

Coloboma del Nervio Óptico

*Dr. PABLO Logroño y **Dr. RAMÓN Escaño ■

RESUMEN

El coloboma es una enfermedad ocular muy rara que puede presentarse de manera unilateral o bilateral. Frecuentemente se encuentra como hallazgo esporádico aislado, pero también puede asociarse con otras malformaciones oculares o síndromes sistémicos. Es por esto que requiere una exploración ocular minuciosa y sistemática.

El pronóstico visual varía de acuerdo al grado de severidad y al lugar de la malformación ocular. El coloboma es una causa importante de impedimento visual y ceguera en la niñez. Se estima que es responsable de 3-11% de los casos de ceguera en niños a nivel mundial y afecta a menos de 200,000 personas en la población de los Estados Unidos.

En el nervio óptico, el coloboma varía en severidad, desde un disco subdesarrollado hasta un nervio óptico irreconocible. El mismo, puede estar asociado a anomalías congénitas del prosencéfalo. Con mayor frecuencia se encuentra a nivel del iris, en cuyos casos, el paciente se queja de fotofobia. En estos casos se puede aliviar la fotofobia utilizando lentes de contacto oscuros con el centro claro, para corregir el defecto cosmético y reducir el exceso de luz a través del iris. En algunos casos se puede indicar, iridoplastia quirúrgica como medida de tratamiento.

INTRODUCCIÓN

Como profesionales en el campo médico de la oftalmología, sólo en contadas ocasiones nos es posible observar, e identificar, patologías cuya causa deriva del desarrollo embriológico del globo ocular. En el embrión, el desarrollo del ojo inicia a los 22 días de

vida con la aparición de un par de ranuras poco profundas a cada lado de la invaginación del prosencéfalo.*

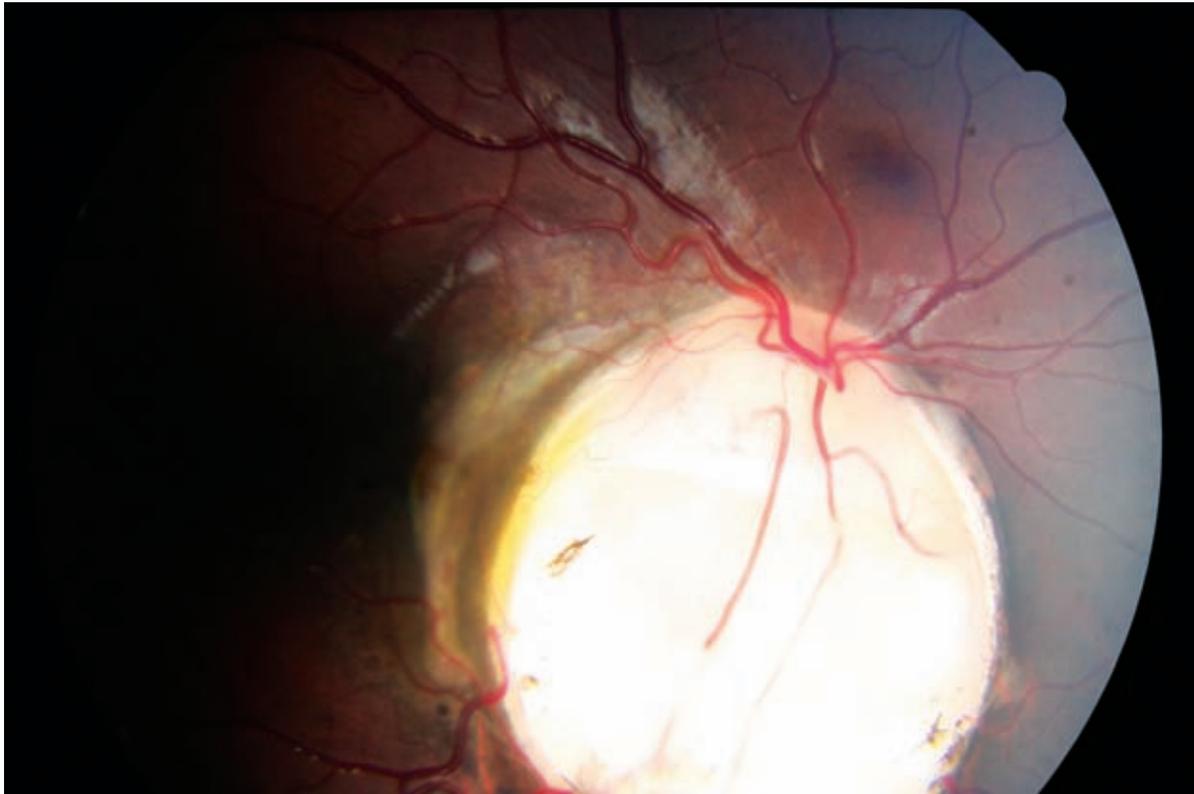
Subsecuentemente ocurren una serie de sucesos que incluyen múltiples eventos de tipo inductivos y morfogénicos, la proliferación y diferenciación de las células en un tejido maduro, y el establecimiento de redes neuronales que conectan la retina a los centros neuronales superiores (colículo superior, cuerpos geniculados laterales, lóbulos occipitales, etc.).* Las etapas de desarrollo incluyen la formación de las vesículas ópticas, la cúpula óptica, la fisura coroidea, la arteria hialoidea y la retina primitiva. Durante la 7ma semana, los labios de la fisura coroidea se fusionan y la boca de la cúpula óptica se transforma en una apertura redonda que será la pupila.

En condiciones normales, el cierre de la fisura coroidea se produce durante la 7ma semana de desarrollo, de lo contrario se produce una hendidura persistente. Comúnmente, dicha hendidura se localiza solamente en el iris, lo que se conoce como coloboma del iris. Sin embargo, también puede observarse en el cuerpo ciliar, en la coroides, en la retina y en el nervio óptico. Frecuentemente, esta malformación congénita se observa en combinación con otras anomalías oculares.*

Un coloboma es un defecto localizado, o ausencia de tejido, en el tracto uveal. Es causado por un cierre incompleto de la fisura coroidea produciendo un desarrollo incompleto del componente mesodérmico y neuro-ectodérmico en la zona de la hendidura. En el iris, generalmente se localizan a nivel del cua-

*Médico pasante Clínica Oftalmológica de Santo Domingo

**Oftalmólogo Pediátrico Clínica Oftalmológica de Santo Domingo



drante ínfero-nasal y pueden ser completos o incompletos, unilaterales o bilaterales. El coloboma atípico puede ocurrir en cualquier otra área.

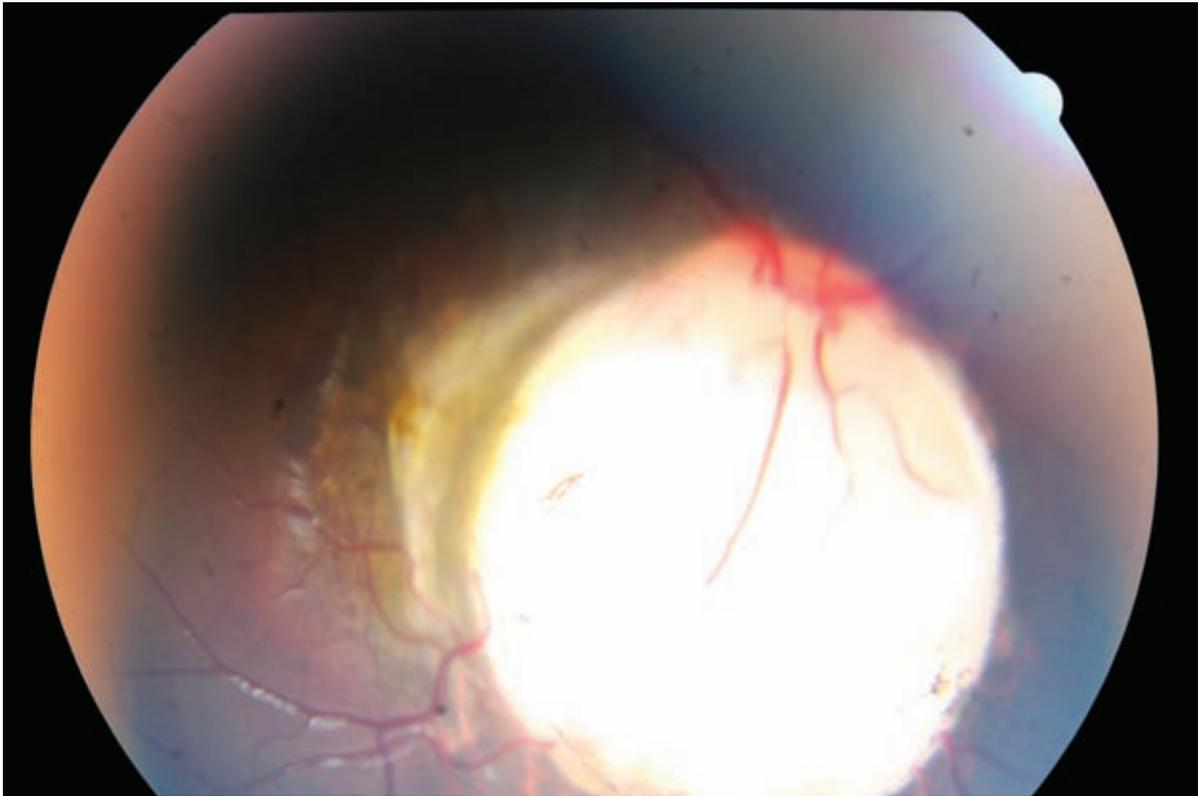
En este artículo se presenta un caso de coloboma del nervio óptico. La incidencia estimada del coloboma es de aproximadamente 1 en 10,000 nacimientos. No existen datos sobre su incidencia en la República Dominicana.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Infante femenina de 4 años de edad en enseñanza preescolar, con una inteligencia normal y características generales normales, se presenta en la Clínica Oftalmológica de Santo Domingo a causa de presentar desviación ocular del ojo derecho desde su nacimiento. Fue traída por su madre, quien afirmó que había mostrado el problema desde la primera infancia. No había antecedentes de una situación similar en su familia.

Un coloboma es un defecto localizado, o ausencia de tejido, en el tracto uveal. Es causado por un cierre incompleto de la fisura coroidea produciendo un desarrollo incompleto del componente mesodérmico y neuro-ectodérmico en la zona de la hendidura.

Utilizando el test de Pigassou, se determinó una agudeza visual en el ojo derecho de 20/400 que no mejoró con agujero estenopecico. El ojo izquierdo presentó una agudeza visual de 20/20.



El pronóstico visual varía de acuerdo al grado de severidad y al lugar de la malformación ocular. El coloboma es una causa importante de impedimento visual y ceguera en la niñez.

Durante la revisión estrabológica se observó epicanto severo, ducciones y versiones normales, posición primaria de mirada en ortoforia, posición número 2 en ortoforia y en la posición número 8 presentó exotropía de 5 dioptrías prismáticas. No presentó nistagmo manifiesto, ni latente.

Se realizó un examen cuidadoso y exhaustivo, utilizando lámpara de hendidura para visualizar los

anexos y la cámara anterior. No se observó anomalía alguna en los párpados, las conjuntiva, o en las córneas. Ambas cámaras anteriores eran profundas y normales.

Se recurrió a la oftalmoscopia directa para observar el fondo de ojo, donde se observó un nervio óptico izquierdo sin alteración y un nervio óptico derecho subdesarrollado y deforme (ver portada). Tanto el humor vítreo como los cristalinos estaban claros en ambos ojos.

El examen sistémico no reveló anomalías, no presentó malformaciones en las extremidades, ni alteraciones en su desarrollo psicomotor. Se le indicó realizarle tomografía axial computarizada de cráneo.

La madre manifestó haber cursado un embarazo y parto sin complicaciones, y refirió una historia neonatal sin alteraciones. Realizó sus chequeos de control prenatal de manera rutinaria en un centro hospitalario privado, e ingirió comprimidos de ácido fólico y

vitaminas del complejo B durante todo su embarazo.

Se diagnosticó ambliopía orgánica en ojo derecho por coloboma del nervio óptico del mismo ojo, síndrome tipo A leve no quirúrgico. El objetivo principal del tratamiento es expectante. Fue referida a un especialista en retina.

El consentimiento informado fue dado por la madre de la infante, tanto de manera oral como escrita, para la elaboración de este artículo y su posible publicación.

DISCUSIÓN

Probablemente, una gran proporción de los colobomas esporádicos, unilaterales o bilaterales, se deben a factores no genéticos. Muchas malformaciones no mendelianas, multisistémicas se asocian con coloboma. Algunos ejemplos incluyen el síndrome Charge, donde aproximadamente el 86% de los pacientes presentan coloboma uveal o del iris*, y los nevus sebáceos de Jadassohn, donde algunos pacientes tienen coloboma del iris y la coroides.* No se conocen los mecanismos subyacentes en estos estos síndromes, los cuales representan una proporción significativa de los casos de coloboma.

La mayoría de los casos heredados de coloboma se asocian con enfermedad sistémica. Veintisiete locus genéticos se han asignado a regiones cromosómicas específicas, y 21 de los genes han sido identificados. Once aberraciones cromosómicas han sido documentadas y 3 de estas se superponen con genes conocidos asociados a coloboma (SHH, CHX 10, MAF).*

En los fenotipos donde no se ha identificado el gen específico, 13 muestran herencia autosómica dominante, 14 autosómica recesiva, 3 se consideran ligados al cromosoma X, y en 7 fenotipos el modo de herencia aún no se ha establecido.

Una serie de estudios en humanos sugieren que el uso de ciertos fármacos durante el embarazo puede estar asociado con coloboma ocular. Estos incluyen la talidomida y el abuso del alcohol.* Otras causas reportadas de coloboma ocular son las infecciones maternas causadas por citomegalovirus, la toxoplasmosis, y la deficiencia de vitamina E, la radiación ionizante y la hipertermia.*

El manejo de coloboma implica un examen general minucioso en para descartar cualquier anomalía relacionada, tales como anomalías del corazón, atresia de coanas, anomalías genitales, anomalías del oído y retraso en el crecimiento. También hay que descartar anomalías dentales y retraso mental.

La exploración ocular se debe hacer para descartar nistagmo, estrabismo, ambliopía o disminución de la agudeza visual debido a errores de refracción. En el paciente también debe buscarse aniridia, microftalmia, anoftalmia y coloboma de otras partes del ojo.

La investigación de cada caso debería incluir resonancia magnética craneal, electrocardiograma, ecocardiografía, ecografía abdominopélvica y estudios cromosómicos.

El tratamiento consiste en refractar al paciente y de ser necesario, en la prescripción de anteojos, preferiblemente con un tinte oscuro. En los lentes de contacto y lentes intraoculares también son útiles los tintes coloreados. La ambliopía y el estrabismo también deben ser tratados. En algunos casos, se requiere iridoplastia quirúrgica para cubrir el defecto del iris. Cualquier otra anomalía que requiera atención también debe ser corregida, sea ocular o sistémica. ●

DATOS BIBLIOGRÁFICOS

1. **Atlas de oftalmología clínica.** Spalton, David J.; Roger A. Hitchings y Paul Hunter (2006) (en español). Elsevier, España. pp. 565. ISBN 8481748749.
2. **Coloboma del iris.** (en español). Enciclopedia médica en español.
3. Asensio Sánchez, VM; Corral Azor, A; Bartolomé Aragón, A y Paz García, M. de. **Síndrome renal-coloboma** (en español). Arch Soc Esp Oftalmol [online]. 2002, vol.77, n.11 [citado 2010-01-08], pp. 635-637. ISSN 0365-6691.