



PRESENTACIÓN DE CASO

Queratoglobo congénito: a propósito de un caso.

Congenital Keratoglobus: a Case Report

Queratoglobo Congênito: a Propósito de um Caso

Zabeisy Palomares-Aguilera¹ , **Yanet García-Concha²** , **Midalis Novales-Hernández³** , **Liosbel Gasquez-Pérez³** 

¹Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Hospital Pediátrico Provincial Docente Pepe Portilla. Pinar del Río, Cuba.

²Colegio Oficial de Médicos de Málaga, España.

³Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Hospital General Docente Abel Santamaría Cuadrado. Pinar del Río, Cuba.

Citar como: Palomares-Aguilera Z, García-Concha Y, Novales-Hernández M, Gasquez-Pérez L. Queratoglobo congénito: a propósito de un caso. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2026 [citado: fecha de acceso]; 30(2026): e6918. Disponible en: <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/6918>

Recibido: 08 de octubre de 2025

Aceptado: 14 de enero de 2026

Publicado: 28 de abril de 2026

RESUMEN

Introducción: el queratoglobo congénito es una enfermedad bilateral que se caracteriza por adelgazamiento corneal generalizado o difuso, no inflamatorio. Se asocia a defectos refractivos elevados y fragilidad de la córnea que pueden ocasionar ambliopía y perforación ocular con implicaciones negativas para la calidad de vida del paciente y familiares.

Objetivo: describir las características clínicas, diagnóstico diferencial y opciones terapéuticas en un paciente con queratoglobo congénito.

Reporte del caso: se presenta un lactante masculino de seis meses, sin antecedentes prenatales ni perinatales relevantes, remitido a consulta de oftalmología pediátrica para tamizaje ocular. El examen inicial reveló corneas grandes con protrusión generalizada y adelgazamiento central bilateral, cámara anterior profunda y medios transparentes. La esquiascopia mostró defectos refractivos elevados, confirmados mediante queratometría y paquimetría, con diámetros corneales de 14 mm y presión intraocular normal. El fondo de ojo evidenció retina aplicada y papila óptica de bordes definidos. Se descartaron diagnósticos diferenciales como megalocornea aislada, queratocono y glaucoma congénito, apoyados en biometría, gonioscopia y ausencia de signos clínicos característicos. Los estudios genéticos excluyeron asociación con síndromes autosómicos recesivos. Se indicó corrección óptica con lentes de contacto rígidos de gas permeable y seguimiento periódico, explicando a los padres el pronóstico reservado y la necesidad de vigilancia para prevenir ambliopía.

Conclusiones: el diagnóstico clínico del queratoglobo en edades tempranas es difícil por su similitud con otras enfermedades oculares congénitas y la colaboración del paciente. La corrección temprana del defecto refractivo elevado previene la aparición de ambliopía.

Palabras claves: ASTIGMATISMO; DIAGNÓSTICO CLÍNICO; DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL; ENFERMEADES DE LA CÓRNEA; LENTES DE CONTACTO.

ABSTRACT

Introduction: congenital keratoglobus is a bilateral disease characterized by generalized or diffuse, non-inflammatory corneal thinning. It is associated with high refractive errors and corneal fragility, which may lead to amblyopia and ocular perforation, with negative implications for the quality of life of patients and their families.

Objective: to describe the clinical features, differential diagnosis, and therapeutic options in a patient with congenital keratoglobus.

Case Report: a six-month-old male infant, with no relevant prenatal or perinatal history, was referred to pediatric ophthalmology for ocular screening. The initial examination revealed large corneas with generalized protrusion and bilateral central thinning, deep anterior chamber, and clear media. Retinoscopy showed high refractive errors, confirmed by keratometry and pachymetry, with corneal diameters of 14 mm and normal intraocular pressure. Fundus examination revealed an attached retina and an optic disc with well-defined margins. Differential diagnoses such as isolated megalocornea, keratoconus, and congenital glaucoma were ruled out based on biometry, gonioscopy, and absence of characteristic clinical signs. Genetic studies excluded association with autosomal recessive syndromes. Optical correction with rigid gas-permeable contact lenses and periodic follow-up were indicated, with parents informed about the guarded prognosis and the need for vigilance to prevent amblyopia.

Conclusions: clinical diagnosis of keratoglobus at early ages is challenging due to its similarity with other congenital ocular diseases and the patient's limited cooperation. Early correction of the high refractive error prevents the onset of amblyopia.

Keywords: ASTIGMATISM; CLINICAL DIAGNOSIS; DIAGNOSIS, DIFFERENTIAL; CORNEAL DISEASES; CONTACT LENSES.

RESUMO

Introdução: o queratoglobos congênito é uma doença bilateral caracterizada por afinamento corneano generalizado ou difuso, não inflamatório. Está associado a erros refrativos elevados e fragilidade da córnea, que podem ocasionar ambliopia e perfuração ocular, com implicações negativas para a qualidade de vida do paciente e familiares.

Objetivo: descrever as características clínicas, diagnóstico diferencial e opções terapêuticas em um paciente com queratoglobos congênito.

Relato de Caso: lactente masculino de seis meses, sem antecedentes pré-natais ou perinatais relevantes, foi encaminhado à consulta de oftalmologia pediátrica para triagem ocular. O exame inicial revelou córneas grandes com protrusão generalizada e afinamento central bilateral, câmara anterior profunda e meios transparentes. A esquiocopia mostrou erros refrativos elevados, confirmados por ceratometria e paquimetria, com diâmetros corneanos de 14 mm e pressão intraocular normal. O exame de fundo de olho evidenciou retina aplicada e papila óptica com bordas definidas. Foram descartados diagnósticos diferenciais como megalocórnea isolada, ceratocone e glaucoma congênito, apoiados em biometria, gonioscopia e ausência de sinais clínicos característicos. Estudos genéticos excluíram associação com síndromes autossômicas recessivas. Indicou-se correção óptica com lentes de contato rígidas gás-permeáveis e acompanhamento periódico, explicando aos pais o prognóstico reservado e a necessidade de vigilância para prevenir ambliopia.

Conclusões: o diagnóstico clínico do queratoglobos em idades precoces é difícil devido à sua semelhança com outras doenças oculares congênicas e à limitada colaboração do paciente. A correção precoce do erro refrativo elevado previne o aparecimento da ambliopia.

Palavras-chave: ASTIGMATISMO; DIAGNÓSTICO CLÍNICO; DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL; DOENÇAS DA CÓRNEA; LENTES DE CONTATO.

INTRODUCCIÓN

El queratoglobos es una ectasia corneal que se caracteriza por adelgazamiento corneal generalizado o difuso, no inflamatorio. Considerado como una enfermedad bilateral rara, que puede aparecer de forma congénita o adquirida, sin predilección por sexo o grupos étnicos.^(1,2)

La variante congénita está presente desde el nacimiento, con progresión a formas más graves entre los 20 y 30 años. No se define un patrón hereditario, aunque, algunos autores describen que sea autosómico recesivo; asociado a síndrome de Ehler-Danlos tipo VI o síndrome de córnea frágil. La forma adquirida ha sido descrita en asociación con pacientes "frotadores crónicos" como resultado de queratoconjuntivitis alérgicas, blefaritis marginal crónica, inflamación orbitaria idiopática y enfermedad ocular distiroidea.^(3,4)

La presentación clínica, fundamentalmente en edades tempranas, suele confundirse con megalocórnea, queratocono y glaucoma congénito.⁽⁵⁾ Las complicaciones más frecuentes suelen ser la ambliopía por el defecto refractivo asociado y la perforación corneal.⁽⁶⁾ Realizar un diagnóstico temprano es imprescindible para corregir el astigmatismo elevado que produce, y evitar las secuelas negativas sobre la visión. Por tales razones se decidió realizar una presentación de caso con el objetivo de describir las características clínicas, diagnóstico diferencial y opciones terapéuticas en un paciente con queratogloblo congénito.

PRESENTACIÓN DE CASO

Lactante masculino de seis meses, que acude a consulta de oftalmología pediátrica para tamizaje de enfermedades oculares por su edad. Al interrogatorio, sus padres, niegan antecedentes prenatales, del parto y posnatales.

Al examen físico oftalmológico inicial con iluminación simple se detectaron ambos ojos con corneas grandes (figura 1). A la biomicroscopia del segmento anterior se constata: diámetro corneal aumentado con protrusión generalizada y adelgazamiento central en ambos ojos (AO). Cámara anterior profunda, iris sin alteración, pupila central, regular y simétrica, medios transparentes y reflejos pupilares normales en AO.



Fig.1 Diámetro corneal aumentado en AO

Al fondo de ojo dilatado: Papila óptica oval de bordes bien definidos, retina aplicada AO.

Esquiascopia (bajo dilatación):

OD: -2.00-5.50 x 180°

OI: -2.00-6.00 x 180°

Se planificaron estudios bajo anestesia general, con los siguientes resultados:

Queratometría: OD: K1 46.00 K2: 47.75, OI: K1 46.25 K2: 47.75

Corneometría: 14 mm AO

Presión intraocular (PIO): 12 mm Hg AO

Espesor corneal central: OD: 421 micras, OI: 424 micras

Biometría: OD: 21.49 mm, OI: 21.43 mm

Gonioscopia: ángulo camerular visible hasta banda del cuerpo ciliar en AO (ángulo abierto)

Por las características clínicas del paciente y los resultados de los exámenes realizados se descarta megalocornea aislada, queratocono y glaucoma congénito; se diagnosticó un queratoglobos congénito. Para descartar asociación con otros síndromes de herencia autosómica recesiva (Ehlers-Danlos tipo VI y síndrome de córnea frágil), se decidió interconsulta con especialistas en genética. Los estudios realizados en el centro provincial de Genética Médica fueron negativos.

Se indicó corrección óptica con lentes de contacto de gas permeable y mantener seguimiento periódico en consulta de oftalmología pediátrica y cornea, para evaluar el grado de progresión de la enfermedad, la evolución del defecto refractivo asociado y la prevención de ambliopía. Se explicó a los padres que el pronóstico visual era reservado.

DISCUSIÓN

El queratoglobos es una ectasia bilateral muy rara. La típica protrusión globular de la córnea es debida a un adelgazamiento generalizado o difuso, más marcado en la periferia, adoptando el perfil corneal, una forma globular. La cámara anterior es profunda y el diámetro corneal suele ser normal, aunque algunos autores reportan que puede estar aumentado, tal como se evidencia en el presente caso.^(1,7)

Se describe que puede ser congénito o adquirido. Genéticamente se le ha relacionado con el queratocono y a otros síndromes generales, los cuales fueron descartados. Las formas aisladas han sido descritas. Una presentación temprana se asocia a mayor riesgo de progresión y complicaciones. La hidropesía aguda y la perforación espontánea o por traumatismo, es frecuente.⁽⁸⁾

La enfermedad se caracteriza clínicamente por síntomas de visión fluctuante, hipersensibilidad luminosa, irritación y diplopía, aspectos que pueden pasar desapercibidos, por parte de los familiares, en las formas congénitas. El diagnóstico es generalmente clínico, una vez examinado el paciente, sin embargo, la queratometría, corneometría, paquimetría, topografía corneal y más reciente la tomografía corneal, han mejorado las posibilidades para identificar las ectasias corneales en etapas tempranas. Otros exámenes como la biometría, gonioscopia, toma de la presión intraocular y el fondo de ojo permiten la diferenciación con otras afecciones.⁽⁹⁾

El diagnóstico diferencial de queratoglobos ha de realizarse con megalocornea, queratocono y glaucoma congénito. En la megalocornea existe un diámetro corneal mayor de 13 mm, elemento presente en el caso, pero es descartada de forma aislada pues el grosor, curvatura y transparencia deben ser normales para plantear el diagnóstico. El paciente objeto de estudio presentó un grosor muy disminuido y aumento de curvatura.⁽⁵⁾

El queratocono se refiere a una ectasia corneal axial, bilateral, generalmente asimétrica, en la que el adelgazamiento causa un aumento progresivo de la curvatura corneal, con miopía y astigmatismo irregular. A pesar de ser la ectasia más frecuente, en el caso presentado se descarta porque la edad de presentación más frecuente es en la pubertad, con progresión a lo largo de la tercera y cuarta década de la vida. Al examen oftalmológico no se aprecian sombras en tijeras en la esquiastopia, el signo de la gota de aceite de Charleaux por retroiluminación con la pupila dilatada, ni los clásicos signos externos de Munson ni Rizzuti. Además, en lámpara de hendidura no se constataron otros signos: anillo de Fleisher, estrías de Vogt, opacidades corneales superficiales y profundas y nervios corneales prominentes.^(4,7)

Otro diagnóstico diferencial, imprescindible de realizar, es el glaucoma congénito, enfermedad que se descartó pues el paciente a pesar de presentar un diámetro corneal aumentado, no evidenció edema, la presión intraocular era normal, el fondo de ojo no expresaba alteración glaucomatosa y a la gonioscopia no se reportaron los signos característicos: ángulo poco diferenciado, inserción anterior del iris y presencia de membrana mesodérmica que tapiza total o parcialmente el ángulo (membrana de Barkan).⁽¹⁰⁾

Las opciones de tratamiento varían según la edad del paciente y las características clínicas de la enfermedad. El tratamiento general es fundamental; hay que instruir al paciente sobre la importancia de no frotarse los ojos, usar medicación tópica antialérgica en aquellos pacientes con atopias y el uso de lubricantes oculares tópicos.⁽¹⁾

La corrección óptica se puede lograr con cristales o lentes de contacto; son recomendados los rígidos de gas permeable y los lentes esclerales. Algunos autores desaconsejan su uso por mayor riesgo de traumatismo durante las maniobras de colocación y extracción, además de, mayor probabilidad de infección; sin embargo, otros especialistas reportan excelentes resultados si la adaptación se realiza en edades tempranas.⁽¹¹⁾ En el presente caso esta fue la opción considerada con buenos resultados durante el periodo de seguimiento.

Las opciones quirúrgicas son reservadas para pacientes con complicaciones o aquellos que no estuvieran satisfechos con los tratamientos correctivos mediante lentes, siempre valorando riesgo beneficio. Entre las técnicas quirúrgicas se encuentran los anillos intraestromales, la queratoplastia lamelar anterior y la queratoplastia penetrante con injertos corneales de gran diámetro (de limbo a limbo), aunque entraña mayor riesgo de rechazo por vascularización corneal, pérdida de células madre limbares y alteración anatómica del ángulo camerular.^(1,4,8)

A través del presente caso, se evidencia la importancia de un examen oftalmológico temprano. Es válido destacar la necesidad del cumplir con los programas de prevención de ceguera en Cuba, los cuales posibilitan el tamizaje de casos con enfermedades que pueden pasar desapercibidas por los familiares y que constituyen causa de baja visión o ceguera legal por ambliopía. El diagnóstico oportuno en el presente caso permitió un tratamiento precoz, encaminado a evitar esta complicación o secuela.

CONCLUSIONES

El diagnóstico clínico del queratogloblo en edades tempranas es difícil por su similitud con otras enfermedades oculares congénitas, y la colaboración del paciente. Un examen detallado y el uso de pruebas diagnósticas específicas permite un certero diagnóstico y la posibilidad de una corrección precoz del defecto refractivo elevado, con la finalidad de prevenir la aparición de baja visión o ceguera por ambliopía.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Fernández-García K, Jareño-Ochoa M, León-Rodríguez Y, Acuña-Pardo A. Ectasias. En: Río-Torres M, Fernández-Argones L, Hernández-Silva JR, Ramos-López M, Castillo-Pérez AC, Méndez-Duque de Estrada AM, et al. Oftalmología. Diagnóstico y tratamiento [Internet]. 2da ed. La Habana: Ciencias Médicas; 2018. p. 69-72. [citado 17/09/2025]. Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/libros/oftalmologia_diag_tratamiento_2ed/oftalmologia_diag_tratamiento.pdf
2. Wallang BS, Das S. Keratoglobus. Eye (Lond) [Internet]. 2013 [citado 17/09/2025]; 27(9):1004-12. Disponible en: <https://doi.org/10.1038/eye.2013.130>
3. Weiner C, Hecht I, Kotlyar A, Shoshany N, Zadok D, Elbaz U, et al. Association of Variants in TMEM45A With Keratoglobus. JAMA Ophthalmol [Internet]. 2021 [citado 17/09/2025];139(10):1089-1095. Disponible en: <https://doi.org/10.1001/jamaophthalmol.2021.3172>
4. Jhanji V, Ahmad S, Amescua G, Cheung AY, Choi DS, Lin A, et al. Corneal Ectasia Preferred Practice Pattern®. Ophthalmology [Internet]. 2024 [citado 17/09/2025];131(4):205-246. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ophtha.2023.12.038>
5. Ong APC, Zhang J, Vincent AL, McGhee CNJ. Megalocornea, anterior megalophthalmos, keratoglobus and associated anterior segment disorders: A review. Clin Exp Ophthalmol [Internet]. 2021 [citado 17 de septiembre de 2025];49(5):477-497. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/ceo.13958>
6. Eberly HW, Rosen DB, Pantanelli SM. Spontaneous Corneal Clearing after Descemet Membrane Rupture and Near-Total Detachment in Keratoglobus: A Case Report. Case Rep Ophthalmol [Internet]. 2024 [citado 25/09/2025];15(1):189-195. Disponible en: <https://doi.org/10.1159/000537742>
7. Ambrósio R Jr, Salomão MQ, Barros L, da Fonseca Filho JBR, Guedes J, Neto A, Machado AP, Lopes BT, Sena N Jr, Esporcatte LPG. Multimodal diagnostics for keratoconus and ectatic corneal diseases: a paradigm shift. Eye Vis (Lond) [Internet]. 2023 [citado 25/09/2025];10(1):45. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s40662-023-00363-0>
8. Sharma S, Fernandes M. Descemet stripping automated endothelial keratoplasty: An alternate surgical modality for Descemet's membrane detachment following hydrops in keratoglobus. Indian J Ophthalmol [Internet]. 2020 [citado 25/09/2025];68(3):513-514. Disponible en: https://doi.org/10.4103/ijo.IJO_1106_19

9. Esporcatte LPG, Salomão MQ, Neto ABDC, Machado AP, Lopes BT, Ambrósio R Jr. Enhanced Diagnostics for Corneal Ectatic Diseases: The Whats, the Whys, and the Hows. Diagnostics (Basel) [Internet]. 2022 [citado 25/09/2025];12(12):3027. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/diagnostics12123027>
10. Coviltir V, Marinescu MC, Urse BM, Burcel MG. Primary Congenital and Childhood Glaucoma-A Complex Clinical Picture and Surgical Management. Diagnostics (Basel) [Internet]. 2025 [citado 28/09/2025];15(3):308. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/diagnostics15030308>
11. Castro Cárdenas K, Zayas Ribalta Y, Hernández Conde M. Queratoglobos o ectasia corneal globular. Informe de caso. Mediciego [Internet]. 2020 [citado 01/10/2025];26(3):e1675. Disponible en: <https://revmediciego.sld.cu/index.php/mediciego/article/view/1675>