

## Anoftalmo congénito familiar

### Congenital Anophthalmus

**Esp. MGI. Y Oftalmol. Maricel Pérez Fonseca,<sup>I</sup> Esp. II Grado Oftalmol. Nelsis Rondón Paz,<sup>II</sup> Esp. I Grado Oftalmol. Elizabeth Remón Reyes,<sup>II</sup> Esp. II Grado Cir. Plástica y Caumatol. Roberto Frías Banqueris.<sup>II</sup>**

<sup>I</sup> Policlínico Universitario René Vallejo Ortiz. Manzanillo. Granma, Cuba.

<sup>II</sup> Hospital Provincial Celia Sánchez. Manzanillo. Granma, Cuba.

---

#### RESUMEN

Se presentan las características oftalmológicas de tres pacientes, dos hermanos: una hembra, un varón y su madre con diagnóstico de anoftalmo congénito. El anoftalmo es un trastorno genético que se produce cuando hay fallo en el desarrollo del neuroectodermo a partir de la placa neural anterior del tubo neural, durante el desarrollo embriológico, esta anomalía aparece intrauterino, por lo que es congénita, puede ser unilateral o bilateral, de etiología idiopática, esporádica. Se presenta por una herencia recesiva o ligada al sexo: trisomía 13-15. Estos pacientes se caracterizan por la ausencia del globo ocular en la cavidad orbitaria, orbitas pequeñas, con reducción de la cavidad ósea, agujeros ópticos pequeños, musculatura extrínseca ausente así como las glándulas y conductos lagrimales, hay acortamiento de los párpados, marcada disminución de los fondos sacos, con fornix conjuntival poco profundos, con particulares casi idénticas en los tres pacientes, la diferencia es que el hermano varón y la madre presentan anoftalmo unilateral y la hermana anoftalmo bilateral.

**Descriptor DeCS:** ANOFTALMOS; ANOMALÍAS CONGÉNITAS; ANOMALÍAS DEL OJO.

---

## ABSTRACT

There are discussed the ophthalmologic characteristics of three patients, two siblings (male and female) and their mother with diagnosis of congenital anophthalmus. The anophthalmus is a genetic disorder that is produced when there is a failure in the neuroectoderm development starting from the anterior neural plate to the neural tube, during the embryologic development; this is a unilateral intrauterine anomaly, for which it is congenital, and may be unilateral or bilateral with idiopathic and sporadic etiology. It is presented by a recessive or bound inheritance to the sex: trisomy 13-15. These patients are characterized by the absence of the eyeball in the orbital cavity, small orbits, with reduction of the bone cavity, small optic holes, absent extrinsic musculature as well as the glands and lachrymal conduits. There is a reduction of the eyelids, a marked decrease of the sacs, with shallow fornix conjunctivae, almost identical features in the three patients; the difference is that the male and his mother have unilateral anophthalmus and the daughter has bilateral anophthalmus.

**Subject heading:** ANOPHTHALMOS; CONGENITAL ABNORMALITIES; EYE ABNORMALITIES.

---

## INTRODUCCIÓN

La anoftalmia es una patología muy infrecuente que consiste en la ausencia total del globo ocular, conservando los párpados, el aparato lagrimal y musculatura ocular extrínseca. Los portadores de cavidades anoftálmicas presentan alteraciones orbito-palpebrales, poseen la órbita y la hendidura palpebral de menor tamaño.<sup>1</sup> La anoftalmia puede presentarse aislada o asociada a otras enfermedades sistémicas.<sup>1,2</sup>

La ocurrencia de las malformaciones congénitas es muy variable según autores y países. En los países más desarrollados la incidencia es menor. En las poblaciones más pobres la incidencia es mayor y se reportan cifras por 1 000 nacidos vivos de 10,6 hasta 167,0.<sup>3,4</sup>

En 1976, *Vistnes* fue el primero en dar nombre a los cambios que ocurren en una cavidad anoftálmica, como consecuencia directa de la pérdida del globo ocular en la que se producirá una disminución del volumen intraorbitario, esto conlleva a deformidades anatómicas y fisiológicas variadas en la órbita.<sup>4</sup>

El anoftalmo puede ser unilateral o bilateral, es decir, pueden faltar uno o los dos globos oculares, es una anomalía que aparece intraútero, provocada por un defecto en el desarrollo embrionario, se puede presentar cuando hay fallo en el desarrollo del neuroectodermo a partir de la placa neural anterior del tubo neural, tiene su origen entre la cuarta y la séptima semana, etapa crítica de este desarrollo y momento en que se produce parte del desarrollo facial.<sup>4-6</sup> En estudios tomográficos de cabeza y orbita realizado a estos pacientes se ha encontrado que pueden asociarse otras malformaciones congénitas como: la ausencia del quiasma óptico, así como agenesia o disgenesia del cuerpo calloso.<sup>7,8</sup>

Schittkowski y Hingst (2004) expresan que la pérdida congénita del ojo puede ser la razón más importante del hipodesarrollo orbitario. Esta deficiencia del desarrollo trae, por consiguiente, consecuencias funcionales, físicas y psicológicas, que dificultan su tratamiento.<sup>9,10</sup>

Las causas incluyen cuestiones genéticas de etiología idiopática, esporádica, recesivo o ligada al sexo y alteraciones cromosómicas dentro de ellas las más frecuentes son las trisomías 13-15 y 18 -47 cromosomas, además pueden existir antecedentes de infecciones durante el embarazo como rubéola, toxoplasmosis o pueden presentarse asociadas a síndromes con malformaciones faciales como: Síndrome de Goldenar o Síndrome de Hallermann-Strieff. Muchas veces no es posible determinar cuales fueron las causas que provocaron la anoftalmía.<sup>9-12</sup>

Motivados por la reducida incidencia de la anoftalmía y por ser esta una enfermedad muy rara, de la que se ha estudiado poco sobre las causas que dan lugar a su origen, se realiza la presentación de estos casos.

## **PRESENTACIÓN DE CASOS**

### **Caso 1**

Paciente femenina de 27 años de edad sin antecedentes patológicos personales, en los antecedentes patológicos familiares se describe la presencia de microftalmía en el padre. Al examen oftalmológico se constata en el ojo derecho cavidad orbitaria pequeña, anoftalmía unilateral, hendidura palpebral disminuida, fondos de sacos disminuidos y párpados pequeños (Fig. 1).



**Fig.1. Anoftalmia unilateral.**

### **Caso 2**

Paciente femenina de 11 años de edad con retraso mental severo que es traída a consulta por su madre por presentar ausencia de ambos globos oculares. En los antecedentes patológicos los familiares se detectan la presencia de microftalmía en el abuelo materno y anoftalmo unilateral en la madre. Al examen oftalmológico se observó: cavidades orbitarias pequeñas, hipertelorismo, anoftalmia bilateral, hendidura palpebral disminuida, fondos de sacos disminuidos, párpados pequeños, a lo que se le asocia retardo en el desarrollo psicomotor (Fig. 2).



**Fig. 2. Anoftalmia bilateral.**

### **Caso 3**

Paciente masculino de 3 años de edad sin antecedentes patológicos personales, en los antecedentes patológicos familiares se describe la presencia de microftalmía en el abuelo materno, anoftalmo unilateral en la madre y bilateral en la hermana. En el examen ocular se constata en el ojo derecho cavidad orbitaria pequeña, anoftalmia unilateral, hendidura palpebral disminuida, fondos de sacos disminuidos y párpados pequeños (Fig. 3).



**Fig. 3. Anoftalmia unilateral.**

## **DISCUSIÓN**

La anoftalmia congénita propicia una microórbita, con una apariencia temprana de atrofia craneofacial, esto conlleva a que no haya un buen desarrollo de la cavidad orbitaria. Esta malformación es consecuencia de una anomalía de la órgano génesis (ausencia de la vesícula óptica). Esta es una enfermedad extremadamente rara. Sin embargo, aquí se demuestra que es una entidad con alta penetración hereditaria autosómica dominante.<sup>1, 5, 9</sup>

Estos tres casos se tratan de tres miembros de dos generaciones consanguíneos de una familia venezolana (dos hermanos y la madre). A través del interrogatorio se pudo recoger el dato de que existe otro miembro de la familia materna con similar afectación, demostrándose que existe relación entre los pacientes afectados pertenecientes a esta familia.

Para los oftalmólogos el conocimiento del anoftalmo congénito es importante ya que constituye una emergencia en la oftalmología no solo por la ausencia de los globos oculares sino por el daño psicológico que ocasiona tanto al niño como a sus familiares, y las dificultades cosméticas que pueden derivarse al no ser tratadas tempranamente con prótesis y así contribuir a un mejor desarrollo de la cavidad orbitaria y buenos resultados cosméticos finales.

Esta enfermedad no deja de ser un problema serio no solo por la ausencia de los ojos sino también por la desfiguración secundaria que se produce a nivel de la órbita, es por ello que hay que pensar en el estudio del familiar y sobre todo no dejar de dar consejo genético.

Una vez más se pone de manifiesto la necesidad del chequeo oftalmológico infantil y el tratamiento oportuno, lo que permite en estos pacientes que se realice una restauración adecuada del volumen orbitario, y así evitar las deformidades que esta entidad produce.

## CONCLUSIONES

Esta enfermedad no deja de ser un problema serio no solo por la ausencia de los globos oculares, sino también por la desfiguración secundaria que produce a nivel de la orbita, la que cumple un rol fundamental en el desarrollo facial, es por ello que a estas familias hay que orientarlas, brindarle consejo genético y realizarles estudios, para de esta forma evitar que se afecte el menor número de sus miembros.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sylvester Perkins E, Whitten Hill D, Palomar Gómez P. En su: Fundamentos Científicos de Oftalmología. Genética y Globo Ocular. Rev Dialnet [Internet]. 1983 [citado 2015 Mayo 19]; 73-97. Disponible en: <http://dialnet.unirioja.es/servlet/libro?codigo=187259>
2. Soliman MM, MackyTA. Pattern of ocular trauma in Egypt. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol [Internet]. 2008 [citado 30 de junio de 2015]; 246:205-12. Disponible en: [http://download.springer.com/static/pdf/929/art%253A10.1007%252Fs00417-007-0720-4.pdf?originUrl=http%3A%2F%2Flink.springer.com%2Farticle%2F10.1007%2Fs00417-007-0720-4&token2=exp=1435671050~acl=%2Fstatic%2Fpdf%2F929%2Fart%25253A10.1007%25252Fs00417-007-0720-4.pdf%3ForiginUrl%3Dhttp%253A%252F%252Flink.springer.com%252Farticle%252F10.1007%252Fs00417-007-0720-4\\*~hmac=866c01e6aaba3cf6a70a7c5ef0e325edadc51e61468a7ffb36935b7223a6f148](http://download.springer.com/static/pdf/929/art%253A10.1007%252Fs00417-007-0720-4.pdf?originUrl=http%3A%2F%2Flink.springer.com%2Farticle%2F10.1007%2Fs00417-007-0720-4&token2=exp=1435671050~acl=%2Fstatic%2Fpdf%2F929%2Fart%25253A10.1007%25252Fs00417-007-0720-4.pdf%3ForiginUrl%3Dhttp%253A%252F%252Flink.springer.com%252Farticle%252F10.1007%252Fs00417-007-0720-4*~hmac=866c01e6aaba3cf6a70a7c5ef0e325edadc51e61468a7ffb36935b7223a6f148)
3. García Fernández Y, Fernández Ragi RM, Rodríguez Rivero M. Incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido. Rev Cubana Pediatr [Internet]. 2006 [citado 2013 Mayo 19]; 78(4): Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312006000400003&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312006000400003&lng=es).

4. Navarro Piera J, García-Delpechs, Soriano Lafarga, Verdejo Gimeno. Anoftalmía bilateral con agenesia del nervio óptico y del septum pellucidum. Síndrome de Morsier. Arch Soc Canar Oftal [Internet]. 2003[citado 2013 Mayo 19]; 14. Disponible en: <http://articulos.sld.cu/oculoplastia/archives/1873>
5. Ramírez García LK, Gómez Cabrera C, Díaz Azze M. Cavidades anoftálmicas atípicas. Rev Cubana Oftalmol [Internet]. 2010 Jun [citado 2013 Mayo 06]; 23(1): 49-56. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-21762010000100005&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21762010000100005&lng=es).
6. Soll DB. The anophthalmic socket. Ophthalmology [Internet]. 2005[citado 2013 Mayo 19]; 89(5):407-23. Disponible en: <http://www.aaojournal.org/article/S0161-6420%2882%2934774-0/pdf>
7. Toirac Romani CA, Salmon Cruzata A, Musle Acosta M, Rosales Fargié Y, Dosouto Infante V. Ecografía de las malformaciones congénitas del sistema nervioso central. MEDISAN [Internet]. 2010 Mar [citado 2013 Mayo 19] ; 14(2): Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1029-30192010000200006&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192010000200006&lng=es)
8. Shaw J. Trisomy 18: a case study. Neonatal Netw [Internet]. 2008 [citado 2015 Mayo 16] 27(1):33-41. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18232589>
9. Crider KS, Olney RS, Cragan JD. Trisomies 13 and 18: Population prevalences, characteristics, and prenatal diagnosis, metropolitan Atlanta, 1994-2003. Am J Med Genet A [Internet]. 2008 [citado 2015 Mayo 19]; 146(7):820-6. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.32200/pdf>
10. Marsán Suárez V, García García A, de León Ojeda N, Macías Abraham C, Sánchez Segura M, Benítez Rodríguez D, et al. Síndrome de Edwards asociado a inmunodeficiencia combinada. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [revista en la Internet]. 2011 Sep [citado 2013 Mayo 19]; 27(3): 342-348. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-02892011000300010&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892011000300010&lng=es).

11. Morris JK, Sawa GM. The risk of fetal loss following a prenatal diagnosis of trisomy 13 or trisomy 18. *Am J Med Genet A* [Internet]. 2008 [citado 1 de julio de 2015]; 146(7):827-32. Disponible en:  
<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.32220/full>
  
12. Valdés S, Gómez A. *Genética. Temas de Pediatría*. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2009. p. 8-16.

Recibido: 2 de mayo del 2015.

Aprobado: 9 de junio del 2015.

*Maricel Pérez Fonseca*. Policlínico Universitario René Vallejo Ortiz. Manzanillo. Granma, Cuba. E-mail: [mperezf@grannet.grm.sld.cu](mailto:mperezf@grannet.grm.sld.cu)