

Coloboma. A propósito de un caso

Coloboma. A case report

JEREZ OLIVERA E¹, BAETA BAYÓN L¹, CARRERAS DÍAZ H¹, CABRERA MARRERO B¹,
CRESPO LLORDEN A¹, CARDONA GUERRA P²

RESUMEN

Caso clínico: Se presenta el cuadro de una paciente de 49 años de edad que presentaba como hallazgo casual, durante un screening de retinopatía diabética, un coloboma iridiano, así como de nervio óptico y retina-coroides.

Discusión: El coloboma es un defecto congénito del tejido uveal por un cierre incorrecto de la fisura embrionaria.

Palabras Clave: Coloboma, malformación congénita

ABSTRACT

Case report: We present the case of a 49-year-old woman with an iris, optic nerve and retinal coloboma in her right eye, discovered by chance during a fundus examination for a diabetic retinopathy study.

Discussion: Coloboma is defined as a congenital defect in the uveal tissue and it occurs because of a failure of fusion of an embryonic feature called the intraocular fissure.

Key words: Coloboma, congenital defect.

INTRODUCCIÓN

El coloboma es una malformación congénita del tejido uveal, provocado por un cierre incompleto de la fisura embrionaria, de etiología genética, ambiental (teratógenos) o idiopática. Existen distintos grados y localizaciones del mismo. Otras patologías se asocian frecuentemente al coloboma, como

microcórnea, catarata o desprendimiento de retina, y puede aparecer aislado o acompañando a múltiples síndromes.

CASO CLÍNICO

Presentamos el caso clínico de una mujer de 49 años de edad que fue remitida a nues-

Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario Insular. Las Palmas de Gran Canaria.

¹ Licenciado en Medicina.

² Doctor en Medicina.

Correspondencia:

Eduardo Jerez Olivera

Hospital Universitario Insular. Servicio de Oftalmología

Avenida Marítima del Sur, s/n

Las Palmas de Gran Canaria

tro servicio para descartar retinopatía diabética (RD).

A la exploración presentaba una agudeza visual (AV) de cuenta dedos a un metro, que no mejoraba con estenopeico en el ojo derecho (OD), y de 1 en el ojo izquierdo (OI). La biomicroscopía (BMC) mostró una aniridia de unos 2 milímetros, que se extendía de las 5 a las 6 horas. La presión intraocular era de 14 mmHg. En el fondo de ojo (FO) apreciamos un nervio óptico (NO) aumentado de tamaño, con pérdida del anillo neuroretiniano prácticamente en su totalidad, a excepción del cuadrante supero-temporal y con salida anormal de los vasos sanguíneos. Desde el NO, y extendiéndose hacia la región inferior, destacaba una zona de aproximadamente 4 diámetros papilares de atrofia coriorretinina, que permitía ver esclera. Tanto la anomalía iridiana como la del FO eran compatibles con el diagnóstico de coloboma (figs. 1 y 2). De cara a la gradación de la RD, padecía una afectación moderada de la misma. En el OI destacó una RD similar a la del OD. A la paciente se le practicaron retinografías para catalogar la patología, así como una tomografía de coherencia óptica (OCT) (fig. 3) La OCT realizada consistió en un scan radial alrededor del nervio óptico que confirmó la disminución de la capa de fibras nerviosas.

DISCUSIÓN

El coloboma es el resultado del fracaso en el cierre de la hendidura embrionaria, 33 a 40 días después de la fecundación. Si la cúpula óptica permanece abierta, sus componentes ectodérmicos no van a estimular, a este nivel, el desarrollo de la coroides subyacente, por lo que esta zona sólo estará cubierta por la esclera.

El coloboma se considera típico si está localizado inferior y ligeramente nasal. Esto se debe a que la fisura fetal comienza cerrándose en la región del ecuador, extendiéndose anterior y posteriormente a aquél (2). Si la hendidura no se cierra por delante, faltarán los soportes ectodérmicos del iris y por lo tanto habrá un coloboma de éste. Cuando se produce afectación del cierre posterior, las

capas afectadas serán coroides, epitelio pigmentario y retina (2,3).

Fenotípicamente, el coloboma abarca un amplio abanico de posibilidades; así puede describirse, desde la afectación limitada al iris hasta la anoftalmía, donde no hay estructuras derivadas del neuroectodermo en la órbita. Pueden ser uni o bilaterales, por lo que esta variabilidad clínica se puede encontrar en ambos ojos de un mismo individuo, o en miembros de una misma familia. Nuestra paciente sólo padecía afectación de su OD.

La etiología es heterogénea, así, puede generarse por causa genética, medioambiental o idiopática (1,4). La mayor o menor afectación clínica no orienta hacia una u otra etiología.

Cuando el origen es genético puede ser por afectación cromosómica o monogénica. La mayoría de casos son esporádicos sin que exista antecedente familiar. Se ha descrito también un patrón autosómico dominante, sin haberse definido la base molecular propiamente dicha, y en más raras ocasiones, autosómico recesivo. Si el coloboma aparece asociado a otras alteraciones sistémicas, lo más probable es que genéticamente exista una alteración cromosómica, y no limitada a un gen. Se ha descrito la posibilidad de la malformación ante cualquier trisomía o deleción, sin embargo, algunos cromosomas se asocian más que otros. La trisomía más frecuentemente asociada es la del cromosoma 13 (trisomía del 13). Otros síndromes incluyen la triploidia o el síndrome en ojo de gato (cromosoma 22) (4). La asociación entre coloboma y otras alteraciones sistémicas se ha descrito hasta en un 38% de los casos (2). Nuestra paciente no asociaba ninguna otra patología sistémica.

De cara a las manifestaciones clínicas, tal y como se mencionó, existe muchos grados de expresión. A nivel iridiano puede afectar al espesor completo del mismo, incluyendo estroma y epitelio pigmentario o simplemente intuirse por transluminación y heterocromía focal. En la región coriorretiniana sucede lo mismo, pudiendo insinuarse un coloboma si existe disminución de pigmento o de vasos coroides en la región de la fisura fetal, hasta grandes defectos de tejido que permiten ver esclera (4). Ante un coloboma de nervio

óptico lo más llamativo es la gran excavación que presenta el mismo. Cuando la papila se afecta de forma aislada, la salida anormal de los vasos es útil para diferenciarlo de una papila con afectación glaucomatosa en estadio final.

El diagnóstico, aunque en la mayoría de las ocasiones es clínico, a veces requiere la realización de pruebas de imagen. Esto generalmente se lleva a cabo en aquellos colobomas de menor tamaño y localizados en regiones atípicas. Así, en ocasiones, para diferenciar una duplicación de nervio óptico de una pseudoduplicación por coloboma, se requiere el uso de ecografía, tomografía computerizada o resonancia magnética que corrobore la existencia o no, de 2 nervios ópticos (3). La angiografía fluoresceínica también sería útil al mostrar o no la ausencia de un sistema doble vascular. En nuestro caso se llegó al diagnóstico por la imagen clínica. Se le practicó una OCT que confirmó el defecto de la capa de fibras nerviosas a nivel del nervio óptico. La OCT es un instrumento óptico de precisión que genera imágenes de cortes transversales (tomografías) de las capas de la retina, permitiendo un examen detallado del NO. Su funcionamiento se basa en la interferometría, que es un principio similar al ultrasonido, pero que utiliza ondas de luz en lugar de ondas acústicas.

De cara al control del coloboma, es importante tener en cuenta que en muchas ocasiones se acompaña de disminución de AV en el ojo afectado y ambliopía, secundario a una anisometropía por diferencia en el tamaño ocular, afectación macular o del NO. Es necesario ante todo paciente diagnosticado de coloboma en edad infantil pautar un tratamiento anti-ambliopizante del ojo afecto si es monolateral o del ojo más afectado si es bilateral.

Se ha descrito también la posibilidad de aumento de la excavación papilar (EP) y pérdida del anillo neuroretiniano (ANR), sin presencia de glaucoma, por lo que es necesario un control oftalmoscópico, de presión intraocular y campo visual (CV) una vez hecho el diagnóstico (5). Ante la posibilidad de practicar OCTs de control, se recomienda realizar tomografías radiales para seguimiento del aumento en la EP o pérdida del ANR,

con el fin de evitar la subjetividad del examinador al evaluar el NO mediante oftalmoscopia indirecta o imágenes, y también la no colaboración del paciente, así como la progresión no secundaria a pérdida de fibras nerviosas que se puede encontrar en el CV. Por otro lado se ha demostrado que la OCT es capaz de detectar anomalías mucho antes que se aprecie en un CV u oftalmoscópicamente (6).

La asociación entre coloboma y membrana neovascular, aunque raro, existe. Parece deberse a que histopatológicamente un coloboma retinocoroideo estaría rodeado por terminaciones abruptas de la membrana de Bruch, siendo bien conocido que la membrana neovascular es secundaria a discontinuidad en la misma (7).

En el caso de nuestra paciente ya padecía una ambliopización severa del ojo afecto en el momento del diagnóstico.

Con este caso clínico pretendemos fomentar la realización de controles exhaustivos, así como el aplicar nuevas tecnologías en el estudio y seguimiento evolutivo de una patología sobradamente conocida.

BIBLIOGRAFÍA

1. S J Hornby, L Dandona, R B Jones et al. The familial contribution to non-syndromic ocular coloboma in south India. *Br J Ophthalmol* 2003; 87: 336-340.
2. A. Fonseca Sandomingo, J Abelairas Gómez, J M Rodríguez Sánchez. Actualización en cirugía oftálmica pediátrica. LXXVI Ponencia Oficial de la Sociedad Española de Oftalmología. 2000. Ed. Tecimedia editorial. Cap 20. 237-238.
3. N Islam; J Best, J S Mehta, S Sivakumar et al. Optic disc duplication or coloboma? *Br J Ophthalmol* 2005; 89: 26-29.
4. Duane's Clinical Ophthalmology on CD-ROM. 2004. Ed. Lippincott Williams and Wilkins.
5. Michael Moore, MD, Danielle Salles, MD, Lee M. Jampol, MD. Progressive optic nerve rim decrease in a patient with bilateral autosomal dominant optic nerve colobomas. *Am J Pphthalmol* 2000; 129: 517-520.
6. Carmen A. Puliafito, Michael R. Hee et al. Optical Coherence tomography of ocular diseases.
7. Medhat F. Guirgis, MD and Gregg T. Lueder, MD. Choroidal neovascular membrane associated with optic nerve coloboma in a patient with CHARGE association.