

Anoftalmia en Tres Hermanos. Reporte de Caso.

Erika Flor Sosa-Cruz*
Paulo Irán Gutiérrez-Torres**
Carlos Ordaz***
Camilo Villaroel-Cortes****
José Martín Palacios-Acosta*****

RESUMEN

La anoftalmia bilateral es una entidad poco frecuente¹, Es un defecto raro en el cual faltan uno o ambos globos oculares o se encuentran en estado rudimentario. Puede haber ausencia congénita de cualquier estructura ocular, o suspensión del desarrollo, al grado en que sólo hay demostración histológica.

Casi siempre existen los párpados, y a menudo, están adheridos a nivel de los bordes, pero pueden separarse.

La anoftalmia se asocia con una alteración cromosómica en el gen SOX2 ó por depleción 20-bp principalmente².

La incidencia aproximada es de 1:10,000. Lo que nos obliga a reportar los casos para aumentar los reportes de la literatura y así posteriormente analizar la experiencia acumulada en relación a diagnóstico, tratamiento y pronóstico del padecimiento^{3,4,5}.

Palabras Clave: Anoftalmia, herencia, cromosomas.

SUMMARY

Bilateral anophtalmos is a rare defect and less frequent entity. Congenital absence of any ocular structure or arrest development or only an hystological sample may be present. Eyelids may be present and often adhered but can be separated. Anophtalmos can be associated to SOx² chromosome or 20bp gene depletion.

Approximate incidence is 1:1000 wich demands to report this case in order to increase the **numbers** in the literature and to analyze the diagnosis, treatment and progress related to this rare defect.

Key Words: Anophtalmos, hereditary, cromosomes.

CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de tres hermanos que presentan anoftalmia, microftalmia y anoftalmia bilateral. Se realizaron exploraciones complementarias para descartar patologías

sistémicas asociadas que resultaron normales.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se revisaron expedientes clínicos, estudios de imagen,

* Pediatra y Residente de 2o Año de Cardiología Pediátrica, Instituto Nacional de Pediatría.

** Cirujano Oncólogo Pediatra, Hospital Infantil del Estado de Sonora.

*** Oftalmólogo Pediatra, Instituto Nacional de Pediatría.

**** Genetista Pediátrico, Instituto Nacional de Pediatría.

***** Cirujano Oncólogo Pediatra, Instituto Nacional de Pediatría.

laboratorios y citogenética.

RESULTADOS

Endogamia, herencia autonómica recesiva, con riesgo de recurrencia del 25% para los padres, no se encontraron alteraciones cromosómicas.

DISCUSIÓN

La anoftalmía/microftalmía es el defecto ocular congénito más frecuente en el recién nacido. Este defecto se presenta habitualmente en la clínica formando parte de síndromes, siendo muy rara su presentación de forma aislada.

Es importante conocer esta patología puesto que el tratamiento precoz con implantes orbitarios ayuda a evitar en parte la dismorfogénesis y trata de paliar los problemas estéticos subsecuentes^{6,7,8,9}.



Figura 1.- Femenino de 4 meses edad. Dx anoftalmia derecha, globo ocular izquierdo normal.



Figura 2.- Femenino de 6 años 8 meses de edad. Dx anoftalmia derecha y microftalmia izquierda.



Figura 3.- Masculino de 4 años 11 meses. Dx anoftalmia bilateral.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Warburg M. Classification of microphthalmos and coloboma. *J Med Genet* 1993; 30: 664-9.
- 2.- Morrison D, FitzPatrick D, Hanson I et al. National study of microphthalmia, anophthalmia, and coloboma (MAC) in Scotland: investigation of genetic aetiology. *J Med Genet* 2002; 39: 16-22.
- 3.- Harmon HL, Gossman MD, Buchino JJ, Eberly SM, Roberts DM, Fishman PH. Orbital ganglioglioma arising from ectopic neural tissue. *Am J Ophthalmol.* 2000; 129: 109-11.
- 4.- Scheiner AJ, Frayer WC, Rorke LB, Heher K. Ectopia brain tissue in the orbit. *Eye.* 1999; 13: 251-4.
- 5.- Glaser T, Jepeal L, Edwards JG, Young SR, Favor J, Maas RL. PAX6 gene dosage effect in a family with congenital cataracts, aniridia, anophthalmia and central nervous system defects. *Nat Genet* 1994; 7: 463-71.
- 6.- Voronina VA, Kozhemyakina EA, O'Kernick CM et al. Mutations in the human RAX homeobox gene in a patient with anophthalmia and sclerocornea. *Hum Mol Genet* 2004; 13: 315-22.
- 7.- Bar-Yosef U, Abuelaish I, Harel T, Hendler N, Ofir R, Birk OS. CHX10 mutations cause non-syndromic microphthalmia/anophthalmia in Arab and Jewish kindreds. *Hum Genet* 2004; 115: 302-9.
- 8.- Fantes J, Ragge NK, Lynch SA et al. Mutations in SOX2 cause anophthalmia. *Nat Genet* 2003; 33: 461-3.
- 9.- Vemuganti GK, Shekar CG. Ectopic brain presenting as orbital and conjunctival mass: a case report. *Orbit.* 1999; 18: 305-10.