

P.86. Pronóstico visual y resultados quirúrgicos en el glaucoma congénito primario: 20 años de seguimiento

Morales-Fernández L, Perucho L, Martínez-de-la-Casa JM, Sáenz-Francés F, García-Sáenz S, Santos-Bueso E, Gomez-de Liaño R, García Feijóo J
Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España



OBJETIVOS

1. Describir las características clínicas de los pacientes con glaucoma congénito primario (GCP) y determinar la presencia de mutación en el gen *CYP1B1*
2. Evaluar los resultados quirúrgicos a largo plazo en el GCP y el pronóstico visual final
3. Analizar los factores asociados con el éxito quirúrgico y el mejor pronóstico visual



SUJETOS Y MÉTODO

- Se incluyeron 103 pacientes diagnosticados de GCP (estudio retrospectivo)
- Se analizó la presencia de mutación del gen *CYP1B1* en todos los casos

Al diagnóstico	Intervenciones quirúrgicas	Al final del seguimiento
<ul style="list-style-type: none"> ■ PIO ■ Diámetro corneal ■ Longitud axial ■ Relación E/P ■ CCT ■ Edema corneal 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Tipo y número ■ Monitorización de la PIO ■ Complicaciones ■ Éxito relativo: PIO < 21 mmHg (con/sin medicación) 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Probabilidad de control ■ Pronóstico visual ■ Ojos perdidos ■ Defecto refractivo

RESULTADOS

- 103 pacientes diagnosticados de GCP (188 ojos)

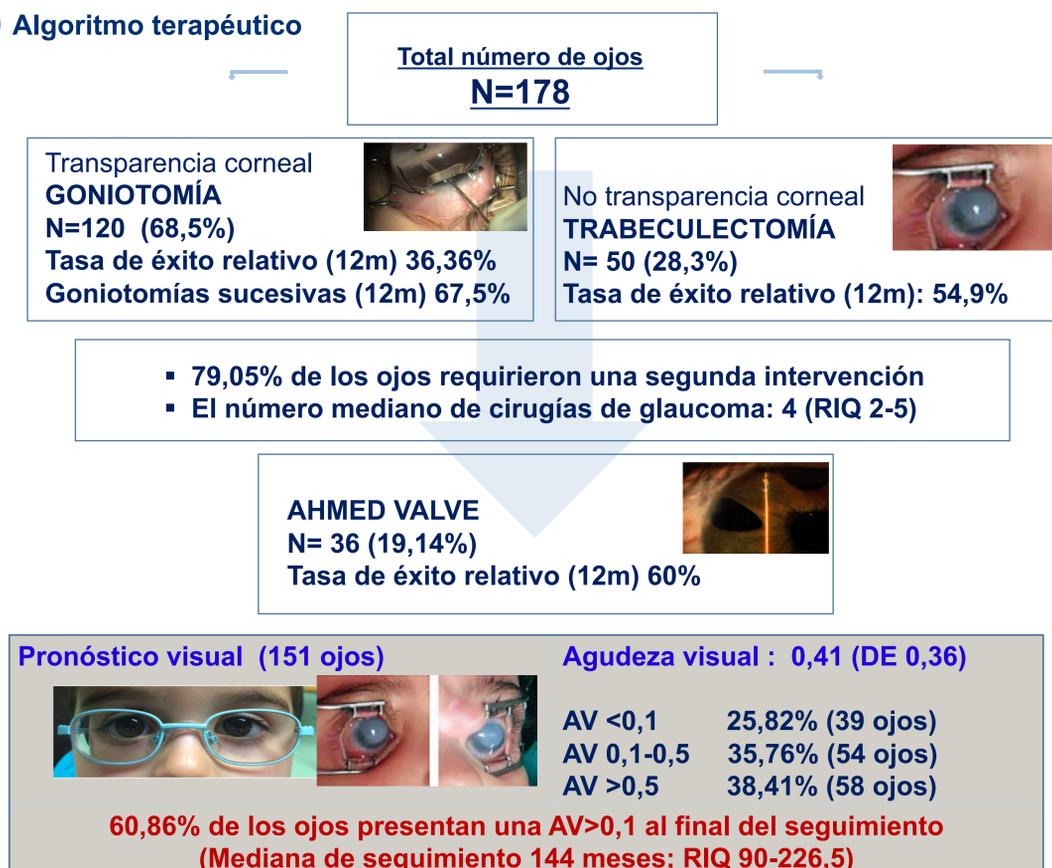
Lateralidad	
Unilateral	17,47 % (18 pacientes)
Bilateral	82,52 % (85 pacientes)
Meses de seguimiento	144 meses ([IQR] 90-226,5)
Edad al diagnóstico	4 meses ([IQR] 0,50-6)
1. Neonatal (0-1 mes)	33,5% (63 ojos, 27 pacientes)
2. Infantil (>1-24 meses)	57,4% (108 ojos, 66 pacientes)
3. Inicio tardío (> 24 meses)	9% (17 ojos, 10 pacientes)

PIO al diagnóstico	29,04 mmHg (DE 7,94)
Diámetro corneal	12,94 mm (DE 12,94)
CCT	561,71 (DE 69,85)
Longitud axial	22,18 mm (DE 2,21)
Relación E/P	0,54 (DE 0,21)
Edema corneal	63,83% (125 ojos)
Leucoma	18,53% (33 ojos)
Nistagmus	5,6% (10 ojos)

- 41 pacientes (39,89%) presentaron mutación del gen *CYP1B1*
- Se detectaron 22 mutaciones diferentes
- 11 pacientes presentaron homocigosis (26,82%) (22 ojos)
- 30 pacientes presentaron heterocigosis, heterocigosis compuesta n=23 y heterocigosis simple n=7 (73,17%) (58 ojos)

	Mutación <i>CYP1B1</i> (80 ojos)	No mutación (108 ojos)	P
Edad (dx)	0,48 (0,2-2,75)	6 (3-9)	<0,001
GCP <1mes	88,9%	11,1%	<0,001
PIO (dx)	29,54 (DE 7,60)	28,73 (DE 8,18)	0,91
Edema (dx)	82,89%	59,80	0,049
Leucoma (dx)	34,21%	6,93%	0,001
Nº cirugías	4 (3-6)	3(1-4)	0,004
Nº goniomías	1 (0-2)	2 (1-3)	0,032
Nº TBCs	2 (1-3)	1 (0-2)	0,001
V. Ahmed	37,5% (n=30)	11,11% (n=12)	<0,001

- Algoritmo terapéutico



Los factores de riesgo asociados a peor pronóstico visual fueron: la presencia de edema y leucoma corneal al diagnóstico, el número de cirugías requeridas y la presencia de mutación del gen *CYP1B1*

	HR	IC 95%	P
Edad al diagnóstico	0,97	0,90-1,04	0,42
Presencia de edema corneal	3,67	1,60-8,42	0,002
Presencia de leucoma	2,007	0,69-5,78	0,19
Número total de cirugías	1,42	1,18-1,71	<0,001
Presencia de mutación en el gen <i>CYP1B1</i>	3,67	1,60-8,42	0,002

DISCUSIÓN

1. Se detectó una elevada prevalencia de mutación en el gen *CYP1B1* en la población analizada de GCP en España (39,80%)
2. El 60,86% del total tuvieron una AV >0,1 al final del seguimiento
3. Los factores de riesgo que se asociaron con peor pronóstico visual fueron la presencia de edema y leucoma al diagnóstico, la presencia de mutación del gen *CYP1B1* y el número de intervenciones

BIBLIOGRAFÍA

1. Morales-Fernández L, Martínez-de-la-Casa JM, García-Bella J, Mendez C, Sáenz-Francés F, García M, Escribano J, García- Feijóo J. Clinical Variability of Primary Congenital Glaucoma in a Spanish Family With *CYP1B1* Gene Mutations. J Glaucoma. 2015;1.
2. López-Garrido MP, Medina-Trillo C, Morales-Fernández L, Garcia-Feijoo J, Martínez-de-la-Casa JM, García-Antón M, Escribano J. Null *CYP1B1* Genotypes in Primary Congenital and Nondominant juvenile Glaucoma. Ophthalmology. 2012. Dec 4.