnóstico podría derivar en la pérdida irreversible de la visión⁽⁶⁾.

El principal objetivo del tratamiento, como se ha mencionado previamente, es preservar la visión y evitar el daño del nervio óptico, más que el control de la presión intraocular. El tratamiento definitivo es la cirugía^(2,3). Existen diferentes tipos de intervenciones, siendo las más utilizadas la goniotomía y trabeculectomía. El tratamiento médico con betabloques, alfa-2-adrenérgicos y análogos de la prostaglandina, entre otros, tiene un papel limitado. No obstante, pueden ser una medida temporal para reducir la presión intraocular a la espera de la intervención quirúrgica⁽²⁾.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Se presenta el caso de un niño de 3 meses y 26 días sin antecedentes personales de interés, salvo alimentación basada en lactancia artifi-



Figura 1. Presentación del paciente: proptosis, lagrimeo y coloración grisácea ojo derecho.

cial con leche hidrolizada por alergia a proteínas de la leche de vaca. Acudió al Servicio de Urgencias por lagrimeo, coloración grisácea y ligera proptosis del ojo derecho (Fig. 1), asociado a una mayor irritabilidad, de 4-5 días de evolución. No referían ninguna otra sintomatología ni proceso infeccioso intercurrente asociado, encontrándose afebril a su llegada.

En la exploración física se evidenció proptosis del ojo derecho, con lagrimeo y presencia de una película grisácea que recubría la conjuntiva y esclera, pero sin observar opacidad corneal ni alteraciones en la papila al explorar el fondo de ojo. Se extrajo una analítica sanguínea donde se observó una leve acidosis mixta (pH 7,31, bicarbonato 20 mmol/L, pCO₂ 40 mmHg), siendo el resto de la analítica anodina.

El paciente ingresó en planta de hospitalización y se realizó una resonancia magnética craneal y de órbitas bajo sedoanalgesia. En esta se objetivó una macrooftalmia derecha, sin visualización de otras alteraciones anatómicas oculares ni intracraneales (Fig. 2). Se contactó con el Servicio de Oftalmología y, tras su valoración, se inició tratamiento tópico con colirio de brinzolamida (1 gota cada 12 horas) y timolol (1 gota cada 12 horas) a la espera de la intervención quirúrgica.

Finalmente, a los 11 días del diagnóstico, el paciente fue intervenido realizando una goniotomía. No sufrió ninguna complicación durante la misma, por lo que, fue dado de alta aproximadamente una hora tras la finalización de la cirugía.

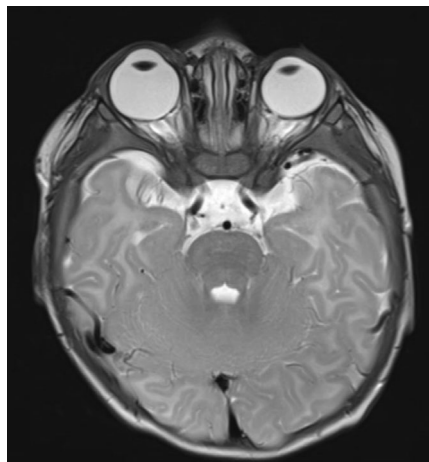


Figura 2. Resonancia magnética en secuencia T2 que muestra aumento del tamaño del globo ocular derecho en comparación con el contralateral.

DISCUSIÓN

El glaucoma primario infantil es una enfermedad ocular que, sin tratamiento, puede derivar en el daño irreversible del nervio óptico y, consecuentemente, en ceguera⁽¹⁾. Se suele presentar con la triada clásica de epífora, fotofobia y blefaroespasmos, que rara vez genera duda diagnóstica⁽⁷⁾. Sin embargo, en la literatura se han descrito casos de pacientes que debutan con irritabilidad persistente y que, con el tiempo, terminan desarrollando la clínica ocular visible⁽⁵⁾. Por este motivo, sería recomendable realizar una exploración ocular precoz en pacientes con irritabilidad persistente, pudiendo así evitar secuelas irreversibles.

Por otro lado, el glaucoma primario infantil es una enfermedad poco frecuente; sin embargo, puede compartir similitudes en la presentación clínica con otras patologías. En función de las estructuras que estén alteradas, el diagnóstico diferencial a tener en cuenta será distinto con cada una de ellas⁽⁷⁾. En el caso expuesto, el paciente mostraba una evidente proptosis que obligó a descartar, de manera urgente y mediante una prueba de imagen, la presencia de una lesión intracraneal ocupante de espacio. Al asociarse con epífora y una ligera opacidad

corneal, la probabilidad de presentar un glaucoma primario era elevada, pero no definitiva.

En cuanto al papel de la cirugía en esta patología, la literatura muestra que es el pilar fundamental del tratamiento. Asimismo, es esencial instaurarlo de forma precoz para mejorar el pronóstico a largo plazo de estos pacientes. Tras la intervención, la resolución clínica completa tiene lugar en un 80-90% de los casos, aunque siempre existe la posibilidad de que suceda una recaída en los años posteriores, por lo que es necesario un seguimiento estrecho por parte de Oftalmología⁽⁸⁾. En el caso del paciente mencionado, la evolución post-operatoria en las primeras semanas está siendo satisfactoria a la espera de una evolución más prolongada.

BIBLIOGRAFÍA

1. Kipp MA. Childhood glaucoma. *Pediatr Clin North Am.* 2003; 50: 89.
2. Urrets Zavalía, EA. Glaucoma congénito primario. *Acta estrabológica.* 2017; 46(1): 1-14.
3. Macías Franco S, Rozas Reyes P. Patología congénita ocular. *Pediatr Integral* 2018; 22(1): 6-15.
4. González Cruz MA, Escudero Gómez J, Ledesma Albarrán JM. El peligro de mis hermosos ojos grandes: ¿cuándo sospechar un glaucoma congénito primario? *Form Act Pediatr Aten Prim.* 2015; 8(2): 104-6.
5. Sánchez Teixeira L, García Sánchez P, Rivera Medina DR. Glaucoma congénito: la importancia de un diagnóstico temprano en lactantes con irritabilidad persistente. *Rev Pediatr Aten Primaria Supl.* 2025; (34): e207.
6. Grigorian F, Grigorian AP, Olitsky SE. The use of the iCare tonometer reduced the need for anesthesia to measure intraocular pressure in children. *J AAPOS.* 2012; 16: 508.
7. Bonvín Gómez J, León Fernández R, Martínez Borrego A. Diagnóstico diferencial en glaucoma congénito: megalocórnea y megalopapila. *Acta Estrabológica.* 2022; 51(2): 89-92.
8. Chelnis JG, Sieminski SF, Reynolds JD. Urrets-Zavalía syndrome following goniotomy in a child. *J AAPOS.* 2012; 16: 312.