

# Drusas papilares bilaterales en hermanas gemelas

## *Bilateral disc drusen in twin sisters*

ABRALDES MJ<sup>1</sup>, MARTÍNEZ A<sup>2</sup>, LOSADA MJ<sup>2</sup>, ABREU JA<sup>1</sup>

### RESUMEN

**Objetivo/Método:** Las drusas papilares son unas infrecuentes excrecencias redondeadas que se observan generalmente dentro de la cabeza del nervio óptico que se heredan de forma autosómica dominante. Presentamos los casos de dos hermanas gemelas a las que en un estudio oftalmoscópico se les descubrió la existencia de unas anomalías papilares sugestivas de drusas del nervio óptico por lo que se decidió realizar un estudio angiográfico y del campo visual.

**Resultados/Conclusiones:** Una vez realizados el examen del campo visual y la angiografía fluoresceíngrafía se confirmó en ambos casos el diagnóstico de drusas papilares. Es destacable la gran similitud existente en las imágenes oftalmoscópicas y angiográficas de los dos ojos de ambas hermanas. Estas lesiones no deben ser confundidas con un papiledema.

**Palabras clave:** Drusas, papila óptica.

### SUMMARY

**Purpose/Method:** The disc drusen are an infrequently round about excrescence inside of the optic nerve. The inheritance is autosomal dominant. We describe an event in a twin sisters who have an anomaly in the optic disc suggestive of disc drusen. We accomplish an complete study with angiography and visual field.

**Results/Conclusions:** After the ophthalmology study we confirm the diagnosis of disc drusen in both sisters. The profit of this family case rests on images and photographs likeness between both twin sisters. These lesions must be distinguish from papilledema.

**Key Words:** Drusen, optic disc.

---

Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario de Canarias. La Laguna, Santa Cruz de Tenerife, España.

<sup>1</sup> Doctor en Medicina y Cirugía.

<sup>2</sup> Licenciada en Medicina y Cirugía.

Correspondencia:

Maximino J. Abalades

Servicio de Oftalmología

Hospital Universitario de Canarias

C/ Ofra, s/n, La Laguna

38320 Santa Cruz de Tenerife. España

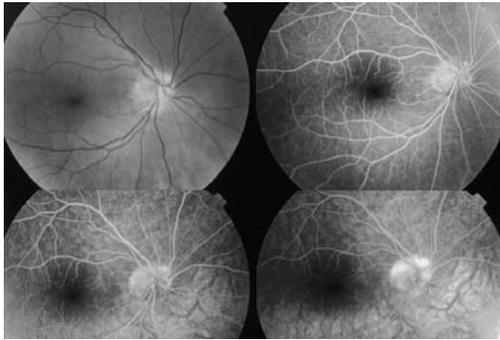


Fig. 1: Imágenes oftalmoscópicas y angiográficas del OD de la paciente n.º 1.

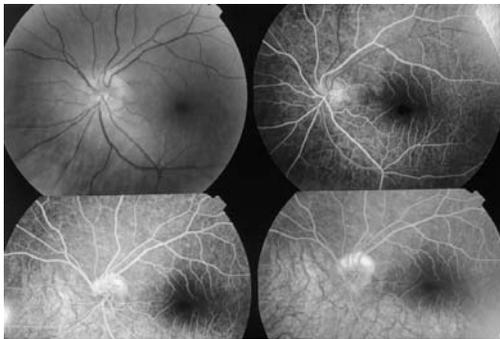


Fig. 2: Imágenes oftalmoscópicas y angiográficas del OI de la paciente n.º 1.

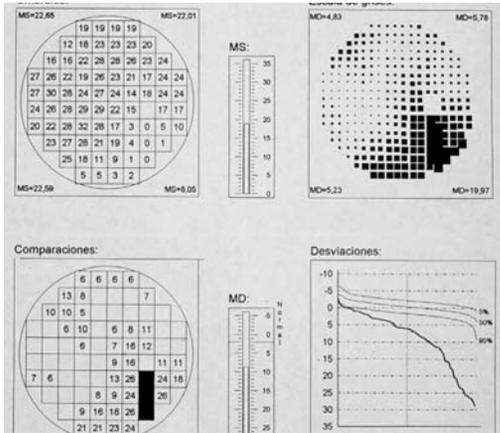


Fig. 3: Estudio campimétrico del OD de la paciente n.º 1.

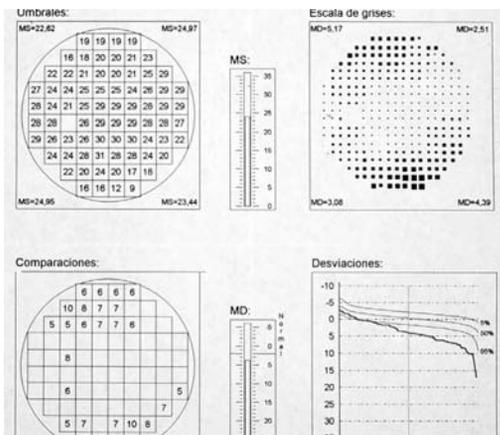


Fig. 4: Estudio campimétrico del OI de la paciente n.º 1.

## INTRODUCCIÓN

Las drusas papilares son unas excrecencias opalescentes en la superficie de la papila óptica o enterradas en el interior de su sustancia. Clínicamente, se presentan en cerca del 0,3% de la población general, siendo a menudo bilaterales y familiares transmitiéndose con un patrón irregular de herencia autosómica dominante.

Histológicamente derivan de restos axónicos calcificados estando compuestas por mucoproteínas con tendencia a la calcificación.

Su patogénesis no está todavía del todo aclarada. Se postula que a consecuencia de un metabolismo axonal anómalo con una alteración en el transporte axonal, se produce una calcificación intracelular de las mitocondrias. La ruptura axonal permitiría la extrusión de estas mitocondrias al espacio extracelular cuya continua mineralización iniciaría la formación de una drusa (1). Se ha descrito también una asociación estadísticamente significativa entre el tamaño del canal escleral y la formación de drusas papilares, de forma que los sujetos con un canal escleral de menor diámetro tienen un mayor riesgo de presentar drusas. Esto se cree que es debido a que la estrechez del canal escleral agrava el bloqueo del flujo axoplásmico a nivel de la lámina cribosa favoreciendo el desarrollo de las drusas (2).

Las únicas asociaciones patológicas de las drusas papilares son con la retinosis pigmentaria (3), las estrías angioides (4,5) y el pseudoxantoma elástico (5).

## CASOS CLÍNICOS

Presentamos los casos de dos hermanas gemelas bivitelinas de 39 años a las que en un estudio rutinario se les había descubierto a ambas, una anomalía papilar bilateral. No presentaban antecedentes patológicos familiares ni personales de interés. Ambas pacientes son miopes.

### Caso clínico n.º 1

La paciente presentaba una miopía de -5 dioptrías en OD y de -4,75 en el OI, alcan-

zando con su corrección una agudeza visual de 0,8 en ambos ojos. La motilidad ocular intrínseca y extrínseca era normal al igual que la exploración del polo anterior de ambos ojos. La presión intraocular era en ambos ojos de 13 mm Hg. La exploración oftalmoscópica reveló la existencia de anomalías papilares bilaterales consistentes en la existencia de papilas protuyentes y asimétricas, más marcadas en el OD que en el OI (figuras 1 y 2). El estudio campimétrico (figuras 3 y 4) mostró en el OD un aumento de la mancha ciega. En el OD la sensibilidad media (SM) fue de 18,97, el defecto medio (DM) de 8,81 y la varianza de pérdida (VP) de 70,17. En el OI la SM fue 23,98, el DM 3,80 y la VP 14,37. La angiografía fluoresceínica reveló en ambos ojos una tinción en las fases tardías del angiograma, sin evidencia de extravasación de colorante (figuras 1 y 2).

### Caso clínico n.º 2

La paciente presentaba una miopía de -6,25 dioptrías en OD y de -5,25 dioptrías en OI, alcanzando también con sus gafas una visión de 0,8 en ambos ojos. Al igual que su hermana mostraba una motilidad ocular intrínseca y extrínseca normal, no había alteraciones en el segmento anterior a excepción de una leve hiperemia y la presión intraocular era de 16 mm Hg en OD y de 14 mm Hg en OI. En ambos fondos de ojo se observaron igualmente papilas elevadas y asimétricas (figuras 5 y 6). El examen del campo visual puso de manifiesto en el OD una SM de 24,61, un DM de 3,16 y una VP de 13,87 y en el OI una SM de 25,10, un DM de 2,68 y una VP de 8,14 (figuras 7 y 8). El estudio angiofluoresceínico mostró bilateralmente la no existencia de extravasación de fluoresceína desde la cabeza del nervio óptico, así como tinción de las drusas en las fases tardías del angiograma (figuras 5 y 6).

## COMENTARIO

En ambos casos, con los estudios complementarios realizados se confirmó el diagnóstico de drusas papilares bilaterales. Además

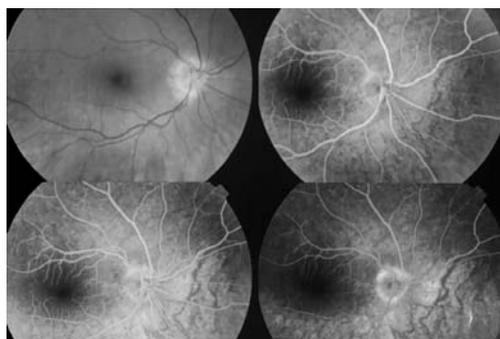


Fig. 5: Imágenes oftalmoscópicas y angiográficas del OD de la paciente n.º 2.



Fig. 6: Imágenes oftalmoscópicas y angiográficas del OI de la paciente n.º 2.

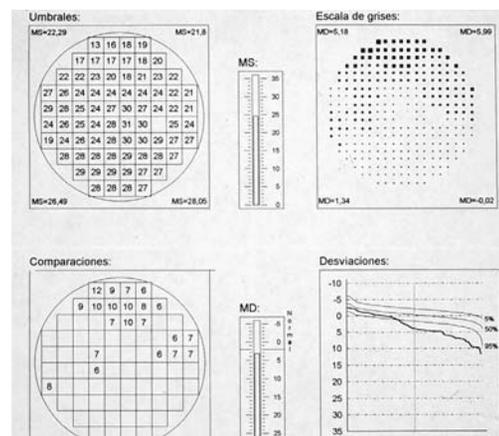


Fig. 7: Estudio campimétrico del OD de la paciente n.º 2.

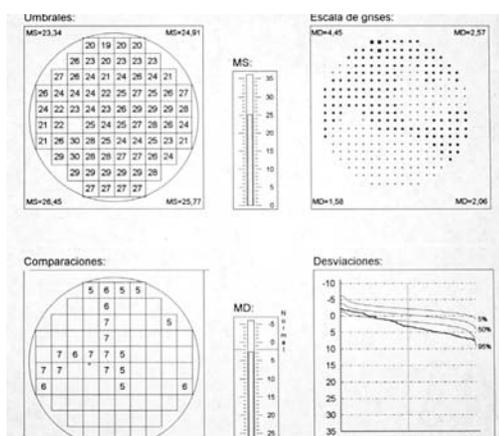


Fig. 8: Estudio campimétrico del OI de la paciente n.º 2.

de por su curiosidad iconográfica dada la gran similitud existente entre las imágenes oftalmoscópicas y angiográficas de los cuatro fondos de ojo explorados, el interés de estos casos radica por un lado en que la presentación tenga lugar en dos hermanas gemelas que no presentan ninguna otra patología, ni oftalmológica ni sistémica y, por otro lado, que estas lesiones deben de ser consideradas ante todo estudio de una elevación anómala de la papila no debiendo ser confundidas con un papiledema. A diferencia del papiledema, en las drusas papilares no se observa excavación de la papila y en el estudio angiográfico no se produce extravasación de fluoresceína desde el disco óptico, observándose en algunos casos el fenómeno de autofluorescencia.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Tso M: Pathology and pathogenesis of drusen of the optic nerve head. *Ophthalmology* 1981; 88 1066.
2. Mullie MA, Sanders MD: Scleral canal size and optic nerve drusen. *Am J Ophthalmol* 1985; 99: 356-359.
3. Barrera L, Sanabria MR, Navea A, Diaz M, Serra I, Marco M, Arguedas FA: Diagnóstico de las drusas de papila. *Arch Soc Esp Oftal* 1989; 57: 543-548.
4. Mansour Am: Is there an association between optic disc drusen and angiod streaks ? Graefe's *Arch Clin Exp Ophthalmol* 1992; 230: 595-596.
5. Coleman K, Hope RM, Mc Cabe M : Disk drusen and angiod streaks in pseudoxantoma elasticum. *Am J Ophthalmol* 112; 166-170, 199.