

DOI: 10.26820/recimundo/6.(3).junio.2022.284-290

URL: <https://recimundo.com/index.php/es/article/view/1800>

EDITORIAL: Saberes del Conocimiento

REVISTA: RECIMUNDO

ISSN: 2588-073X

TIPO DE INVESTIGACIÓN: Artículo de revisión

CÓDIGO UNESCO: 32 Ciencias Médicas

PAGINAS: 284-290



Anoftalmía bilateral congénita: a propósito de un caso

Bilateral congenital anophthalmia: regarding a case

Anofaltalmia congénita bilateral: um relato de caso

Erika Lisbeth Franco Mejía¹; Manuel Fidel Cárdenas²

RECIBIDO: 01/07/2022 **ACEPTADO:** 30/07/2022 **PUBLICADO:** 26/08/2022

1. Estudiante de la Carrera Medicina, Facultad de Ciencias de la Salud; Universidad Técnica de Ambato: Investigadora Independiente; Ambato, Ecuador; erika_franco98@hotmail.com;  <https://orcid.org/0000-0001-5119-0287>
2. Especialista en Pediatría; Docente de la Universidad Técnica de Ambato: Médico Tratante del Servicio de Pediatría del Hospital Básico de Salcedo; Ambato, Ecuador; fidel_card@yahoo.es;  <https://orcid.org/0000-0002-8740-2998>

CORRESPONDENCIA

Erika Lisbeth Franco Mejía

erika_franco98@hotmail.com

Ambato, Ecuador

RESUMEN

Introducción: La anoftalmía bilateral congénita es la ausencia de tejido ocular dentro de las dos cavidades orbitarias, debido a la ausencia de ambos ojos, se caracteriza por la falta de estímulo visual prenatal y postnatal que puede presentarse como parte de un síndrome o de manera aislada; su etiología no es específica, entre las cuales están las alteraciones cromosómicas, monogénicas y factores ambientales. **Objetivo:** Describir un caso clínico poco frecuente de anoftalmía bilateral congénita. **Materiales y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo, presentación de un caso clínico de anoftalmía bilateral congénita. **Resultados:** se presenta el caso de un paciente masculino de 5 meses de edad, nacido a las 38.2 semanas de gestación de una madre primigesta de 25 años de edad por parto cefalovaginal sin complicaciones, la cual no refiere antecedentes patológicos personales, familiares o factores ambientales que se asocian a la malformación, dentro de su historial prenatal, se reportan 2 ecos sin novedades, prescripción de multivitaminas e inmunizaciones completas. **Conclusiones:** la anoftalmía congénita bilateral es la ausencia completa de los globos oculares en las orbitas y su diagnóstico debe ser cuidadosamente diferenciado de la microftalmía y establecer si su presentación es aislada o como parte de un síndrome, el diagnóstico prenatal se establece con una historia clínica minuciosa que evalúe posibles antecedentes y factores de riesgo que puedan influir en la presentación de esta patología; además de estudios de imagen como ultrasonido y principalmente tomografía computarizada de orbita y cráneo. El tratamiento se establece después de un análisis individualizado de las necesidades y características del paciente, buscando disminuir las afecciones subsecuentes a esta malformación.

Palabras clave: Anoftalmía, Anoftalmía congénita, Malformaciones oculares, Prótesis oculares.

ABSTRACT

Introduction: Congenital bilateral anophthalmia is the absence of ocular tissue within the two orbital cavities, due to the absence of both eyes, it is characterized by the lack of prenatal and postnatal visual stimulation that can occur as part of a syndrome or in an isolated manner. ; its etiology is not specific, among which are chromosomal, monogenic alterations and environmental factors. **Objective:** To describe a rare clinical case of bilateral congenital anophthalmia. **Materials and methods:** Retrospective descriptive study, presentation of a clinical case of congenital bilateral anophthalmia. **Results:** the case of a 5-month-old male patient is presented, born at 38.2 weeks of gestation to a 25-year-old primigravid mother by cephalovaginal delivery without complications, who does not refer to personal, family pathological history or environmental factors. that are associated with the malformation, within her prenatal history, 2 echoes without news are reported, prescription of multivitamins and complete immunizations. **Conclusions:** bilateral congenital anophthalmia is the complete absence of the eyeballs in the orbits and its diagnosis must be carefully differentiated from microphthalmia and establish if its presentation is isolated or as part of a syndrome, the prenatal diagnosis is established with a clinical history. thorough evaluation of possible antecedents and risk factors that may influence the presentation of this pathology; In addition to imaging studies such as ultrasound and mainly computed tomography of the orbit and skull. The treatment is established after an individualized analysis of the needs and characteristics of the patient, seeking to reduce the conditions subsequent to this malformation.

Keywords: Anophthalmia, Congenital anophthalmia, Ocular malformations, Ocular prostheses.

RESUMO

Introdução: A anoftemia bilateral congénita é a ausência de tecido ocular dentro das duas cavidades orbitais, devido à ausência dos dois olhos, caracteriza-se pela falta de estimulação visual pré-natal e pós-natal que pode ocorrer como parte de uma síndrome ou de forma isolada; a sua etiologia não é específica, entre as quais estão as alterações cromossômicas, monogénicas e factores ambientais. **Objetivo:** Descrever um caso clínico raro de anoftemia bilateral congénita. **Materiais e métodos:** Estudo descritivo retrospectivo, apresentação de um caso clínico de anoftemia bilateral congénita. **Resultados:** é apresentado o caso de um paciente de 5 meses de idade do sexo masculino, nascido às 38,2 semanas de gestação a uma mãe primigesta de 25 anos de idade por parto cefalovaginal sem complicações, que não se refere à história patológica pessoal, familiar ou factores ambientais. que estão associados à malformação, dentro da sua história pré-natal, são relatados 2 ecos sem notícias, prescrição de multivitaminas e imunizações completas. **Conclusões:** a anoftemia congénita bilateral é a ausência completa dos globos oculares nas órbitas e o seu diagnóstico deve ser cuidadosamente diferenciado da microftalmia e estabelecer se a sua apresentação é isolada ou como parte de uma síndrome, o diagnóstico pré-natal é estabelecido com uma história clínica. avaliação exaustiva de possíveis antecedentes e factores de risco que podem influenciar a apresentação desta patologia; para além de estudos de imagem como a ecografia e principalmente a tomografia computadorizada da órbita e do crânio. O tratamento é estabelecido após uma análise individualizada das necessidades e características do paciente, procurando reduzir as condições subseqüentes a esta malformação.

Palavras-chave: Anoftalias, Anoftalias congénitas, Malformações oculares, Próteses oculares.

Introducción

La Anoftalmía representa aproximadamente el 4% de causas de ceguera congénita y se define como una condición en la que no existe tejido ocular dentro de la cavidad orbitaria, ya sea de forma unilateral o bilateral. La anoftalmía bilateral congénita (CBA) es la ausencia de ambos ojos que se caracteriza por no haber recibido nunca algún tipo de estímulo visual prenatal o posnatal (1). Suele presentarse de manera aislada (menos frecuente) o asociada a otro tipo de malformaciones principalmente cardíacas, musculo esqueléticas o del sistema nervioso central (forma sindrómica). Embrionariamente aparece entre la cuarta y séptima semana intrauterina por un defecto en el desarrollo del neuroectodermo, las causas a las que se le asocian son: duplicaciones, deleciones y translocaciones cromosómicas; causas monogénicas donde se ve implicado el gen SOX2 del cromosoma 3q26.3-q27; y factores ambientales dentro de los cuales se describen las infecciones durante el embarazo por rubeola o toxoplasma, consumo de alcohol, tabaco o algún tipo de droga(2)(3)(4). Esta patología tiene una prevalencia general estimada de 3 por cada 100 000 nacidos vivos y de 30 por cada 100 000 nacidos vivos asociadas a otras mal formaciones(5). Es menos frecuente en países desarrollados, mientras que en países donde existe alto índice de pobreza se reportan cifras de incidencia de 1 hasta 167 casos por cada 1 000 nacidos vivos(6)

La importancia del estudio se da por la baja presentación de casos de anoftalmía bilateral congénita sin asociación a algún tipo de síndrome o afección neurológica a nivel mundial. En Ecuador no existen reportes de casos publicados sobre este tema.

La ausencia congénita del ojo es la posible causa de una hipodesarrollo orbitario que como consecuencia produce deficiencias progresivas del desarrollo facial y palpebral, los cuales se han visto más marcados en la

anoftalmía bilateral congénita. En una media de 64% de pacientes, se han informado de sistemas extraoculares afectados entre los más frecuentes está la región craneofacial, malformaciones en cara, oído, cuello y extremidades. Además de alteraciones funcionales, físicas y psicológicas que dificultan el tratamiento y disminuyen la calidad de vida del paciente(7)(8).

La etiopatogenia de la anoftalmía se la puede clasificar en base a sus posibles causas, así tenemos:

- Primaria: falla del desarrollo de las fosas ópticas
- Secundaria: supresión del tubo neural
- Consecutiva: existe una degeneración una vez formada la vesícula.

Los efectos estructurales de la anoftalmía en el cerebro humano medidos mediante estudios de imagen han demostrado una reducción del tamaño del núcleo geniculado lateral (NGL) el cual es el centro visual del tálamo, produciéndose un recableado subcortical en el núcleo geniculado medial, la principal diferencia a nivel cortical es un aumento de grosor de la cinta cortical a orillas del surco calcarino por proyecciones de origen subcortical o de la corteza sensorial primaria aumentando la población de fibras cruzadas dentro de las radiaciones ópticas, además, la pérdida de entrada del NGL debido a la luz o estimulación retiniana podrían ser las causas de la falla de maduración en la corteza lo que explica el aumento de grosor de la cinta cortical un hallazgo común entre personas con ceguera congénita (9).

En cuanto a la clínica de la BCA podemos mencionar que los párpados, músculos extraoculares, sistema lagrimal y la órbita no dependen del desarrollo de la vesícula óptica por lo que estas estructuras podrían desarrollarse con un bajo grado de compromiso, es decir; órbita con hendidura palpebral y párpados pequeños, fondos de saco poco profundos y los conductos lagrimales

pueden o no presentarse lo que justificaría aquellos casos de anoftalmía en los que hay una baja producción de lágrimas por un inexistente estímulo del globo ocular (5)

El diagnóstico del anoftalmos debe realizarse en las primeras dos semanas de vida para descartar enfermedades sistémicas y buscar su posible etiología para lo cual se requiere una atención integral de disciplinas como oftalmología, neonatología, genética e imagenología que orienten los estudios para una evaluación y tratamiento adecuado. Los estudios más utilizados para el diagnóstico son: la ultrasonografía ocular, la Tomografía Axial Computarizada (TAC) y la Resonancia Magnética Nuclear (RMN) la cual cuenta con alto grado de especificidad e inocuidad para el rango pediátrico, haciendo de esta, el examen de elección ante las malformaciones congénitas relacionadas al sistema nervioso central (4).

El desarrollo posnatal que se da entre los 3 y 5 años de vida produce más del 90% de expansión del segmento posterior, por lo que la detección junto con el tratamiento adecuado y precoz de la anoftalmía ayudaría a conseguir un mejor resultado por la estimulación temprana de la órbita. Ningún tratamiento se encamina a restaurar la vista o a crear un nuevo ojo, sino que busca estimular el desarrollo del volumen orbitario para evitar malformaciones consecuentes, además de impedir el cierre de la hendidura palpebral y conseguir un adecuado crecimiento facial. Los métodos de tratamiento pueden ser quirúrgicos (intervenciones complicadas) o clínicos (8). El tratamiento clínico debe darse dentro de las primeras semanas de vida con la inserción de un conformador progresivamente agrandado, con el fin de mejorar el tamaño de la fisura palpebral, el fórnix conjuntival y los tejidos blandos de los párpados proporcionando espacio en el fórnix para una futura prótesis. La cirugía debe realizarse alrededor de los 3 años de vida y busca estimular el desarrollo orbitario (13).

Objetivo general

Describir un caso clínico poco frecuente de anoftalmía bilateral congénita

Objetivos específicos

- Realizar una revisión bibliográfica sobre la anoftalmía bilateral congénita y sus principales factores de riesgo
- Indagar sobre los métodos diagnósticos y posibles tratamientos de la Anoftalmía bilateral congénita

Material y métodos

Estudio descriptivo retrospectivo, presentación de un caso clínico de anoftalmía bilateral congénita

Resultados

Descripción del caso clínico

Paciente masculino de 5 meses de edad, nacido por parto normal de una madre primigesta de 25 años a las 38 semanas 2 días de gestación. Al examen físico del nacimiento, presentó un peso de 2415 gramos, perímetro cefálico de 34 cm al nacer y APGAR de 8 al minuto, de 9 a los 5 minutos, no se evidenció anomalías neurológicas o facies dismórficas asociadas, a la palpación no se detectó la presencia de globos oculares en las orbitas, los exámenes del sistema motor y auditivo fueron normales (Figura 1). No tiene antecedentes patológicos familiares de importancia. La madre recibió atención durante el embarazo en el centro de salud de Salcedo donde se le realizaron 2 ecos prenatales con reporte normal y prescripción de ácido fólico. No menciona antecedentes de infecciones como toxoplasma o rubeola, consumo de fármacos teratogénicos o exposición a agentes nocivos durante el embarazo. El paciente fue remitido al Hospital pediátrico Baca Ortiz para una evaluación más profunda donde le realizaron tomografía computarizada y confirman diagnóstico de anoftalmía bilateral congénita y se discute un posible tratamiento a futuro en base al desarrollo y necesidades del mismo. Al

momento el paciente presenta un peso de 6.520 gramos (puntuación Z de peso para la edad: Z-1), talla de 59.8 cm (puntuación Z de talla para la edad: Z-2), perímetro cefálico de 41.8 cm (puntuación Z de perímetro cefálico para la edad: Z0), perímetro abdominal de 39.5 y torácico de 42 cm. No

se evidencia algún tipo de malformación o facies dismórficas que puedan relacionarse con algún síndrome. Desarrollo neurológico sin alteración aparente, la madre menciona que su desarrollo ha sido normal dentro de lo que cabe hasta el momento.



Imagen 1. Paciente con anoftalmía 1

Fuente: Los autores

Discusión

Kreshnike define a la anoftalmía como la ausencia de restos oculares visibles y la inexistencia de estructuras oculares y tejidos neuroectodérmicos dentro de los alveolos con la particularidad de que nunca han experimentado estimulación visual prenatal o posnatal, está íntimamente asociada a causas genéticas y familiares sin embargo el caso expuesto no tiene asociación a ninguna de estas etiologías y existe un número nulo de casos reportados en Ecuador sin embargo el caso expuesto cumple con la definición de la misma (10). Los factores ambientales implicados en la anoftalmía son las infecciones adquiridas en el embarazo, exposición a talidomida, deficiencia de vitamina A por parte de la madre, exposición a la radiación gestacional, abuso materno de solventes, madres mayores de 40 años, partos múltiples y recién nacidos con bajo peso, ninguna de estas características estuvo asociadas al caso durante o después del embarazo (11)(12).

Rojas en su publicación menciona que la ausencia del ojo es la razón principal del hipodesarrollo orbitario, la carencia de párpados y de saco conjuntival dada por la falta de estímulo para el desarrollo de las mismas, en el caso expuesto, no hay evidencia de malformaciones adyacentes a la órbita sin embargo el tamaño del párpado es visiblemente anormal (13).

La anoftalmía generalmente se presenta como parte de un síndrome con múltiples malformaciones, entre los más frecuentes están el síndrome de Goldenhar y el de Hallerman Streiff, los cuales además presentan, malformaciones auriculares, mandibulares, vertebrales y pelo escaso; anomalías de los dientes, cambios degenerativos de la piel y baja estatura respectivamente. Cervantes clasifica a la anoftalmía en primaria, a aquella que es una completa ausencia de globo ocular aunque el párpado, conjuntiva y lagrimal estén presentes; secundaria, en la que el párpado inicia su desarrollo pero por algún motivo se detiene y existe un tejido residual en la orbita y finalmente como

anoftalmía degenerativa cuando el ojo inicio su formación y se degenera, generalmente secundario a una irrigación escasa, la anoftalmía del paciente expuesto se lo categorizó como anoftalmía primaria por sus características (3)(14).

Entre los exámenes para el diagnóstico prenatal está el ultrasonido que es capaz de detectar la anoftalmía, sin embargo su aplicación es hasta el segundo trimestre, los ultrasonidos de tercera y cuarta dimensión son los más recomendados para observar los ojos del bebe en el embarazo; la amniocentesis es un estudio útil a partir de las 14 semanas de gestación y permite analizar e identificar defectos bioquímicos, cromosómicos o del tubo neural, sin embargo el caso de anoftalmía analizado no tiene relación etiológica cromosómica o bioquímica. Martínez refiere que la tomografía computarizada de orbita y cráneo puede demostrar la presencia de atrofia en zonas del cerebro que pueden relacionarse con el defecto que produce la ausencia ocular, en el presente, el examen de imagen complementario en el diagnostico fue la Tomografía, la cual reporto la ausencia total de tejido ocular(5)(3) (15).

Bridge y Watkins refiere en un análisis de sustancia blanca que existe un volumen menor en los casos de anoftalmía en relación con los controles de las personas videntes en la región del quiasma y tracto óptico. Se presenta una contradicción al haber una disminución de la integridad y por otro lado los tractos de conectividad entre el talamos y la corteza occipital estaban intactos, sin disminución de volumen o fuerza (9)(16).

Es importante recalcar que en los controles y ecografías prenatales que se realizó la madre del paciente expuesto, ninguno reporto anomalías o ausencias estructurales de ningún tipo.

Conclusiones

La anoftalmía es el termino cuya definición es la ausencia total del ojo, se considera una

entidad muy rara y representa una falla de la vesícula óptica primaria. Se debe tener en cuenta los factores de riesgo que cada paciente presenta, antecedentes familiares, controles prenatales, hábitos maternos antes y durante la gestación. De acuerdo a la revisión bibliográfica que se realizó no se encontró una predilección de género, pero si existe mayor prevalencia de enfermedad bilateral y el 25% del total de casos reportados están asociados a algún síndrome. El diagnóstico debe ser inmediatamente después del nacimiento con el fin de buscar otras patologías asociadas mediante un examen físico y clínico completo, la prueba de imagen de elección es la resonancia nuclear magnética por su alto grado de especificidad en pediátricos.

En los casos de anoftalmía sin otra enfermedad asociada, es importante realizar un seguimiento continuo para analizar el desarrollo facial y la posibilidad de un tratamiento quirúrgico a largo plazo. Los pacientes con anoftalmía bilateral pueden lograr una buena estética incluso con un crecimiento orbitario insuficiente porque existe una asimetría similar en ambos lados.

Conflicto de intereses

El autor declara no poseer conflicto de intereses

Bibliografía

1. Bridge H, Coullon GSL, Morjaria R, Trossman R, Warnaby CE, Leatherbarrow B, et al. The Effect of Congenital and Acquired Bilateral Anophthalmia on Brain Structure The Effect of Congenital and Acquired Bilateral Anophthalmia on Brain Structure ABSTRACT. *Neuro-Ophthalmology* [Internet]. 2021;45(2):75–86. Available from: <https://doi.org/10.1080/01658107.2020.1856143>
2. Halilbasic M, Jusufovic V, Musanovic Z, Cabric A. Congenital Bilateral Anophthalmia: a Case Report and Review of Literature. *Med Arch (Sarajevo, Bosnia Herzegovina)*. 2018;72(4):300–2.
3. Odontología FDE. Universidad Nacional Autónoma de México Facultad de Odontología División de Estudios de Posgrado e Investigación Especialidad en Prótesis Maxilofacial “ Ortopedia de la cavidad anoftálmica en paciente pediátrico con

- anoftalmia congénita unilateral". 2019;
4. Zakaria M, Alsaman B, Agha S, Sallah H, Badawi R, Kitaz MN. Bilateral anophthalmia and intrahepatic biliary atresia , two unusual components of Fraser syndrome : a case report. 2020;1–6.
 5. Bridge H, Watkins KE. Structural and functional brain reorganisation due to blindness: The special case of bilateral congenital anophthalmia. *Neurosci Biobehav Rev* [Internet]. 2019;107:765–74. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2019.10.006>
 6. Anophthalmus C, Mgi E, Maricel YO, Fonseca P, Grado IEII. Anoftalmo congénito familiar. 2015;19(4):1–7.
 7. Galindo-Ferreiro A, Elkhamary SM, Alhammad F, AlGhafri L, AlWehaib M, Alessa D, et al. Characteristics and management of congenital anophthalmos and microphthalmos at a tertiary eye hospital. *Orbit (London)* [Internet]. 2019;38(3):192–8. Available from: <https://doi.org/10.1080/01676830.2018.1521843>
 8. Caso PDE. *Revista Habanera de Ciencias Médicas*. 2018;17(5):837–46.
 9. Nayak A, Dave TV, Ali MJ, Tiwari A. Lacrimal drainage system anomalies in microphthalmia anophthalmia coloboma complex. *Orbit (London)* [Internet]. 2020;39(3):155–9. Available from: <https://doi.org/10.1080/01676830.2019.1634105>
 10. Dedushi K, Hyseni F, Musa J, Saliqaj K, Vokshi V, Guy A. A rare case of anophthalmia without any family history and antenatal risk factors □. *Radiol Case Reports* [Internet]. 2021;16(12):3772–5. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.radcr.2021.09.001>
 11. Parker E, Czyz CN. *Embriología , Malformaciones Oculares Introducción Desarrollo Fisiopatología*. 2022;4–8.
 12. Zhang Y, Zhang X, Long R, Yu L. A novel deletion mutation of the SOX2 gene in a child of Chinese origin with congenital bilateral anophthalmia and sensorineural hearing loss. *J Genet* [Internet]. 2018;97(4):1007–11. Available from: <https://doi.org/10.1007/s12041-018-0970-4>
 13. Congénitas AYM, Oculares P. Anoftalmía y microftalmía congénitas. prótesis oculares. 2019;
 14. Arce-Estrada GE, Gómez-Toscano V, Cedillo-Peláez C, Sesman-Bernal AL, Bosch-Canto V, Mayorga-Butrón JL, et al. Report of an unusual case of anophthalmia and craniofacial cleft in a newborn with *Toxoplasma gondii* congenital infection. *BMC Infect Dis*. 2017;17(1):1–5.
 15. Slavotinek A. Genetics of anophthalmia and microphthalmia. Part 2: Syndromes associated with anophthalmia–microphthalmia. *Hum Genet* [Internet]. 2019;138(8–9):831–46. Available from: <https://doi.org/10.1007/s00439-018-1949-1>
 16. Riera M, Wert A, Nieto I, Pomares E. Panel-based whole exome sequencing identifies novel mutations in microphthalmia and anophthalmia patients showing complex Mendelian inheritance patterns. *Mol Genet Genomic Med*. 2017;5(6):709–19.

CITAR ESTE ARTICULO:

Franco Mejia, E. L., & Cárdenas, M. F. (2022). Anoftalmía bilateral congénita: a propósito de un caso. *RECIMUNDO*, 6(3), 284-290. [https://doi.org/10.26820/recimundo/6.\(3\).junio.2022.284-290](https://doi.org/10.26820/recimundo/6.(3).junio.2022.284-290)



CREATIVE COMMONS RECONOCIMIENTO-NOCOMERCIAL-COMPARTIRIGUAL 4.0.