



Anoftalmía congénita bilateral: Reporte de caso.

Bilateral congenital anophthalmia: Case report.

Doménica Jijón ¹ ID; Tania Carolina Pérez Cárdenas ² ID, Luis Celi Cueva ³ ID, Rosario Vaca ² ID

1. Facultad de Medicina, Universidad de las Américas, Quito, Ecuador.
2. Servicio de Pediatría, Hospital Quito N°1 de la Policía Nacional; Quito, Ecuador.
3. Departamento de Posgrado de Endocrinología, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de las Américas, Quito, Ecuador.

Recibido: Julio 1; 2023

Aceptado: Julio 27, 2023

Publicado: Agosto 29, 2023

Editor: Dr. Francisco Xavier Jijón Letort.

Membrete bibliográfico:

Jijón D, Pérez T, Celi L, Vaca R. Anoftalmía congénita bilateral: Reporte de caso. Revista Ecuatoriana de Pediatría 2023;24(2):160-167.

DOI: <https://doi.org/10.52011/211>

SOCIEDAD ECUATORIANA DE PEDIATRÍA

e-ISSN: 2737-6494



Copyright 2023, Doménica Jijón, Tania Pérez, Luis Celi, Rosario Vaca. This article is distributed under the terms of the [Creative Commons CC BY-NC-SA 4.0 Attribution License](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/), which permits non-commercial use and redistribution provided the source and original author are cited.

Resumen

Introducción: La anoftalmía congénita es una malformación ocular poco frecuente, consiste en la ausencia del globo ocular al nacimiento y puede presentarse de forma unilateral o bilateral.

Caso clínico: Su etiología es compleja e incluye factores tanto ambientales y como genéticos. Esta patología tiene una prevalencia general estimada de 3 por cada 100.000 nacidos vivos cuando se presenta de manera aislada y de 30 por cada 100.000 nacidos vivos cuando está asociada a otras malformaciones, representando aproximadamente el 4% de las causas de ceguera.

Taller diagnóstico: La anoftalmía puede ser diagnosticada tanto en el período prenatal como en el postnatal y su tratamiento, complejo y prolongado, dependerá del grado de severidad de la patología y del momento del diagnóstico, así como del inicio del tratamiento.

Evolución: Esta malformación contribuye de manera significativa en la morbilidad infantil y conlleva un impacto importante en el niño y su familia por lo que el diagnóstico prenatal es fundamental para poder iniciar una pronta intervención, a cargo de un equipo multidisciplinario donde, junto con el tratamiento médico, se enfatice el apoyo emocional y psicológico a la familia.

Conclusiones: La anoftalmía congénita es una malformación ocular grave que puede tener un impacto significativo en la vida del niño y su familia.

Palabras Clave

DeSC: Anoftalmos, Niño, Enfermedades del Recién Nacido, Enfermedades Genéticas Congénitas, Prótesis e Implantes, Informes de Casos.

* Autor para correspondencia.

E mail: <domenica.jijon@udla.edu.ec> Doménica Jijón / Dirección: Redondel del Ciclista, Antigua Vía a Nayón. CP 170104. Quito-Ecuador. Teléfono: [593] 9 875 45694

Revista Ecuatoriana de Pediatría 2023;24(2):160-167I

Abstract

Introduction: Congenital anophthalmia is a rare ocular malformation consisting of the absence of the eyeball at birth and can occur unilaterally or bilaterally.

Clinical case: Its complex etiology includes environmental and genetic factors. This pathology has an estimated overall prevalence of 3 per 100,000 live births in isolation and 30 per 100,000 live births associated with other malformations, representing approximately 4% of the causes of blindness.

Diagnostic workshop: In Ecuador, of the registered disabilities, 12% correspond to visual disabilities, and of these, 24% are associated with perinatal causes. Anophthalmia can be diagnosed both prenatally and postnatally, and its treatment, complex and prolonged, will depend on the degree of severity of the pathology and the time of diagnosis as well as the start of treatment

Evolution: This malformation contributes significantly to infant morbidity and has an essential impact on the child and his or her family, so prenatal diagnosis is essential to initiate early intervention by a multidisciplinary team that, along with medical treatment, emphasizes emotional and psychological support to the family.

Conclusions: Congenital anophthalmia is a severe eye malformation that can significantly impact the life of the child and their family.

Keywords:

MESH: Anophthalmos; Child; Infant, Newborn, Diseases; Genetic Diseases, Inborn; Prosthesis and Implants; Case Reports.

Introducción

Las malformaciones congénitas son alteraciones estructurales y funcionales que ocurren durante la vida intrauterina y pueden identificarse en la etapa prenatal, al nacimiento o en la vida tardía y estas influyen de forma importante en la morbilidad y mortalidad infantil [1].

De las malformaciones congénitas, las malformaciones oculares constituyen un amplio grupo de alteraciones de la organogénesis del ojo y ocupan uno de los primeros lugares como causa de discapacidad visual o ceguera en niños, contribuyendo de manera significativa a la morbilidad infantil [2].

Entre las malformaciones oculares congénitas se describen a la anoftalmía y microftalmía, definiéndose la anoftalmía como la ausencia del globo ocular con presencia de anexos oculares (párpados, conjuntiva y

aparato lagrimal, y la microftalmía se define como un ojo con una longitud axial dos desviaciones estándar por debajo del promedio para la edad [2,3].

La anoftalmía fue descrita por primera vez por Lyscostenes y Scenck en 1609 y luego por Barthelin en 1657. A inicios del siglo XIX Briggs descubrió el carácter hereditario de dicha alteración [3]. Esta malformación es poco frecuente y puede ser unilateral o bilateral [4], la patogenia precisa de la anoftalmía y la microftalmía sigue siendo desconocida. Mann [8] sugirió que la anoftalmía tiene su génesis temprano en la gestación como resultado de la falta de desarrollo del tubo neural anterior (anoftalmía secundaria) o fosas ópticas para agrandarse y formar vesículas ópticas (anoftalmía primaria). Una tercera categoría, la anoftalmía consecutiva o degenerativa, se aplicó a los casos en los que las vesículas ópticas habían degenerado y desaparecido después de su formación [5]. Su etiología es compleja e incluye factores

ambientales y genéticos; las causas ambientales pueden corresponder a factores potencialmente teratógenos como agentes químicos, biológicos o físicos que interrumpen el desarrollo ocular normal. Dentro de los factores genéticos pueden reconocerse tres tipos de origen: multifactorial, cromosómico y monogénico, con tasas del 18 al 24% de casos que se han asociado a mutaciones de los genes SOX2, RAX, OTX2, CHX10, FOXE3, GDF3, GDF6, CRYBA4 [2,5,6] de transmisión autosómica recesiva o dominante, con fenotipos diversos como aniridia, hipoplasia foveal, hipoplasia del nervio óptico o microftalmía y anoftalmía en los casos más severos.

En la anoftalmía bilateral congénita los párpados, músculos extraoculares, sistema lagrimal y la órbita, se forman de manera independiente del desarrollo de la vesícula óptica, por lo en el cuadro clínico se podrá observar estas estructuras desarrolladas 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 estar presentes. Esta es la razón por la que hay casos de anoftalmía en los que existe una baja producción de lágrimas, por un inexistente estímulo del globo ocular [7].

El diagnóstico se puede realizar prenatal o postnatalmente mediante los hallazgos clínicos, estudios de imagen (ultrasonido, tomografía computarizada y resonancia magnética) y el análisis genético [4,8].

En cuanto al tratamiento en los casos de anoftalmía y microftalmia congénita el fin del tratamiento es estimular el crecimiento adecuado de la órbita. El grado de deformidad del globo determina qué técnica de rehabilitación oculoplástica se requiere y dependerá de la edad del paciente y del volumen del contenido orbitario (ojo microftálmico y quiste orbital o sólo quiste orbital en casos de anoftalmía) por tal razón, el manejo de la cavidad en los niños con microftalmos y anoftalmos es complicado y prolongado. Entre las diferentes posibilidades

terapéuticas destacan: a) prótesis ocular, b) conformadores rígidos, c) expansores de gel de alta o baja hidrofilia, d) injerto dermograso, e) quiste orbitario, f) cirugía, y g) combinado [9].

Se presenta el siguiente caso de anoftalmía bilateral congénita como consideración de lo infrecuente de la patología y el relevante impacto médico, familiar y social que conlleva.

Caso clínico

Paciente femenina de 25 años, con embarazo de 39 semanas, quien recibió atención prenatal durante todo el embarazo, además de controles ecográficos particulares donde no se reportaron anomalías. Rutina prenatal, refirió normal. Eco cromosómico reportado con alteración de Doppler de arterias uterinas. Eco morfológico, reportado sin irregularidades. Curva de tolerancia a la glucosa dentro de parámetros normales. No se reporta infecciones congénitas ni urinarias durante el embarazo, ni consumo de fármacos teratógenos, únicamente refiere ingesta de vitaminas prenatales y ácido acetilsalicílico 100 mg una vez al día hasta 24 horas previas al parto, niega exposición a otros medicamentos, uso de alcohol, tabaco u otras drogas. No hay antecedentes de exposiciones a radiación. Es el primer embarazo de padres sanos, sin antecedentes personales ni familiares de importancia. Durante el primer trimestre refiere infección por SARS-CoV-2, que cursó con alza térmica no cuantificada, la misma que no requirió hospitalización ni necesidad de oxígeno complementario.

Se decide terminación de embarazo por cesárea a causa de desproporción cefalopélvica, sin complicaciones. Se recibe recién nacida femenina, presentación cefálica con circular de cordón en cuello, APGAR 9 - 9. Líquido amniótico claro con grumos. Datos antropométricos adecuados para la edad gestacional, peso 2870 gramos, talla 47.5 centímetros, perímetro cefálico 33,5 centímetros y perímetro braquial 10 centímetros. En el examen físico inmediato se evidencia órbita8 ocular bilateral vacía, párpados

fusionados, además de que no se palpa globo ocular bilateral.



Figura 1. Paciente con anoftalmía al examen físico.

El examen audiométrico y motor fue normal. Valorada por oftalmología, se realiza ecografía oftálmica con resultados de quiste ocular de 7.68 mm en ojo derecho, y ausencia de glóbulo ocular en ojo izquierdo. El diagnóstico fue confirmado por RMN de cráneo simple con resultados de microftalmía derecha y anoftalmía izquierda, sin cambios patológicos a nivel cerebral. Se realizan exámenes complementarios para descartar malformaciones acompañantes, entre ellos ecocardiograma que reporta situs solitus, levocardia. Relación anatómica normal. Tamaño y espesor de cámaras normales. Normofunción del ventrículo izquierdo Tapase 1.19. Ausencia de malformaciones congénitas y/ o adquiridas. Arterias coronarias normales. Flujos normales, normotensión pulmonar (TAS 30 mm). Pericardio normal.

Además de ecografía abdomino pélvica sin alteraciones morfológicas en hígado, vesícula biliar, páncreas y riñones. En la ecografía transfontanelar no se aprecian lesiones sobreañadidas en los surcos caudotálamicos. No se observa hidrocefalia. Sulcación cerebral de patrón usual preservado. No se aprecia alteraciones en la ecogenicidad de la sustancia blanca.

Elementos de la línea media adecuadamente desarrollados. Tronco encefálico y cerebelo sin alteraciones en la forma y ecogenicidad. Plexos coroideos simétricos, de tamaño preservado.

Figura 2. Ecocardiograma.

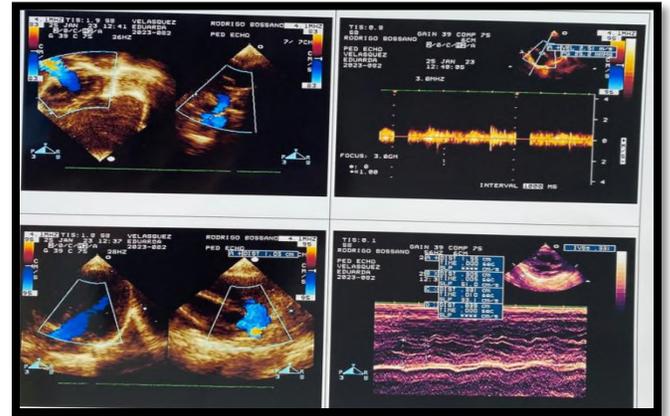


Figura 3. Ecografía oftálmica ojo derecho: quiste ocular de 7.68 mm.

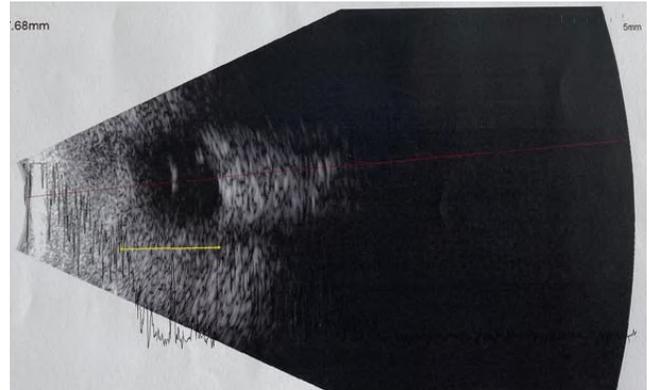


Figura 4. Ecografía oftálmica: ojo izquierdo, ausencia de glóbulo ocular.

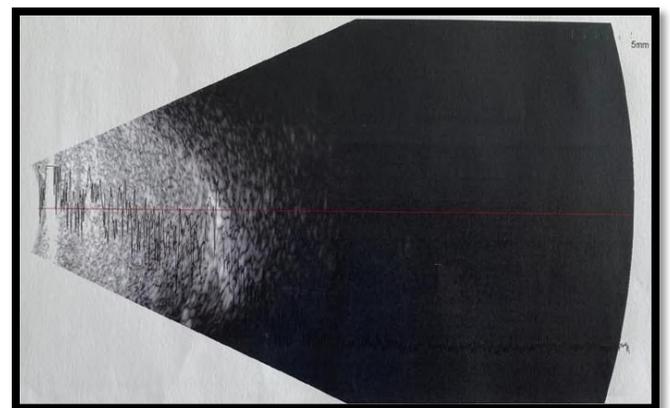
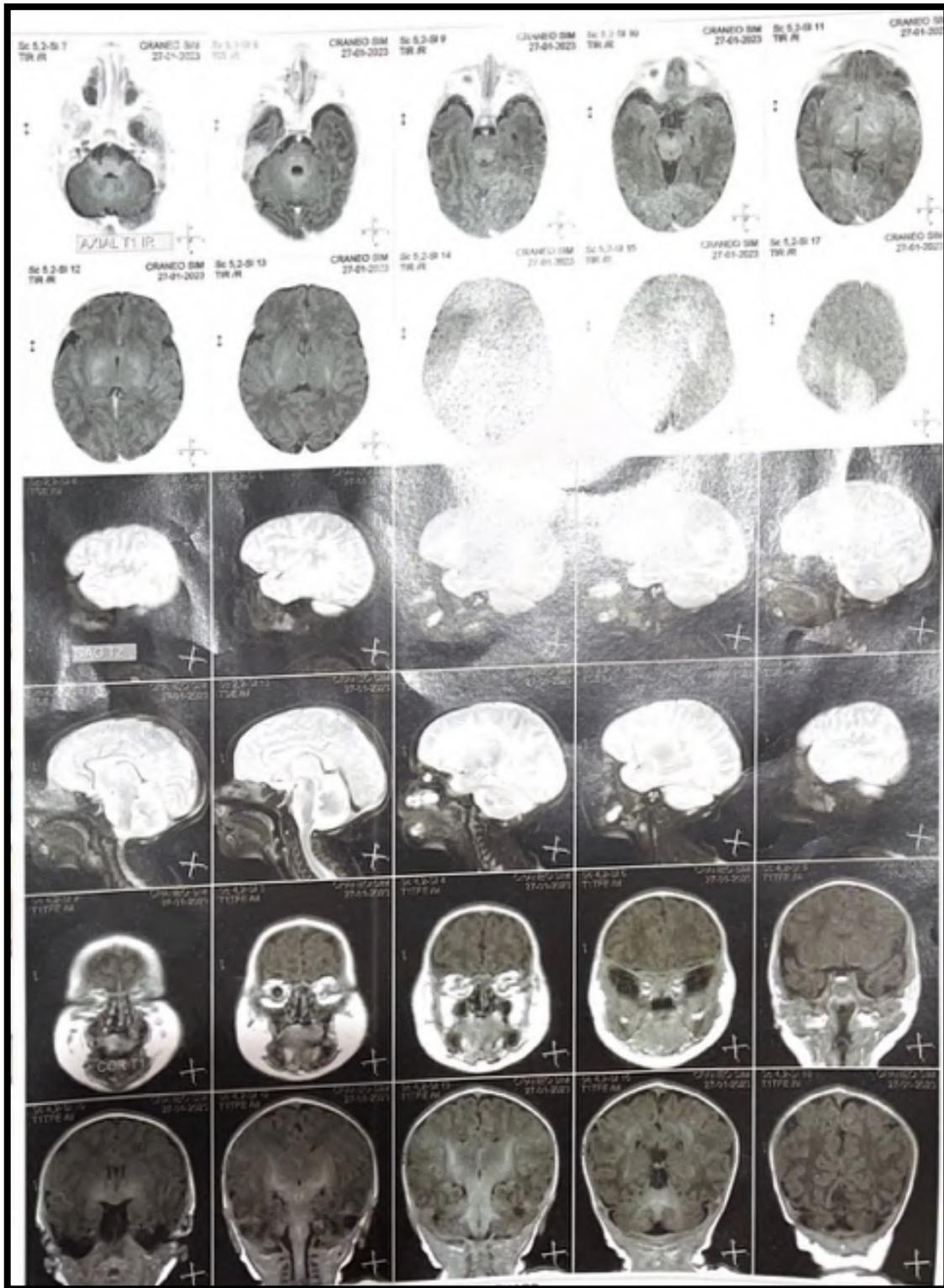


Figura 5. Resonancia magnética de cráneo simple: microftalmía derecha y anoftalmía izquierda.



Se refirió al departamento de cirugía oftalmológica para posible colocación de prótesis ocular.

Discusión

La anoftalmía congénita clínica es la ausencia uni o bilateral del globo ocular, que se presenta de forma aislada o como parte de un síndrome [10], se puede presentar 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 [7]. El caso presentado cumple con el concepto de anoftalmía y hasta el momento de este reporte no se ha asociado a ningún síndrome congénito.

Dentro de las causas asociadas a la anoftalmía se encuentran las de origen ambiental: exposición a teratógenos (agentes químicos, biológicos o físicos), infecciones adquiridas durante la gestación (rubéola, citomegalovirus, toxoplasmosis, varicela e influenza) y no infecciosas, como exposición a radiaciones ionizantes, consumo de drogas y déficit de vitamina A en la leche materna. Adicionalmente se ha comprobado que tienen carácter hereditario (transmisión autosómica dominante, autosómica recesiva y ligada al cromosoma X [3]). En el caso de nuestra paciente se descarta la asociación a factores ambientales sin embargo se requiere de estudio genético para determinar su asociación cromosómica o monogénica.

El diagnóstico prenatal puede realizarse por ecografía, cuando los globos oculares y el cristalino están ausentes, pero a menudo puede ser difícil diferenciar de la microftalmía grave y en algunos casos puede aparecer asociada con otras anomalías cerebrales (anencefalia y anomalías de la línea media) siendo la ecografía tridimensional superior a la bidimensional para el diagnóstico de estos casos [4]. En

el caso de nuestra paciente no se logró determinar la malformación ocular en el período prenatal llegando a su diagnóstico por hallazgos clínicos al momento del nacimiento.

El caso presentado se ubica como anoftalmía bilateral congénita aislada pues no se han detectado otras anomalías asociadas tanto en la exploración clínica como en los estudios de imagen, siendo importante su evaluación frecuente para seguimiento de su desarrollo facial con el propósito de iniciar el tratamiento oportuno y de elección para la paciente de acuerdo con sus características.

La importancia del desarrollo de información respecto a malformaciones congénitas raras o poco frecuentes radica en la posibilidad de establecer protocolos diagnósticos y terapéuticos para conseguir una intervención oportuna, tanto en el manejo de la patología, como en el impacto que esta puede ocasionar en el paciente y su ámbito familiar y social.

En el Ecuador se registran hasta enero del 2022 un total de 471.205 personas con discapacidad, de estas, cerca del 12% corresponden a discapacidad visual y de este grupo aproximadamente el 24% se asocian a causas prenatales [11, 12].

A pesar de contar con estos datos epidemiológicos, en nuestro país no se cuenta con información epidemiológica relacionada a esta malformación congénita y en la búsqueda realizada se registran dos casos reportados en Ecuador; uno como caso de anoftalmía bilateral congénita [7] y otro asociado a cardiopatía compleja, [11] lo que nos lleva a concluir que es relevante la realización de una base de datos que permita determinar de manera real las patologías raras o poco frecuentes presentes en nuestro país, con la finalidad de desarrollar políticas de salud que se encaminen en busca de la mejora en las condiciones de vida y salud de esta población afectada.

Conclusiones

El caso presentado nos lleva a concluir en la importancia del diagnóstico prenatal con el objetivo de identificar las causas probables y definir la terapéutica del paciente y el apoyo emocional y psicológico, tanto del niño como de su familia, debido al gran impacto que conlleva la anoftalmía en su desarrollo personal, familiar y social.

Abreviaturas

TAS: Tensión arterial sistólica.

Información suplementaria

No se declara materiales suplementarios.

Agradecimientos

No aplica.

Contribuciones de los autores

Doménica Jijón: Conceptualización, Conservación de datos, Adquisición de fondos, Investigación, Recursos, Software, Redacción - borrador original.
Tania Carolina Pérez Cárdenas: Conceptualización, Conservación de datos, Supervisión, Adquisición de fondos, Investigación, Recursos.
Luis Celi Cueva: Conceptualización, Supervisión, Adquisición de fondos, Investigación, Recursos.

Referencias

1. Navarrete-Hernández E, Canún-Serrano S, Valdés-Hernández J, Reyes-Pablo AE. Malformaciones congénitas al nacimiento: México, 2008-2013 [Congenital malformations at birth: Mexico, 2008-2013]. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2017 Jul-Aug;74(4):301-308. Spanish. doi: [10.1016/j.bmhmx.2017.02.003](https://doi.org/10.1016/j.bmhmx.2017.02.003). Epub 2017 Jul 8. PMID: 29382520.
2. García-Montalvo A, Zenteno C. Genetic basis of severe congenital eye defects. *Revista Mexicana de Oftalmología*. 2013;87(1):64-70. [elsevier.es](https://doi.org/10.1016/j.rmxo.2013.01.003)
3. Rojas Rondón I, Hazel Turiño Peña I, Lázara Ramírez García I, Danay Duperet Carvajal I, Yoandre Michel Carrazana Pérez I, Susana Rodríguez Masó I Instituto Cubano de Oftalmología II, et al. Manejo clínicoquirúrgico de la anoftalmia y de la microftalmia congénitas Clinical and surgical management of congenital anophthalmia and microphthalmia. *Revista Cubana de Oftalmología*. 2016;29. Available from: <http://scielo.sld.cu>
4. Reyna-Villasmil E, Briceño-Sanabria L, Briceño-Pérez C. Diagnóstico prenatal temprano de anoftalmia bilateral aislada. Reporte de caso clínico [Internet]. 2022. Available from: https://avum.org/2022_2_1/9CC_2022_2
5. Verma AS, Fitzpatrick DR. Anophthalmia and microphthalmia. *Orphanet J Rare Dis*. 2007 Nov 26;2:47. doi: [10.1186/1750-1172-2-47](https://doi.org/10.1186/1750-1172-2-47). PMID: 18039390; PMCID: PMC2246098.
6. Källén B, Robert E, Harris J. The descriptive epidemiology of anophthalmia and microphthalmia. *Int J Epidemiol*. 1996 Oct;25(5):1009-16. doi: [10.1093/ije/25.5.1009](https://doi.org/10.1093/ije/25.5.1009). PMID: 8921488.
7. Mejía E, Cárdenas M. Anoftalmía bilateral congénita: a propósito de un caso Bilateral congenital anophthalmia: regarding a case Anofaltalmia congénita bilateral: um relato de caso. *Revista Científica Mundo de la Investigación y el Conocimiento*. 2022;284-90. [recimundo/1800](https://doi.org/10.24018/revista.1800)

Rosario Vaca: Conceptualización, Supervisión, Adquisición de fondos, Investigación.

Todos los autores leyeron y aprobaron la versión final del manuscrito.

Financiamiento

Los procedimientos, estudios de laboratorio e imágenes constituyeron parte de las actividades regulares del servicio de pediatría y no fueron un costo adicional para el paciente. Los investigadores cubrieron los gastos administrativos de la presente investigación.

Disponibilidad de datos y materiales

Los conjuntos de datos generados y / o analizados durante el estudio actual no están disponibles públicamente debido a la confidencialidad del caso clínico.

Declaraciones

Aprobación de comité de ética y consentimiento para participar

No requerida para casos clínicos.

Consentimiento de publicación

Los autores cuentan con el permiso de publicación por parte de los padres del paciente.

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener conflictos de intereses.

-
8. López Muñoz H, Aguayo Saldías C, Lillo Climent F, Antileo Ramírez M. Anoftalmia congénita. Reporte de una serie familiar. *Odontoestomatología*. 2017 May 31;19(29):85–90. [scielo.uy/S1688](https://doi.org/10.52011/211)
 9. María D, Navas-Aparicio C, Hernández-Carmona SJ. Anoftalmía y microftalmía: descripción, diagnóstico y conducta de tratamiento. Revisión bibliográfica *Artemisa medigraphic en línea*. Vol. 82, 205 Julio-Agosto. 2008. [Medigraphic/17596](https://doi.org/10.52011/211)
 10. Ríos-Méndez RE, Lozano Chinga MM. Rare association of anophthalmia, complex congenital heart disease and pulmonary hypertension: case report. *Medwave*. 2016 Oct 7;16(9):e6568. Spanish, English. doi: [10.5867/medwave.2016.09.6568](https://doi.org/10.5867/medwave.2016.09.6568). PMID: 27813502.
 11. Consejo Nacional para la Igualdad de discapacidades - CONADIS. Estadísticas de discapacidad. 2022 [cited 2023 Mar 27]. Estadísticas de Discapacidad – Consejo Nacional para la Igualdad de Discapacidades. Available from: [consejodiscapacidades.ec/](https://www.consejodiscapacidades.ec/)
 12. Rodríguez Pujals R, Roberto Lardoeyt Ferrer I, José Reyes Vega I, Milton Jijón Arguello I, Milaydes Lardoeyt Ferrer I, Mercedes Gámez Fonseca VV, et al. Clinical and etiologic characterization of major disabilities in the Republic of Ecuador. Vol. 5, *Rev Cubana Genet Comunit*. 2011. [Medigraphic](https://doi.org/10.52011/211)

DOI: Digital Object Identifier PMID: PubMed Identifier SU: Short URL

Nota del Editor

La Revista Ecuatoriana de Pediatría permanece neutral con respecto a los reclamos jurisdiccionales en mapas publicados y afiliaciones institucionales.
