



Universidad de Valladolid

FACULTAD DE CIENCIAS

Grado en Óptica y Optometría

MEMORIA TRABAJO FIN DE GRADO TITULADO

Los síndromes de Down en el gabinete optométrico

Presentado por: Blanca Pérez Martín

Tutelado por: Isabel Arranz de la Fuente

Tipo de TFG: Revisión

En Valladolid a, 20 de Mayo de 2016

INDICE

INTRODUCCIÓN.....	1
CAPITULO 1. METODOLOGÍA.....	3
CAPÍTULO 2. EL SÍNDROME DE DOWN. GENERALIDADES.....	3
CAPÍTULO 3. CARACTERÍSTICAS OPTOMÉTRICAS.....	4
3.1. Agudeza visual.....	4
3.2. Error refractivo.....	5
3.3. Acomodación.....	7
3.4. Visión binocular.....	7
CAPÍTULO 4. CARACTERÍSTICAS OCULARES.....	10
4.1. Medidas biométricas.....	10
4.2. Estructura macular.....	13
4.3. Alteraciones oculares.....	14
CAPÍTULO 5. MANEJO DEL PACIENTE CON SÍNDROME DE DOWN EN EL GABINETE OPTOMÉTRICO.....	15
5.1. Compensación del error refractivo.....	15
5.2. Empleo de lentes bifocales.....	16
CONCLUSIONES.....	17
BIBLIOGRAFÍA.....	18

Abstract

This bibliographic revision shows that the patients with Down's syndrome present some alterations and signs at ocular level, and compare them with general population.

It is about patients in whom exist a high prevalence of refractive errors, which increase with age, attributed to a failure in the emmetropisation process. The different studies about Down's syndrome, reveal the existence of a reduced capacity for accommodation, high hyperopia and strabismus, whose prevalence also changes depending of patient's age.

Since years ago has been studied this population thoroughly, during different time periods, and the most common ocular signs that we can find are, the upwards slanting of the palpebral fissures, the epicanthal folds, the blepharitis and the cataracts. In the same way, certain biometric parameters, like the keratometry or the corneal thickness, are different from the general population parameters.

Finally also describe how the bifocals can benefit these patients, acting in their accommodative system.

If all characteristics and reasons of appearance are known, the professionals could evaluate to these patients correctly, and act accordingly, trying to get a better visual development, if acting at an early age.

INTRODUCCION

El síndrome de Down, también conocido como trisomía del 21, se trata de la cromosopatía más frecuente ⁽¹⁾. Estamos ante una anomalía cromosómica numérica, que se caracteriza por la presencia de un cromosoma de más, es decir, que algunas de las células del cuerpo contienen el cromosoma 21 por triplicado, en lugar de mostrar los dos que se presentan habitualmente. Se trata por tanto, de un trastorno debido a factores genéticos ^(3,6).

A su vez, podemos encontrar 3 tipos de síndrome de Down, en función de si la trisomía 21, se produce por una falta de disyunción meiótica, una falta de disyunción mitótica o por traslocación ⁽⁴⁾. Se trata de una patología que lleva asociada a ella múltiples y variadas alteraciones, que se citarán más adelante.

La incidencia global de este síndrome se encuentra en torno a 1 de cada 600-800 recién nacidos vivos ⁽¹⁾. No obstante estos valores de incidencia varían en función de la edad de la madre, siendo más elevados a mayor edad materna ^(1, 4). De esta forma, mientras que en madres de 25 años existe una incidencia de 1 por cada 1250 nacidos vivos, la incidencia en las madres de 45 años es de 1 por 30 recién nacidos vivos ^(3, 7).

A pesar de todo, se puede confirmar que el Síndrome de Down se diagnostica cada año con menor frecuencia. Esto se refleja en los datos que proporciona la Federación española de instituciones del Síndrome de Down

(FEISD), relativos al periodo de tiempo 2002-2006, y en los proporcionados por el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), del 1980 al 2005⁽⁵⁾. Durante estos años ha existido una disminución de la incidencia, pasando de 16,5 nacidos con Síndrome de Down por cada 10.000 nacidos vivos en el 1988, a 7,40 recién nacidos con Síndrome de Down por 10.000 nacidos vivos en el 2005⁽⁵⁾. De esta forma, alcanzamos una disminución anual media de 0,41 casos menos de síndrome de Down, por cada 10.000 nacidos vivos.⁽⁵⁾

Esta reducción de la incidencia, puede estar debida, en parte, al hecho de que actualmente podamos realizar pruebas prenatales, y diagnosticar por tanto ciertas alteraciones genéticas antes del nacimiento. Según los datos que recoge la FEISD, en un tercio de los embarazos en los que el feto presenta alguna alteración cromosómica de este tipo, se induce el aborto⁽⁵⁾.

En España, residen alrededor de 32.000 personas con Síndrome de Down, según una encuesta realizada por el Instituto Nacional de Estadística en 1999.

Se ha comprobado, que la vida de estas personas es cada vez más larga y existe un mayor número de casos que alcanzan la edad adulta, pudiéndose desenvolver y llevar a cabo la vida diaria con total autonomía.

El objetivo de la realización de este TFG, es describir de la forma más amplia posible, algunas de las características oculares y consecuencias visuales, que presentan y manifiestan los pacientes con síndrome de Down.

Como objetivos secundarios se busca:

1. Definir cada una de las alteraciones que lleva asociadas este síndrome, desde un punto de vista oftalmológico y optométrico.
2. Resaltar la repercusión que estas alteraciones oculares tienen en el desarrollo visual, pudiendo llegar a producir situaciones irreversibles.
3. Concienciar a cerca de la importancia que tiene una adecuada exploración y un tratamiento precoz.

En primer lugar, hay que conocer adecuadamente, los hallazgos oculares y optométricos más frecuentes que podemos encontrar en el síndrome de Down. Después de eso, hay que analizar la existencia de posibles relaciones entre algunas de esas alteraciones visuales, y como pueden afectar negativamente a la función visual de paciente. Finalmente, conocido todo lo anterior, hay que saber cómo actuar ante un paciente de este tipo, consiguiendo que tenga las menores repercusiones posibles.

CAPÍTULO 1. METODOLOGÍA

Al tratarse de una revisión bibliográfica, el desarrollo del trabajo, así como los datos relevantes con los que justificamos nuestras explicaciones, están basados en distintos tipos de estudios y artículos, realizados por diversos investigadores, a lo largo de los años.

La búsqueda de información se ha llevado a cabo mediante la utilización de Scopus, Web of Science, Almendra Plus y Google académico.

Se ha tratado que los datos seleccionados sean lo más recientes posibles, para así poder tener una idea actual del tema al que nos referimos. De las 49 referencias bibliográficas que se utilizan para basar el desarrollo del trabajo, 28 son relativas al periodo de tiempo 2000-2016. El resto de la bibliografía, relativa a años anteriores, nos sirve para fundamentar aún más los hallazgos y resultados, y poder apreciar algunas comparaciones que se observan con el paso de los años.

Por otra parte, tenemos en cuenta, que no todos los estudios utilizan el mismo tamaño de muestra, las mismas técnicas de medida, ni pacientes de la misma edad. Todos estos factores, entre otros, influyen en los resultados y las hipótesis que se extraen de los estudios. Es por ello, que en el presente documento, tenemos en consideración estos aspectos a la hora de seleccionar la información necesaria.

CAPÍTULO 2. EL SÍNDROME DE DOWN. GENERALIDADES.

Esta alteración fue descrita por primera vez en 1866 por John Langdon Haydon Down, mediante la publicación de su artículo, "Observations on an ethnic classification of idiot"⁽²⁴⁾.

Langdon era en ese momento, director del Asilo para retrasados mentales de Earlswood, en Inglaterra, en el cual estudió y analizó a todos sus pacientes de forma minuciosa. Sin embargo, él no definió los factores o las causas científicas que podían provocar dicha patología, si no que consideraba que se trataba de una forma de retroceso en la evolución del hombre. Éste también introdujo los términos de mongolismo o mongol, que posteriormente fueron retirados, por ser ofensivos y peyorativos.

Más tarde, Jérôme Lejeune, apoyado por Gautier y Turpin, en 1958, fue quien descubrió las causas que daban lugar a dicho síndrome, encontrando la presencia de material genético extra en el cromosoma 21 de estos pacientes⁽⁴⁾.

Este trastorno puede ser diagnosticado en base a una serie de rasgos clínicos, pero sin ser ninguno de ellos específico de la enfermedad⁽²⁾.

El número de rasgos clínicos necesarios para realizar este diagnóstico varía de unos estudios a otros. Así por ejemplo, Jackson⁽²²⁾ sugiere 25 signos clínicos, Fried⁽²³⁾ utiliza 8, mientras que Martínez- Frías⁽²⁾ se basa en 11. No obstante, todos los estudios coinciden en que, sean cual sean los signos

seleccionados, la presencia de uno solo de ellos no puede dar lugar al diagnóstico, sino que se necesita la aparición de varios.

Algunos autores como, Martínez-Frías ⁽²⁾, concluyen que los rasgos clínicos más específicos en el Síndrome de Down son, la laxitud articular, las hendiduras palpebrales oblicuas, la hipotonía generalizada y la piel sobrante en la nuca.

Sin embargo, no debemos olvidar, que el diagnóstico definitivo lo determinará el análisis cromosómico, mediante la realización de un cariotipado. Actualmente, este estudio cromosómico, se realiza en todos aquellos individuos en los que se sospecha de la presencia del síndrome, en lugar de basarnos únicamente en la existencia de una serie de rasgos clínicos.

Por tanto, en los pacientes con síndrome de Down nos podemos encontrar diferentes signos clínicos y características significativas, tales como, deficiencia o retraso mental, retraso del crecimiento, braquicefalia, eritema facial continuo, manchas de Brushfield, anomalías cardíacas congénitas, hiperlaxitud ligamentosa, displasia de la segunda falange del quinto dedo, manos pequeñas, e hipotonía, entre otros ⁽⁴⁾.

CAPÍTULO 3. CARACTERÍSTICAS OPTOMÉTRICAS

El síndrome de Down produce diversas alteraciones, pudiendo aparecer afectadas varias características y funciones del sistema visual. Entre ellas encontramos, el error refractivo, la acomodación, la agudeza visual (AV) y la visión binocular, como detallamos a continuación.

3.1. Agudeza visual

Los niños con síndrome de Down no consiguen alcanzar valores normales de AV a medida que crecen y se desarrollan, presentando agudezas inferiores a las que se encuentran en la población general.

Según Courage ⁽¹⁴⁾, hasta los 6 meses de edad los valores de AV son normales. Sin embargo, otros estudios muestran que a edades más avanzadas se empieza a sufrir una disminución de la visión ^(14,15), con resultados diferentes según el método de medida empleado.

Woodhouse ⁽¹⁵⁾, al medir la AV de cerca, empleando métodos como las tarjetas de Teller, encontró que con menos de 2 años de edad, la AV era prácticamente igual en niños con síndrome de Down que en el grupo control. No obstante, a partir de los 2 años, la AV empeoraba o no mejoraba, en estos niños con Síndrome de Down. Como la AV estaba medida en visión próxima, se podría pensar que este descenso era debido a la menor respuesta acomodativa que presentan estos pacientes, ya que si la acomodación era menor a la exigida para una determinada distancia en cerca, la visión estaría reducida.

Por otro lado, Little⁽²⁵⁾ evaluó la AV en visión lejana, realizando la prueba a 3 metros de distancia y con la corrección adecuada. En este caso, la acomodación no es tan influyente como cuando se realiza la medida en visión próxima, y afectará menos a los resultados. Los valores obtenidos, sin embargo, también mostraron que la AV era menor en el grupo con síndrome de Down (6/13), que en el grupo control (6/5), es decir, que la AV no estaba influida por la acomodación.

Un aspecto que hay que tener en cuenta en la evaluación de la AV, es la selección del tipo de test empleado, ya que dependiendo de la edad y de la capacidad cognitiva que tengan estos pacientes, no todos los test serán apropiados. Se ha demostrado que, el Test de Teller es necesario usarlo en un 85% de los niños menores de 5 años, mientras que por el contrario, no se necesita emplear este método en ningún niño de más de 12 años, ya que tienen suficiente capacidad para realizar la prueba con la E de Snellen⁽²⁶⁾. Se puede concluir que el test de Teller, es la prueba más útil para evaluar la AV en los pacientes con síndrome de Down, especialmente cuando son más jóvenes⁽²⁶⁾.

Por otra parte, se pensó que la falta de cooperación o la disminución del rendimiento visual del paciente, podría ser la causa de esta reducción de la visión, siendo más difícil obtener una medida fiable de la AV. Para resolver esta duda, utilizaron la técnica de los potenciales visuales evocados⁽⁹⁾, debido a que ésta, únicamente requiere la fijación por parte del paciente, y proporciona resultados fiables. Con este método, la AV de los pacientes con síndrome de Down seguía siendo menor que la de la población general. De esta forma, se llega a la conclusión de que la reducción de la atención no justifica la presencia de una menor AV en estos pacientes.

Se puede confirmar, que aunque la AV presente valores normales en los primeros meses de vida, ésta va disminuyendo significativamente a medida que la edad aumenta⁽⁶⁾.

Con todo esto, se puede decir que, la medida de la AV en el síndrome de Down, parece estar influenciada por la edad, el tipo de test empleado y el desarrollo cerebral⁽⁶⁾.

3.2. Error refractivo

En torno a un 80% de los pacientes con Síndrome de Down presenta algún tipo de error refractivo significativo⁽⁸⁾. Estos defectos de refracción son notablemente más frecuentes que en la población general^(1, 27).

Sin embargo, es complicado comparar esta prevalencia de errores de refracción, ya que no todos los estudios utilizan los mismos criterios para definir la hipermetropía, la miopía y el astigmatismo^(8, 9, 10), como se muestra en la Tabla 1.

Criterio hipermetropía	Prevalencia hipermetropía en Síndrome de Down
+0,50 D	80% (Doyle et al.) ⁽¹⁰⁾
+1,00 D	56% (Paudel et al.) ⁽⁸⁾
+2,00 D	57% (John et al.) ⁽⁹⁾

Tabla 1. Porcentaje de prevalencia de hipermetropía en función del criterio que se utiliza para definir su existencia ^(8, 9,10)

A pesar de ello, la mayoría de estudios coinciden en que, el error refractivo más frecuente en estos pacientes es la hipermetropía ^(8 -11). No obstante, un menor número de estudios, encuentran mayor prevalencia de miopía ⁽⁴⁹⁾.

Por otro lado, al nacer, la prevalencia de ametropías es similar tanto en los niños con síndrome de Down como en los grupos control ⁽⁶⁾. Sin embargo, en los pacientes con síndrome de Down, el error refractivo se incrementa con el tiempo ⁽²⁷⁾.

Woodhouse ⁽¹¹⁾ demuestra que, en los pacientes sin síndrome de Down, los errores refractivos disminuyen desde la edad infantil a la primaria, es decir experimentan emetropización ⁽²⁷⁾. En cambio, los niños de primaria con síndrome de Down, presentan un error refractivo significativo mayor que el grupo control. Únicamente un 25% de los niños con síndrome de Down muestra emetropización, y sus errores refractivos tienden a progresar en dirección opuesta a la emetropía. ⁽²⁷⁾

Este aumento o mantenimiento del error refractivo con la edad, se cree que puede estar debido a un fallo en el proceso de emetropización ^(10, 12), pudiendo estar causado, entre otras cosas, por acomodación inexacta, bajos niveles de trabajo en cerca combinados con altos niveles de actividad al aire libre y cambios en la corteza visual.

Además de la hipermetropía, el astigmatismo también presenta una prevalencia significativa ⁽²⁰⁾, demostrándose a su vez, que el astigmatismo oblicuo tiende a aumentar su frecuencia con la edad ^(1,13). Ljubic ⁽¹³⁾ y Woodhouse ⁽¹²⁾, también demostraron que la incidencia de astigmatismo aumenta con la edad.

		Frecuencia
Hipermetropía	≥ + 0,50 D	80 %
	> + 2,00D	57 %
Miopía	≤ -0,50 D	18-25 %
Astigmatismo	≥ 1,00 D	67-74%
Emetropía	Entre -0,50 D y +0,50 D	2 %
	Entre -0,50 D y +1,00 D	19%

Tabla 4. Frecuencia con la que las distintas ametropías aparecen en los pacientes con síndrome de Down. ^(8,10)

También se expone que, las anisometropías mayores o iguales a 1,00 dioptría, aparecen con más frecuencia en los pacientes con síndrome de Down ^(8,10).

Por lo tanto, los niños con síndrome de Down tienden a hacerse más amétropes o a mantener su error refractivo con la edad, pudiendo ser la falta de emetropización la justificación de este comportamiento refractivo, siendo una de las características que los diferencia de la población general. Esto también podría explicar el hecho de que la AV sufra una disminución con la edad.

3.3. Acomodación

Según distintos estudios, entre el 55-100%⁽²¹⁾ de las personas con síndrome de Down, tienen una capacidad de acomodación reducida (hipoacomodación)^(16, 17, 18), con un retraso o lag de acomodación medio, en el 55% de los casos⁽²⁰⁾, superior a +1,00D, mientras que los pacientes sin esta patología presentan un retraso o lag de acomodación de +0,33D \pm 0,30D, a una distancia de 24,6cm⁽¹⁹⁾. Es decir, que los pacientes con síndrome de Down hipoacomodan más de lo normal.

Para medir la amplitud o la capacidad de acomodación de estos pacientes, lo mejor es emplear métodos objetivos⁽⁶⁾, como la retinoscopia.

Woodhouse⁽¹⁸⁾, realizando las medidas pertinentes, demostró que, el 92% de los niños con síndrome de Down (6-14 años), tenían una amplitud de acomodación inferior a 10,00D, que es lo que le correspondería a un adulto de 20 años según la tabla de Donders. Por el contrario, solamente un 7,6 % de los pacientes del grupo control tenían una amplitud de acomodación tan baja. Aproximadamente en un 50% de los pacientes con síndrome de Down, la amplitud de acomodación es inferior a 4,00D⁽⁶⁾. Esto hace, que los pacientes sin una adecuada corrección, tengan dificultades para realizar tareas en visión próxima.

Todo esto, se pensó que podía ser debido, a que los pacientes con síndrome de Down podrían experimentar una presbicia más temprana, por los cambios prematuros que sufre su cristalino⁽²⁹⁾. Sin embargo, se demostró⁽²⁸⁾ que estos pacientes no tienen el mismo comportamiento, a la hora de hipoacomodar, que los adultos presbíta. Es decir, no intentan usar toda su reserva acomodativa, sino que hipoacomodan independientemente de la distancia. Por otra parte, Haugen⁽²⁰⁾ probó que, los pacientes con síndrome de Down con y sin acomodación reducida, presentaban un grosor y potencia cristalineanos similares, por lo que la estructura del cristalino no estaba claro que fuera una posible causa.

También se ha encontrado que existe una cierta relación entre la acomodación y el error refractivo, observando que los pacientes con síndrome de Down y acomodación reducida poseen con más frecuencia hipermetropía⁽²⁹⁾.

3.4. Visión binocular

Otro de los hallazgos típicos y característicos de los pacientes con síndrome de Down es el estrabismo. De nuevo, según los distintos estudios, la incidencia será diferente, pero todos coinciden en que su frecuencia es mucho mayor que en la población general, con una alta prevalencia de endotropía.

Vamos a centrarnos en evaluar el tipo, la edad de aparición y sus consecuencias.

En cuanto a la prevalencia del estrabismo, nos encontramos con valores de entre 19-34%^(26, 27,30). No obstante, Haugen y Høvdning⁽³¹⁾ recientemente, muestran que un 42% de su muestra presenta estrabismo, dentro de los cuales el 84% son casos de endotropías. Este mayor porcentaje puede ser debido a la mayor edad de la cohorte.

A su vez, la forma más común de estrabismo en el síndrome de Down es la endotropía, existiendo muy pocos casos de exotropías y desviaciones verticales^(21,31) (Tabla 2). Por otra parte, también se puede observar, que la mayoría de estos estrabismos endotrópicos son adquiridos^(26,31), es decir, que su aparición se produce a partir de los 6 meses de edad⁽³¹⁾. Los casos de endotropías congénitas son mínimos, siendo su frecuencia muy parecida a la de la población sin síndrome de Down (1-2%)⁽³¹⁾. Este hallazgo es contrario al que presenta la población general, en la cual, las endotropías congénitas son más frecuentes que las adquiridas⁽³²⁾.

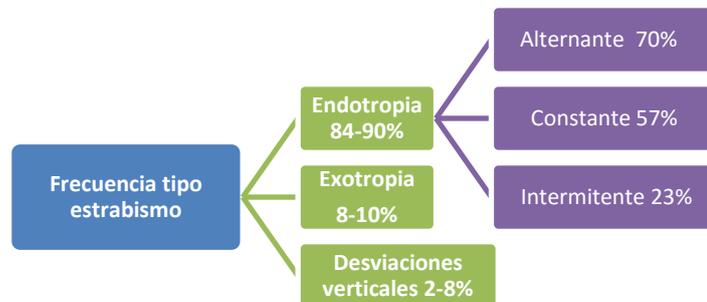


Tabla 2. Frecuencia del tipo de estrabismo en sujetos con síndrome de Down. ^(26, 30,31)

El estrabismo en estos pacientes aparece a la edad media de 4,5 ± 3 años, según los datos del estudio longitudinal que llevaron a cabo Haugen y Høvdning, en un total de 60 niños analizados, durante un periodo de tiempo medio de 2 años⁽³¹⁾. Este momento de aparición más tardío se pensó que podría relacionarse con el fallo en el proceso de emetropización y con la aparición de endotropías en los casos de hipermetropías no corregidas y acomodación reducida.

Por otro lado, Haugen y Høvdning⁽³¹⁾ también encontraron que la hipermetropía aparece con más frecuencia en los pacientes que tienen estrabismo que en los que no lo tienen, y que a mayor cantidad de hipermetropía, mayor porcentaje de niños con estrabismo. Sin embargo, esta correlación de ametropía (hipermetropía) con estrabismo, no se encuentra en el caso del astigmatismo. Con ello pensaron que la hipermetropía no corregida podría ser la causa de un estrabismo.

Se puede confirmar con esto, que la gran mayoría de pacientes con endotropía adquirida, presentan hipermetropía significativa (> +4,00D)⁽²⁶⁾. Mientras que los pacientes con errores refractivos próximos a la emetropía o con hipermetropías bajas, tienen menos tendencia a que aparezca endotropía⁽²⁶⁾. Por el contrario, Cregg M.⁽²⁷⁾ manifestó que, según sus resultados, la

prevalencia del estrabismo no presentaba diferencias significativas, entre los pacientes emétopes, miopes e hipermétropes.

Existen varios estudios que muestran una clara asociación entre la acomodación reducida, la hipermetropía y el estrabismo, en los pacientes con síndrome de Down; si bien, no se puede decir que entre ellas exista una relación causa efecto. En un estudio llevado a cabo por Stewart et al. ⁽²⁹⁾, se encontró que, el grupo con síndrome de Down y acomodación reducida, era el más propenso a presentar alta hipermetropía y estrabismo.

Ante todo esto, se intentan encontrar posibles razones que puedan justificar por qué estas características, normalmente, aparecen asociadas en el síndrome de Down.

Es conocido que, una persona con un desarrollo normal y con una hipermetropía elevada, en general tiende a hiperacomodar, pudiéndose provocar una endotropía, debido a la relación acomodación-convergencia. Sin embargo, este razonamiento no es válido en el síndrome de Down, donde la capacidad acomodativa es más reducida, y no se puede decir que el estrabismo esté causado por la hipermetropía.

Por otro lado, en la población general, ante un déficit de acomodación, se puede generar un exceso de convergencia, para intentar compensar ese déficit, y que esto dé lugar a una endotropía. A los pacientes con síndrome de Down, endotropía, y acomodación reducida, se les podría asignar una explicación similar ⁽³¹⁾, para explicar así una posible causa de ese estrabismo. Sin embargo, deben existir más factores causantes, ya que la debilidad acomodativa también la presentan los pacientes sin estrabismo ⁽²⁹⁾.

Desde otra perspectiva, también nos podemos fijar y evaluar la relación entre la ambliopía y el estrabismo. En los pacientes con síndrome de Down, la frecuencia de ambliopía se encuentra en torno al 17% ⁽¹³⁾. Esto se podría evitar o disminuir llevando a cabo exámenes periódicos y correcciones adecuadas de los errores refractivos a una edad temprana. Si conseguimos que el niño con síndrome de Down alcance la mejor AV posible, podremos prevenir la ambliopía y el posible desarrollo de estrabismos.

Sin embargo, según Haugen y Høvdning, en los casos de pacientes con estrabismo, a los que se pudo medir la AV, la ambliopía apenas estaba presente ⁽³¹⁾. Esto explica que si la desviación de los ejes oculares se produce a una edad más tardía, como ocurre en la mayoría de estos estrabismos, puede existir un menor riesgo de desarrollar ambliopía estrábica.

Por otro lado, algunos estudios intentaron comprobar si existía alguna relación entre el daño cerebral y el estrabismo en estos pacientes con síndrome de Down. Por un lado, Schiavi ⁽³³⁾, empezó a mencionar que el daño cerebral podía contribuir a la aparición del estrabismo concomitante en estos pacientes. Sin embargo, otros estudios ^(34,35), que evaluaron a pacientes con parálisis cerebrales y defectos neurológicos, encontraron que tanto las exotropías como las endotropías se manifestaban con frecuencia parecida, e incluso que podían existir más casos de exotropías. Esto rechazaba la idea de que el daño cerebral fuera uno de los principales factores causantes del estrabismo en el síndrome de Down ⁽³¹⁾.

Además de eso, el nistagmus aparece en un 8,3% de los pacientes con síndrome de Down ⁽³¹⁾. No obstante, existen diferencias en cuanto a su prevalencia, dependiendo del estudio que observemos, debidas a la población seleccionada, la edad (ya que a mayor edad, mayor prevalencia) o a los métodos de evaluación.

Si hablamos de anisometropía, nos encontramos que su aparición es escasa ^(27,31), lo cual parece impresionar, debido a la elevada prevalencia de estrabismo en estos pacientes. La justificación que puede explicar esto, es que la anisometropía se desarrolle después un tiempo de que aparezca el estrabismo ⁽³⁶⁾.

A pesar de todo esto, la función binocular no tiene por qué estar alterada. Esto lo demostraron Haugen y Høvding ⁽³¹⁾, al comprobar que, de todos los pacientes con estrabismo, el 44% superaban los test de estereopsis (Lang y Titmuss). Respecto a este punto, la información es aún limitada, y no existen muchos artículos al respecto.

Como conclusión general podríamos decir que, la gran mayoría de los pacientes con síndrome de Down con estrabismo, suelen presentar inicialmente endotropías adquiridas, y en general son hipermétropes. Se puede observar también, que la etiología del estrabismo en el síndrome de Down, no es debida a una endotropía acomodativa, como generalmente ocurre en la población general. Es por tanto, de gran importancia, tratar los defectos de refracción lo antes posibles, ya que como vemos, aparecen asociados con otras alteraciones. E igualmente importante es detectar y manejar lo antes posibles los casos de estrabismos, y tratar incluso las desviaciones latentes, para evitar que puedan producir consecuencias adversas.

CAPÍTULO 4. CARACTERÍSTICAS OCULARES

4.1. Medidas biométricas

Al realizar las medidas de parámetros biométricos en los ojos de los pacientes con síndrome de Down, también aparecen diferencias significativas respecto a la población general. Los estudios ⁽²⁰⁾ nos informan que podemos encontrarnos con, corneas más delgadas, valores más elevados de queratometría, astigmatismos oblicuos, cristalinos más delgados, y potencias cristalíneas más bajas, como se puede observar en la Tabla 3. Lo que se busca con estos estudios, es intentar encontrar alguna relación entre, estos valores biométricos y otras características específicas que están presentes en el síndrome de Down.

	Síndrome de Down (n= 34-46)	Grupo control (n= 51)
Queratometría (D)	46,39 ± 1,95	43,41 ± 1,40
Espesor corneal (mm)	0,48 ± 0,04	0,55 ± 0,03
Astigmatismo corneal (D)	2,00 ± 1,59	0,82 ± 0,55
Profundidad de la cámara anterior (D)	3,45 ± 0,34	3,40 ± 0,23
Longitud axial (mm)	22,44 ± 1,42	23,31 ± 1,01
Espesor cristalino (mm)	3,27 ± 0,29	3,49 ± 0,20
Potencia total cristalino (D)	17,70 ± 2,36	19,48 ± 1,24
Curvatura superficie anterior del cristalino (mm)	15,12 ± 2,63	14,65 ± 1,29
Potencia superficie anterior del cristalino (D)	5,64 ± 0,91	5,71 ± 0,49

Tabla 3. Valor medio de los parámetros biométricos oculares en un grupo de pacientes con síndrome de Down y en un grupo control. ⁽²⁰⁾

Como ya sabemos, el astigmatismo clínicamente significativo ($\geq 1,00D$) aparece con más frecuencia en los pacientes con síndrome de Down ⁽²⁰⁾. Haugen, Høvding y Eide ⁽²⁰⁾, al realizar sus medidas, encontraron que dentro de los astigmatismos regulares, la mayoría eran a 180° (Figura 1 y 2).

Por otra parte, el astigmatismo oblicuo aparece con mucha frecuencia en el síndrome de Down ^(10,20). Haugen, también demostró en su estudio, que si estos astigmatismos oblicuos estaban presentes en el ojo derecho, la mayoría se encontraban a 135°, mientras que si estaban presentes en el ojo izquierdo, se encontraban a 45° ⁽²⁰⁾, como se puede observar representado gráficamente en las Figura 1 y 2.

Hay que tener en cuenta, que la presión mecánica ejercida por los párpados sobre la córnea, así como la forma de la hendidura palpebral, son posibles causas de astigmatismo ⁽³⁷⁾. Por ello, hay estudios que proponen que esta alta frecuencia de astigmatismo oblicuo en el síndrome de Down, puede deberse en parte, a la inclinación hacia arriba de la hendidura palpebral que presentan estos pacientes.

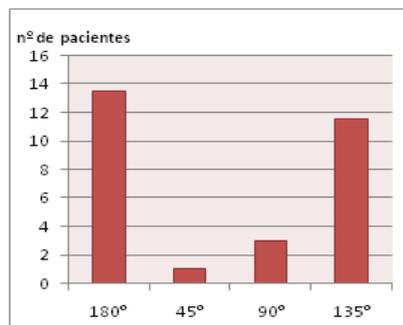


Figura 1: Eje del astigmatismo $\geq 1,00D$ en el ojo derecho de pacientes con Síndrome de Down ⁽²⁰⁾

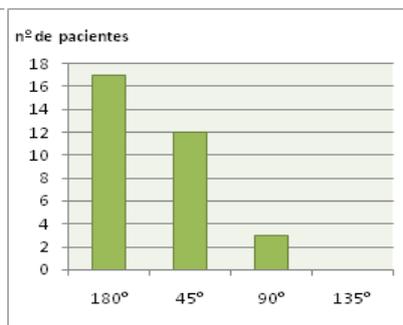


Figura 2: Eje del astigmatismo $\geq 1,00D$ en el ojo izquierdo de pacientes con Síndrome de Down ⁽²⁰⁾

Existen discrepancias sobre el valor medio de la queratometría entre los distintos estudios. Según algunos autores ⁽²⁰⁾ la queratometría media en el síndrome de Down es de $46,39 \pm 1,95 D$, en comparación con el $43,41 \pm 1,40D$

que presenta la población general, es decir, que los valores encontrados son mayores en el síndrome de Down. Mientras que estudios anteriores ⁽¹⁰⁾ encontraron valores de queratometría cercanos a la normalidad. Estas desigualdades se podrían deber, tanto a las diferencias metodológicas entre los diferentes estudios, como al número de pacientes seleccionados.

Aprovechando estas medidas queratométricas, también se puede conocer, que la media de astigmatismo corneal en el Síndrome de Down, es de $2,00 \pm 1,59D$, obteniéndose un valor de $0,82 \pm 0,55D$ en el grupo control ⁽²⁰⁾. Este astigmatismo corneal, también se presenta frecuentemente con eje oblicuo, y de la misma forma, en el ojo derecho predominan los ejes a 135° y en el ojo izquierdo los ejes a 45° ⁽²⁰⁾. En la población general, el astigmatismo oblicuo no aparece tan frecuentemente, ni existe esa diferencia de ejes entre ojo izquierdo y derecho.

Por otra parte, al medir el espesor central de la córnea, se descubren valores más reducidos en el síndrome de Down. Estos pacientes presentan un espesor medio de $0,48 \pm 0,4$ mm. En la población general el valor medio es de $0,55 \pm 0,03$ mm. ⁽²⁰⁾. Este adelgazamiento corneal se cree que puede ser el causante de algunas de las alteraciones biométricas, como el aumento de la curvatura corneal (mayor valor de queratometría), ya que la córnea presenta una menor rigidez. También se plantea ⁽²⁰⁾, que puede ser la causa de la mayor frecuencia de astigmatismo en estos pacientes, así como de la mayor presencia de astigmatismos oblicuos, en los que el eje coincide con la orientación de la hendidura palpebral. Esto puede resumirse en que, una córnea más adelgazada, y por tanto menos rígida, es más susceptible a la presión de los párpados, siendo más probable que desarrolle astigmatismo.

Por el contrario, un valor biométrico en el que no se encuentran diferencias significativas es la profundidad de la cámara anterior ⁽²⁰⁾. En cambio, sí que aparecen variaciones en la medida de la longitud axial, siendo ésta algo más corta en los pacientes con síndrome de Down (Tabla 3).

Si nos centramos en el crystalino, podemos obtener datos biométricos tanto de su espesor como de su potencia. En el síndrome de Down, el cristalino presenta un grosor algo más reducido. Sin embargo, en toda la población, incluido el síndrome de Down, este grosor sufre un incremento, a medida que la edad aumenta.

Por otro lado, la potencia del cristalino, empleando cicloplejicos, es significativamente menor en los pacientes con síndrome de Down. El valor de potencia media que presenta Haugen ⁽²⁰⁾ en su estudio, es de $17,70 \pm 2,36$ D en el síndrome de Down, a diferencia de las $19,48 \pm 1,24$ D del grupo control.

No obstante, al medir la curvatura y la potencia refractiva de la superficie anterior del cristalino, no se observaron diferencias estadísticamente significativas en los valores ⁽²⁰⁾, en comparación con la población general. Lo cual hace pensar que la curvatura de la superficie posterior, sea la responsable de la menor potencia cristalínea.

En cuanto a la densidad axial del cristalino, se puede decir que es más elevada en el síndrome de Down, siendo aun mayor en la zona del núcleo que en la corteza ⁽²⁰⁾.

No se sabe hasta qué punto estos cambios influyen en la acomodación de estos pacientes, ya que no existen diferencias en el espesor ni en la potencia del cristalino, entre los pacientes con síndrome de Down con buena y mala capacidad acomodativa⁽²⁰⁾.

Al analizar las correlaciones entre la refracción total del ojo, y los distintos valores biométricos, se encontró que la longitud axial, la queratometría y el espesor cristalino, influyeron en el equivalente esférico. No obstante, la curvatura anterior del cristalino, la profundidad de la cámara anterior y el grosor corneal, no influyeron.⁽²⁰⁾

El queratocono también podemos encontrarlo en estos pacientes, en mayor porcentaje que en la población general. Mientras que para algunos autores este porcentaje no es muy elevado⁽²⁰⁾, hay otros estudios que encuentran una frecuencia del 30% en adultos con síndrome de Down⁽⁴²⁾. Las variaciones en los resultados, pueden deberse a los diferentes criterios que se emplean para definir un queratocono y a la edad de la población seleccionada. Un factor que puede predisponer al desarrollo de queratocono en estos pacientes, es el menor espesor central de la córnea.

Por otra parte, Rabinowitz⁽⁵⁰⁾ encontró un posible gen del queratocono en el cromosoma 21, que podría modificar el colágeno del estroma de la cornea, haciéndola más delgada.

Todas las medidas biométricas encontradas en el estudio de Haugen⁽²⁰⁾, se realizaron por un lado incluyendo a los pacientes con queratocono y por otro lado excluyéndolos, para que los resultados no estuvieran influidos por la presencia del queratocono. Aun así, haciendo esto, los resultados fueron parecidos, y se extraían medidas similares.

Se puede concluir, que en los pacientes con síndrome de Down sí que encontramos diferencias en ciertos componentes ópticos y medidas biométricas. Si bien es cierto, que no se sabe aún muy bien, como estas diferencias están relacionadas entre sí y pueden afectar a otras funciones o características presentes en el síndrome de Down.⁽²⁰⁾

4.2. Estructura macular

Dentro de las características oculares de los pacientes con síndrome de Down, también podemos centrarnos en observar la existencia de diferencias a nivel retiniano.

Los estudios que valoran estos aspectos⁽³⁸⁾, demuestran que el espesor del subcampo central (CST) y de las capas de la retina interna y externa, es mayor en los pacientes con síndrome de Down. A pesar de ello, solamente en un tercio de estos pacientes, el espesor macular, se encuentra fuera del rango normal⁽³⁸⁾.

La presencia de patologías y anomalías retinianas en los niños con síndrome de Down, es variable según los distintos estudios publicados^(39,40).

El espesor retiniano, medido tanto por secciones, como por capas, es siempre más elevado en los pacientes con síndrome de Down, con un valor

aproximado de 281 micras. Mientras que en la población general el valor de espesor es de 246 micras⁽³⁸⁾. Por otro lado, si se realizan las medidas pertinentes, se demuestra que en estos pacientes, la profundidad de la depresión foveal es menor⁽³⁸⁾. Los niños con síndrome de Down, tenían una edad gestacional normal, por lo que estos valores no estaban influidos por una detención del desarrollo foveal debida a un parto prematuro.

A pesar de que presenten dichos valores de espesor, los niños con síndrome de Down sí que tienen una estructura retiniana reconocible, incluyendo la depresión foveal, como muestra la imagen. (Figura a. Figura b.)

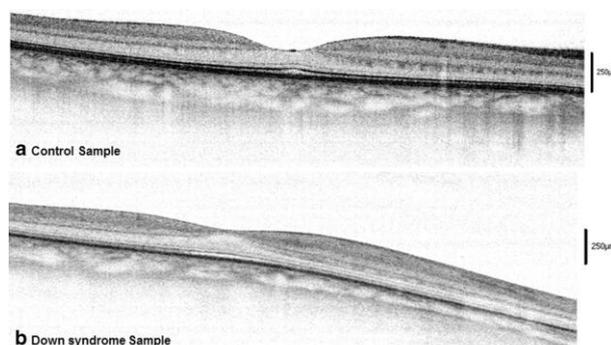


Figura a) OCT de la retina de un niño sin síndrome de Down. Espesor CST= 235 µm. AV =20/20⁽³⁸⁾

Figura b) OCT de la retina de un niño con síndrome de Down. Espesor CST=281 µm. AV =20/65⁽³⁸⁾

Por lo tanto, estos pacientes presentan un desarrollo macular anormal, con un aumento del espesor retiniano observado con el OCT, aunque no relacionado con una baja AV^(38,41), no siendo esta característica patognomónica de dicho síndrome.

4.3. Alteraciones oculares

Las cataratas son otra de las manifestaciones oculares que podemos encontrar en los pacientes con síndrome de Down. Por ello, también hay varios estudios que se basan en conocer la frecuencia de su aparición, la cual va del 12 al 54%⁽²⁶⁾, según el grado de incapacidad visual generado.

Se presentan de forma bilateral en casi la totalidad de los pacientes⁽⁴²⁾, y su frecuencia aumenta significativamente con la edad.⁽²⁶⁾

Hay que tener en cuenta, que una catarata desarrollada en la infancia y no tratada a tiempo adecuadamente, puede llegar a dar lugar a la aparición de ambliopía, y afectar al desarrollo de las funciones visuales del niño. Por el contrario, si la catarata se desarrolla de forma más tardía, no será tan significativa desde el punto de vista visual. Por ese motivo, es de gran importancia, vigilar y llevar un control optométrico adecuado de estos pacientes.

Las cataratas presentan una prevalencia al nacer de 1,4%, en comparación con el 0,6% que presenta la población general⁽²⁶⁾.

Otro de los signos característicos que podemos encontrarnos en los pacientes con síndrome de Down son las denominadas manchas de Brushfield. Se trata de unos pequeños puntos blanquecinos, que se localizan en el iris, producidos por una hiperplasia de tejido conectivo, y rodeados a su vez por una hipoplasia relativa ⁽⁶⁾. No obstante, es una manifestación que no tiene consecuencias significativas desde el punto de vista funcional ⁽⁶⁾. Según Da Cunha y Moreira ⁽²⁶⁾, pueden estar presentes hasta en un 52% de los pacientes con síndrome de Down, siendo más frecuentes en los iris de color claro. Por ello, la prevalencia en los diferentes estudios, estará influida por el color del iris de los individuos de la muestra. Por otro lado, se ha demostrado, que estas manchas aparecen con más frecuencia a medida que la edad aumenta. ⁽²⁶⁾

La blefaritis también es otra manifestación ocular que encontramos en un 30% de estos pacientes ⁽²⁶⁾. Algunos estudios proponen que puede asociarse con una respuesta inmune deteriorada ⁽⁴³⁾, o deberse a la piel más susceptible a las infecciones que poseen estos pacientes ⁽⁴⁴⁾.

Se trata de una alteración que puede causar picor. Este picor conducirá a un frotamiento ocular por parte del paciente, lo cual, según algunos estudios ⁽⁶⁾, podría ser uno de los factores causantes del queratocono, que aparece también con algo más de frecuencia en estos pacientes.

Sin embargo, a pesar de todo lo anterior, la manifestación ocular más común que aparece en los pacientes con síndrome de Down, independientemente de la edad, es la inclinación de las hendiduras palpebrales, encontrándose hasta en un 82% ⁽²⁶⁾ de los casos. Seguido de este, el hallazgo más prevalente es el epicantus (61%). ⁽²⁶⁾

Por todo esto, es de gran importancia, realizar adecuadas exploraciones con lámpara de hendidura, ya que estos pacientes son más propensos a sufrir todas estas manifestaciones oculares.

CAPÍTULO 5. MANEJO DEL PACIENTE CON SÍNDROME DE DOWN EN EL GABINETE OPTOMÉTRICO

5.1. Compensación del error refractivo

Tal y como hemos observado a lo largo del desarrollo del trabajo, en el síndrome de Down existe una alta prevalencia de errores de refracción. Si bien, no todos los estudios demuestran que la hipermetropía sea la ametropía mayoritaria, sino que algunos, en menor cantidad, exponen que la miopía es más común ⁽²¹⁾. Por otro lado, el astigmatismo se encuentra presente entre un 37% y 56,5 % de los pacientes con síndrome de Down ⁽⁴⁵⁾.

En el síndrome de Down, es muy importante llevar a cabo una corrección adecuada de los defectos de refracción. Sin embargo, nos encontramos que, un 79% de estos pacientes no llevan gafas, o su prescripción es incorrecta ⁽⁴⁵⁾. Esto nos lleva a pensar que, estos pacientes, aún no están recibiendo la atención y cuidado visual adecuados, y que al ser casos más

difíciles de examinar en el gabinete, no se llevan a cabo adecuadamente. Esto en parte, también es debido, a que los diferentes autores, no establecen la misma definición para las distintas ametropías ⁽⁴⁵⁾, lo cual debería estandarizarse, ya que algunos empiezan a corregir hipermetropías a partir de 1,00D y otros a partir de 3,00D ^(11,28).

Nandakumar y Leat ⁽⁴⁵⁾, afirman que las hipermetropías de 2,00 D o más, desde los 4 años de edad, deben ser corregidas. También deberán corregirse las hipermetropías menores de 2,00D si provocan síntomas en la edad escolar. Por otro lado, Cotter ⁽⁴⁷⁾ considera, que en la edad escolar, deben prescribirse gafas, a partir de 1,25D de hipermetropía.

En cuanto a la respuesta acomodativa en niños con síndrome de Down, se ha encontrado que es más reducida que en niños sin esta disfunción, y esto hace que sea aun más necesario corregir la hipermetropía, incluso siendo moderada o baja ⁽⁴⁵⁾. Los niños con altas hipermetropías no corregidas, pueden llegar a desarrollar también ambliopías bilaterales, y no conseguir un buen desarrollo visual.

Además, cuando la corrección del niño se modifica, se obtienen distintos patrones de respuesta acomodativa ⁽⁴⁵⁾, modificando por tanto, su lag o retraso acomodativo.

Por todo esto, es importante llevar a cabo una correcta exploración optométrica en estos pacientes, para la posterior corrección de su ametropía. La no corrección de hipermetropías en los niños con esta patología, está relacionada con un mal desarrollo de la capacidad de lectura y de las habilidades de percepción visual.

Las exploraciones visuales tempranas, pueden evitar, que las alteraciones oculares presentes en estos pacientes, tengan influencia negativa sobre la AV.

5.2. Empleo de lentes bifocales

En diversos estudios, los autores empiezan a sugerir y demostrar que, debido a la falta de precisión de la respuesta acomodativa que presentan estos pacientes, las lentes bifocales pueden ser útiles en estos casos, proporcionando diversos beneficios ^(45,46).

Estos estudios ⁽⁴⁵⁾ demuestran que los bifocales influyen en la agudeza visual, al actuar sobre el sistema acomodativo, especialmente en visión próxima. Con esto ayudan también, a mejorar el proceso de alfabetización de los niños.

Dado que en estos pacientes existe una reducción de la acomodación, la AV de cerca está afectada, a causa del desenfoque. De forma que lo anterior conducirá a que el paciente presente un menor rendimiento en las tareas en visión próxima ⁽⁴⁵⁾, pudiendo afectar al desarrollo cognitivo del niño. Aspecto de gran importancia en niños en edad escolar. Lo mismo puede ocurrir, si la hipermetropía que presentan muchos de estos pacientes no está corregida; incluso en pacientes sin síndrome de Down.

Esto, entre otras cosas, hizo pensar hasta hace pocos años, que los niños con síndrome de Down no eran capaces de leer, escribir y alcanzar un adecuado nivel educativo. Actualmente está demostrado que eso es falso.

Existe cierta controversia en el uso de lentes bifocales en niños con síndrome de Down. Mientras ciertos estudios encuentran mejorías en la AV en ambas distancias, lejos y cerca, así como en el propio aprendizaje del niño⁽⁴⁵⁾, otros estudios concluyen que el uso de los mismos, no solo no mejora, sino que empeora la situación, relajando la acomodación más de lo que ya está en este tipo de pacientes⁽²⁸⁾

En cuanto a la acomodación se refiere, Cregg⁽²⁸⁾ encontró que estos pacientes no estaban influenciados por la compensación del error refractivo, sino que en todos los casos tenían una hipoacomodación estable y mantenida. Sin embargo los resultados descritos por Nandakumar y Leat⁽⁴⁵⁾ muestran cambios no solo en la AV de cerca, sino también en la respuesta acomodativa, disminuyendo el lag con la prescripción de una lente positiva y aumentando con una lente negativa. Estos resultados fueron corroborados posteriormente por Stewart⁽⁴⁸⁾ concluyendo que el uso de bifocales era beneficioso para este tipo de pacientes.

Por otro lado, existen estudios⁽⁴⁶⁾ que demuestran, que los niños con monofocales se niegan a utilizar este tipo de lentes de forma continua, debido probablemente al escaso beneficio que les aporta; sin embargo aquellos pacientes, con reducida capacidad acomodativa, que utilizan bifocales, se muestran más obedientes en el uso de las mismas.

Podemos concluir que las lentes bifocales parecen influir positivamente en agudeza visual, la percepción visual y la alfabetización temprana, de los niños con síndrome de Down⁽⁴⁵⁾. Sin embargo, es necesario ser cauteloso antes de la prescripción definitiva, ya que no es fácil predecir si los bifocales funcionarían o no, sin antes conocer cómo influye la prescripción de lejos en el sistema acomodativo del niño.

CONCLUSIONES

Una vez que hemos desarrollado todo este trabajo, profundizando y analizando todos los resultados de los que se ha extraído la información, se pueden formular diversas conclusiones que nos ayuden a entender mejor, qué nos podemos encontrar en un gabinete, al explorar a un paciente con síndrome de Down. Entendiendo la situación a la que nos enfrentamos, podremos actuar en consecuencia.

1. El síndrome de Down es una alteración cromosómica que presenta una elevada incidencia entre la población. Por este motivo, es muy importante que todos los especialistas de la visión conozcan que consecuencias se pueden generar a nivel visual, para poder manejarlas.
2. La AV de estos pacientes no llega a alcanzar valores normales y empeora con la edad. Como consecuencia de ello, y si no se actúa para

intentar solucionarlo, los pacientes no serán capaces de realizar adecuadamente ciertas tareas, pudiendo afectar a su desarrollo cognitivo.

3. Los errores refractivos incrementan con el paso de los años, es decir, los niños con síndrome de Down no experimentan emetropización. La más común de todas las ametropías es la hipermetropía. Por todo esto, es de gran importancia realizar revisiones visuales con mayor frecuencia que en la población general, y prescribir la corrección adecuada.

4. La manifestación ocular más común que se encuentra en estos sujetos, es la inclinación de las hendiduras palpebrales. Este hallazgo, junto con el menor espesor central de la córnea, puede que sea el responsable de la mayor frecuencia de astigmatismos oblicuos ($145^{\circ}, 35^{\circ}$)

5. La mayoría de estos pacientes presentan de forma asociada, una hipermetropía elevada, una capacidad de acomodación reducida y estrabismo; este último es mayoritariamente una endotropía adquirida.

6. Los exámenes con lámpara de hendidura son también de gran importancia, para poder percibir la existencia de otros signos típicos como las cataratas, blefaritis o manchas de Brushfield.

7. Ciertos aspectos biométricos también presentan valores que difieren de la población general; sin embargo, los relativos al cristalino, no justifican que sea este el responsable de la menor capacidad acomodativa.

8. Si las anomalías oculares que afectan a estos pacientes, no se tratan a tiempo, pueden llegar a afectar a su calidad de vida. La intervención temprana es por ello es de gran importancia.

BIBLIOGRAFÍA

1- González Viejo I y cols. Exploración oftalmológica en niños con síndrome de Down: Principales resultados y comparación con un grupo control. Anales Españoles De Pediatría. 1996; 45:137-139

2- Martínez-Frías ML, Bermejo Sánchez E, Rodríguez Pinilla E. Diagnóstico clínico del síndrome de Down basado en 11 rasgos. Análisis epidemiológico de la especificidad de los rasgos estudiados. Anales Españoles De Pediatría. 1996; 45:522-526

3- National Down Syndrome society (ndss). What is Down syndrome?. www.ndss.org/Down-Syndrome/What-Is-Down-Syndrome/. (26 febrero 2016)

4- Pérez Chávez DA. Síndrome de Down. Revista de Actualización clínica. 2014; 45:2357-2361

5- Robles Bello MA. Incidencia y prevalencia del Síndrome de Down. Revista síndrome de Down. 2007; 24:68-70

6-Watt T, Robertson K, Jacobs RJ. Refractive error, binocular vision and accommodation of children with Down syndrome. Clinical and experimental Optometry. 2015; 98: 3-11

7- Your Pregnancy and Birth. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG, Washington, DC). 2005.

- 8- Paudel N, Leat SJ, Adhikari P, Woodhouse JM, Shrestha JB. Visual defects in Nepalese children with Down syndrome. *Clin Exp Optom.* 2010; 93: 83–90.
- 9- John FM, Bromham NR, Woodhouse JM, Candy TR. Spatial vision deficits in infants and children with Down syndrome. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2004; 45: 1566–1572.
- 10- Doyle SJ, Bullock J, Gray C, Spencer A, Cunningham C. Emmetropisation, axial length, and corneal topography in teenagers with Down's syndrome. *Br J Ophthalmol.* 1998; 82: 793–796.
- 11- Woodhouse JM, Pakeman VH, Clegg M, Saunders KJ, Parker M, Fraser WI, Sastry P et al. Refractive errors in young children with Down syndrome. *Optom Vis Sci.* 1997; 74: 844–851.
- 12- Al-Bagdady M, Murphy PJ, Woodhouse JM. Development and distribution of refractive error in children with Down's syndrome. *Br J Ophthalmol.* 2011; 95: 1091–1097.
- 13- Ljubic A, Trajkovski V, Stankovic B. Strabismus, refractive errors and nystagmus in children and young adults with Down syndrome. *Ophthalmic Genet.* 2011; 32: 204–211.
- 14- Courage ML, Adams RJ, Reyno S, Kwa PG. Visual acuity in infants and children with Down syndrome. *Dev Med Child Neuro.* 1994; 36: 586–593.
- 15- Woodhouse JM, Pakeman VH, Saunders KJ, Parker M, Fraser WI, Lobo S, Sastry P. Visual acuity and accommodation in infants and young children with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 1996; 40: 49–55.
- 16- Anderson HA, Manny RE, Glasser A, Stuebing KK. Static and dynamic measurements of accommodation in individuals with down syndrome. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2011; 52: 310–317.
- 17- Nandakumar K, Leat SJ. Bifocals in children with Down syndrome (BiDS) —Visual acuity, accommodation and early literacy skills. *Acta Ophthalmol (Copenh).* 2010; 88: 196–204.
- 18- Woodhouse JM, Meades JS, Leat SJ, Saunders KJ. Reduced accommodation in children with Down syndrome. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 1993; 34: 2382–2387.
- 19- Rouse MW, Hutter RF, Shiftlett R. A normative study of the accommodative lag in elementary school children. *Am J Optom Physiol Opt.* 1984; 61: 693–697.
- 20- Haugen OH, Høvdning G, Eide GE. Biometric measurements of the eyes in teenagers and young adults with Down syndrome. *Acta Ophthalmol Scand.* 2001; 79: 616–625.
- 21- Emily A, Miyazaki CO. The Orthoptics of Down Syndrome. *American Orthoptic Journal.* 2014; 64:12-16
- 22- Jackson JF, North ER, Thomas JG. Clinical diagnosis of Down syndrome. *Clin Genet.* 1976; 9:483-487.
- 23- Fried K. A score based on eight signs in the diagnosis of Down syndrome in the newborn. *J Ment Defic Res.* 1980; 24:181-185.
- 24- Haydon Down JL. Observations on an ethnic classification of idiots. *London Hospital Reports.* 1866; 3: 259-262.
- 25- Little JA, Woodhouse JM, Lauritzen JS, Saunders KJ. The impact of optical factors on resolution acuity in children with Down syndrome. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2007; 48: 3995–4001.
- 26- Da Cunha RP, De Castro Moreira JB. Ocular Findings in Down's Syndrome. *American Journal Of Ophthalmology.* 1996; 122:236-244.
- 27- Clegg M, Woodhouse M, Stewart RE, Pakeman VH, Bromham NR, Gunter HL, Trojanowska L, Parker M, Fraser WI. Development of Refractive Error and Strabismus in Children with Down Syndrome. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2003; 44:1023-1030
- 28- Clegg M, Woodhouse JM, Pakeman VH, Saunders KJ, Gunter HL, Parker M, Fraser WI, Sastry P. Accommodation and refractive error in children with Down syndrome: cross-sectional and longitudinal studies. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2001; 42:55–63.

- 29- Stewart RE, Woodhouse JM, Cregg M, Pakeman VH. Association Between Accommodative Accuracy, Hypermetropia, and Strabismus in Children with Down's Syndrome. *Optometry And Vision Science*. 2007; 84:149-155.
- 30- Yurdakul NS, Ugurlu S, Maden A. Strabismus in Down syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2006; 43: 27–30.
- 31- Haugen OH, Høvdning G. Strabismus and binocular function in children with Down syndrome. A population-based, longitudinal study. *Acta Ophthalmol Scand*. 2001; 79: 133–139.
- 32- Noorden GK. *Esodeviations. Binocular vision and ocular motility* (St. Louis. Mosby). 1996; 308.
- 33- Schiavi C. Comitant strabismus. *Curr Opin Ophthalmol*. 1997; 8: 17–21.
- 34- Erkkilä H, Lindberg L, Kallio AK. Strabismus in children with cerebral palsy. *Acta Ophthalmol Scand*. 1996; 74: 636–638.
- 35- Elston J. Concomitant strabismus. *Pediatric Ophthalmology*. 1990; 627–628.
- 36- Abrahamsson M, Fabian G, Sjostrand J. Refraction changes in children developing convergent or divergent strabismus. *Br J Ophthalmol*. 1992; 76:723–727.
- 37- Gwiazda J, Scheiman M, Mohindra I, Held R. Astigmatism in children: Changes in axis and amount from birth to six years. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 1984; 25: 88–92.
- 38- O'Brien S, Wang J, Smith HA, Donaldson DL, Haider KM, Roberts GJ, Sprunger DT, Neely DE, Plager DA. Macular structural characteristics in children with Down Syndrome. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2015; 253: 2317- 2323
- 39- Fimiani F, Iovine A, Carelli R, Pansini M, Sebastio G, Magli A. Incidence of ocular pathologies in Italian children with Down syndrome. *Eur J Ophthalmol*. 2007; 17(5):817–822
- 40- Stirn Kranjc B. Ocular abnormalities and systemic disease in Down syndrome. *Strabismus*. 2012; 20(2):74–77.
- 41- Marmor MF, Choi SS, Zawadzki RJ, Werner JS. Visual insignificance of the foveal pit: reassessment of foveal hypoplasia as fovea plana. *Arch Ophthalmol*. 2008; 126:907–913.
- 42- Hestnes A, Sand T, Fostad K. Ocular findings in Down's syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research*. 1991; 35:194-203.
- 43- Catalano RA. Down syndrome. *Surv Ophthalmol*. 1990; 34:385-398.
- 44- Millis EA. Ocular findings in children. *Current approaches to Down's syndrome*. 1985; 103-118
- 45- Nandakumar K, Leat SJ. Bifocals in Down Syndrome Study (BiDS): Design and Baseline Visual Function. *Optometry And Vision Science (American Academy of Optometry)*. 2009; 86: 196-207
- 46- Adyanthaya R, Isenor S, Muthusamy B, Irsch K, Guyton DL. Children with Down syndrome benefit from bifocals as evidenced by increased compliance with spectacle wear. *Journal of AAPOS*. 2014; 18: 481-484.
- 47- Cotter SA. Management of childhood hyperopia: a pediatric optometrist's perspective. *Optom Vis Sci*. 2007; 84:103–109.
- 48- Stewart RE, Woodhouse JM, Trojanowska LD. In focus: the use of bifocal spectacles with children with Down's syndrome. *Ophthalmic Physiol Opt*. 2005; 25:514-522.
- 49- Gardiner PA. Visual defects in cases of Down's syndrome and other mentally handicapped children. *Br J Ophthalmol*. 1967; 51: 469-474.
- 50- Rabinowitz YS, Zu L, Yang J, Rotter J, Pulst S. Keratoconus: non-parametric linkage analysis suggests a gene locus near the centromere of chromosome 21. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 1999; 40.