

Anoftalmía y microftalmía: descripción, diagnóstico y conducta de tratamiento. Revisión bibliográfica

Dra. María del Carmen Navas-Aparicio¹, Dr. Sergio J. Hernández-Carmona²

RESUMEN

La microftalmía y la anoftalmía son dos malformaciones a nivel orbital que se presentan hoy día en la población infantil y adulta. Por ello, los objetivos de esta revisión bibliográfica consisten en describir y actualizar los conceptos en cuanto a estos dos tipos de malformaciones a nivel orbital y proveer una mejor base para el entendimiento del manejo clínico de estas condiciones.

Palabras clave: Anoftalmía, microftalmía, órbita, hipoplasia orbital, defectos congénitos de órbita

SUMMARY

Anophthalmos and microphthalmos are two malformations of the orbit that we find in children and adults. The main objective of this review is to describe and update the concepts and to provide a better basis for clinical management of these conditions.

Key Words: Anophthalmia, microphthalmia, orbit, orbital hypoplasia, congenital defects of the orbit.

INTRODUCCIÓN

Las anomalías de desarrollo tienen un punto inicial donde éste es normal y un punto posterior donde el mismo se desvía. Es claro que entre más temprano en la etapa del embrión se desvíe el desarrollo de lo normal, la anomalía será más severa posteriormente (1).

Las órbitas y su contenido son estructuras determinantes, donde un inadecuado desarrollo del globo ocular tiene efecto sobre el crecimiento de la órbita y su contenido. Así lo afirma Har Harley (1983), quien indica que al fracasar el desarrollo ocular trae como consecuencia impedimento en el desarrollo orbital (1).

La compleja embriología de la región oculo-órbito-palpebral es responsable de un número de situaciones clínicopatológicas heterogéneas, en que se asocian proporciones variables de los tres componentes en la malformación: microanoftalmía, microblefarismo y microorbitismo (2).

La microftalmía y la anoftalmía son dos malformaciones a nivel orbital que se presentan hoy día en la población in-

fantil y adulta. Por ello, esta revisión bibliográfica tiene como fin describir y actualizar los conceptos referentes a estos dos tipos de malformaciones a nivel orbital y proveer así una mejor base para el entendimiento del manejo clínico de esta condición.

CONCEPTO

La microftalmía (órbita con un ojo hipoplásico) y la anoftalmía (ausencia completa del globo ocular) son dos malformaciones a nivel orbital ya sea de forma congénita o adquirida (3), que conllevan la pérdida de la función (4-7).

Específicamente, la anoftalmía congénita se refiere a cualquier órbita que contiene un ojo severamente hipoplásico al nacimiento (definición de microftalmía) o una ausencia completa del globo ocular debido al fracaso de formación de la vesícula óptica (3), y la anoftalmía adquirida de la órbita es aquella originada por trauma o un tumor (3).

¹Especialista en Cirugía Oral y Maxilofacial, Maestría en Odontopediatría.

²Especialista en Oftalmología, y subespecialidad en oculoplástica, órbita, vías lagrimales y prótesis.

Hospital Nacional de Niños Dr. Carlos Sáenz Herrera, Clínica Craneofacial, San José, Costa Rica.

Correspondencia: Dra. María del Carmen Navas-Aparicio. Apartado postal 4841-1000 San José, Costa Rica. Tel: 506 2232 04 01, Fax: 506 2289 49 79,

Correo electrónico: mcnavasaparicio@hotmail.com

EPIDEMIOLOGÍA

El microftalmo congénito es más común que la anoftalmía congénita, observándose una prevalencia de 1.2 y 1.8:10.000 nacimientos respectivamente, en poblaciones blancas (8). Otros estudios señalan una prevalencia de 1.4 a 3.5:10.000 nacimientos para el microftalmos y 0.3 a 0.6:10.000 nacimientos para anoftalmía (5). En Inglaterra, un estudio basado en determinar la prevalencia total de microftalmia y anoftalmia señaló que durante el período de 1988 al 1994 era de 1:10.000 nacimientos (4).

ETIOPATOGENIA

En la literatura se encuentran múltiples causas de este tipo de malformaciones. Se describe que la presencia de anoftalmia y microftalmia está unida a causas ambientales, como la exposición a pesticidas (fungicidas), como por ejemplo el bencimidazol (aunque hoy día se dificulta definir la evidencia de esta causa a dichas malformaciones, ya que la exposición de los pesticidas es común y los datos no pueden ser valorados), altas temperaturas de incineradores, infecciones maternas, como rubéola, toxoplasmosis, citomegalovirus y varicela, así como otros virus pero con menor evidencia como parvovirus B19, herpes simples tipo 2, Epstein Barr y coxsackie A9. Asimismo, se destacan otras causas como influenza, fiebre o hipertermia, abuso de solventes y exposición a radiación o drogas como talidomida, isotretinoina, warfarina y alcohol. Estas malformaciones también pueden asociarse con síndromes genéticos, ya sean de origen cromosómicos o monogénicos (4).

CUADRO CLÍNICO

La microftalmia y la anoftalmia severa propician una microórbita (6, 9), con una apariencia temprana de hemiatrofia craneofacial (9). Existe carencia de los párpados y del saco conjuntival (9, 10), debido a una falta de estímulo por la pérdida extrema de función para el desarrollo y crecimiento de dichas estructuras (10), lo que determina, además, que no exista un buen desarrollo de la cavidad orbitaria. Schittkowski y Hingst (2004) expresan que la pérdida congénita del ojo puede ser la razón más importante del hipodesarrollo orbital (11). Esta deficiencia del desarrollo trae, por consiguiente, consecuencias funcionales, físicas y psicológicas (6), que dificultan su tratamiento.

TRATAMIENTO

En los casos de anoftalmia y microftalmia congénita el fin del tratamiento es estimular el crecimiento adecuado de la órbita. En casos de anoftalmia adquirida la meta es la restauración del volumen orbital con un reemplazo adecuado

del contenido orbital, para cumplir con las expectativas reales del paciente con respecto a la prótesis final (3).

El grado de deformidad del globo determina qué técnica de rehabilitación oculoplástica se requiere. Se debe descartar, prioritariamente, cualquier potencial visual del globo microftálmico (8). Posteriormente, el tratamiento dependerá de la edad del paciente y del volumen del contenido orbital (ojos microftálmicos y quiste orbital o sólo quiste orbital en casos de anoftalmia) (5).

El manejo de la cavidad en los niños con microftalmos y anoftalmos clínico es complicado y prolongado, y resulta más difícil cuando el globo ocular no está clínicamente (8). Por ejemplo, el método para el manejo protésico de casos de microftalmia permanece controversial, y existen estrategias que abarcan desde la observación hasta la eliminación del globo microftálmico (8).

Schittkowski y colaboradores (2003) expresan que no existe un tratamiento particular para este tipo de malformaciones, pues depende del cuadro clínico, por lo que lo dividen en tres grupos:

- a. Microftalmo, donde el tamaño del saco conjuntival es usualmente normal o está ligeramente disminuido. Recomiendan el uso de conformadores pues se obtienen buenos resultados. La expansión del saco conjuntival con el uso de expansores de hidrogel de autollenado ayuda, también, a un mejor asentamiento de la prótesis y simetría facial.
- b. Anoftalmia clínica congénita con un saco conjuntival pequeño y contraído. En estos casos la colocación de una prótesis o conformador no logra el resultado deseado. La opción de tratamiento para la obtención de un buen resultado estético es el expansor de hidrogel (primero para el saco conjuntival y segundo para la órbita), aunque otra posibilidad es el trasplante dermograso.
- c. Niños mayores de cinco años con saco conjuntival contraído, incapaces de utilizar una prótesis y con una asimetría perceptible o con antecedentes de múltiples cirugías. En este grupo de pacientes se recomienda la osteotomía orbitaria y técnicas de colgajo (7).

Entre las diferentes posibilidades de tratamiento destacan:

- *Prótesis oculares.* Los niños con microftalmo congénito usualmente son capaces de utilizar una prótesis ocular. El grado de ajuste de esta prótesis se determina por el ancho de la fisura palpebral, lo cual limita, así, su anchura y altura en el saco conjuntival (8). El aspecto estético está determinado, entonces, por el tamaño de la deficiencia del volumen orbital (12). La existencia de microftalmo severo con una longitud axial que difiere significativamente del lado sano o de valores normales, conduce a déficit del volumen orbital, cual se asevera entre más pequeño sea el ojo (12), lo que da impresión de enoftalmos (8). Ello puede ser bien compensado con una prótesis (12).
- *Conformadores rígidos.* Los conformadores son aditamentos rígidos que se utilizan para dilatar y aumentar el saco

conjuntival no teniendo efecto sobre la órbita (9), lo que no coincide con Mclean (2003), pues señala que con ellos se logra el crecimiento orbital máximo y el resultado cosmético subsecuente (9).

El ancho de la fisura palpebral determina el tamaño de estos conformadores pues limita la cantidad de volumen que puede ajustarse con este implante duro (8).

El uso de conformadores de aumento requiere controles periódicos para valorar el progreso (9), así como cambios frecuentes por uno de mayor tamaño (5). Los resultados estéticos de este tratamiento en pacientes con volumen orbital pobre son buenos si se tratan tempranamente (5).

- **Expansores de hidrogel de alta o baja hidrofilia.** El concepto de hidrogel hidrofílico de autollenado para pacientes con anoftalmía congénita se inició en Rostock, Alemania, en 1997 (8). Es una técnica segura, mínimamente invasiva y rápida.

Los expansores de tejido han sido propuestos para agrandar el volumen orbital en niños. Consisten en un balón de silicona con un reservorio, que se inserta y se deja en la cavidad por seis meses, y al cual se le inyecta solución salina dentro del reservorio periódicamente para expandirlo (5). Existen, también, expansores de hidrogel que se inflan por sí mismos, es decir que toman agua por ósmosis (8). En un estudio hecho por Schittkowski y colaboradores en 2003, a 13 pacientes con anoftalmía bilateral y unilateral se les colocó este tipo de expansor para aumentar el saco conjuntival. La cavidad orbital adquirió la capacidad de mantener la prótesis, lo que ayudó a obtener buenos resultados estéticos sin la necesidad de cirugía palpebral, que conduce a cicatrices y, subsecuentemente, a constricción del tejido (10).

Cabe destacar que, según Schittkowski y Hingst (2004), el expansor en sí no es capaz de compensar el crecimiento deficiente de la cavidad orbital, a pesar de que se obtenga un buen espacio para la colocación de una prótesis (11).

- **Inseto dermograso.** El injerto dermograso es otro tipo de tratamiento en estos pacientes. Tiene la ventaja de ser un injerto autólogo y de tener la capacidad de aumentar conforme el niño crece (5, 8). La atrofia de la grasa en pacientes pediátricos con el implante es rara (5).
- **Quiste orbitalio.** La presencia de un quiste orbitalio en pacientes con estas malformaciones ayuda a la expansión orbital y es más efectivo que un implante artificial, pues evita el microorbitismo severo (5).

La estética es un factor relevante cuando el niño inicia la escuela. Es razonable considerar la remoción del quiste orbitalio alrededor de los cinco años de edad, aunque no esté totalmente desarrollada la cavidad orbitalia, pues el crecimiento orbitalio para hombres y mujeres a esa edad es de 90% del de un adulto, siendo entonces que no se realice la expansión orbitalio total a cambio de la estética del niño previo a iniciar la escuela (5). En estos pacientes, cuando se remueve el quiste, se recomienda colocar un implante orbitalio para mantener el volumen de la cavidad y favorecer

la estética. En la literatura se describen como implantes orbitarios la hidroxiapatita y la silicona (5).

En la actualidad existe discrepancia en el manejo del quiste que puede acompañar estas malformaciones. En un estudio retrospectivo de Mclean y colaboradores (2003), basado en mantener el quiste el mayor tiempo posible en la órbita para mantener el tamaño adecuado de la cavidad, se concluyó:

- a. Remoción inmediata del quiste si la cavidad era muy grande.
- b. Si el crecimiento de la cavidad orbitalia era satisfactorio, mantener el quiste hasta lograr el tamaño óptimo de la cavidad.
- c. Si el quiste no causaba problemas y el ojo artificial se podía fijar o mantener, conservar el quiste.
- d. Si la prótesis ocular era inestable en la cavidad por presencia del quiste, remover éste, una vez logrado el tamaño adecuado de la cavidad orbitalia.
- e. Cirugía orbitalia temprana cuando el conformador u ojo artificial no podían ser retenidos.
- f. Cirugía electiva de párpado postergada hasta la pubertad (5).

- **Cirugía.** Estudios clínicos y experimentales han confirmado que la enucleación del ojo microftálmico compromete el crecimiento orbitalio (5, 8), por lo que entre más temprana la enucleación, mayor es la reducción del crecimiento del hueso orbitalio, especialmente si ningún implante orbitalio se utiliza (5, 8). Se recomienda que la enucleación electiva se postergue hasta que el crecimiento óseo de la órbita finalice (5). La cirugía de los párpados secundaria (cantoplastía medial y lateral, expansión de la fisura palpebral) o el injerto de membrana mucosa en la cavidad, se deben realizar hasta lograr la expansión máxima con la utilización de conformadores, ya que el tejido cicatrizal puede llevar a un resultado estético pobre. La única excepción que existe es la presencia de un coloboma en párpado inferior que evita la estabilidad del conformador (5).

- **Otros.** Entre otras formas de manejo de la microftalmia simple y del microorbitismo se describe aquella basada en la aplicación temprana del doble principio de expansión de piel para los párpados y la distracción del calllo de la órbita (primer año de vida), por medio de un aparato combinado basado en un balón de expansión intraorbital, una válvula antireflujo para evitar la pérdida de presión efectiva en el balón, y un lugar de inyección para el llenado progresivo del balón de expansión. Este tipo de tratamiento en malformaciones craneofaciales complejas resuelve el problema parcialmente (2).

- **Combinado.** El tratamiento combinado de uso de conformadores y expansión de volumen orbital de forma agresiva se describe en la literatura, pero sin obtención de resultados estéticos aceptables (5).

- **Complicaciones.** Dislocación del implante, asimetría residual y retracción del párpado ocular son complicaciones que se pueden presentar por el uso del tratamiento tradicional para pacientes con anoftalmia y microftalmia (3).

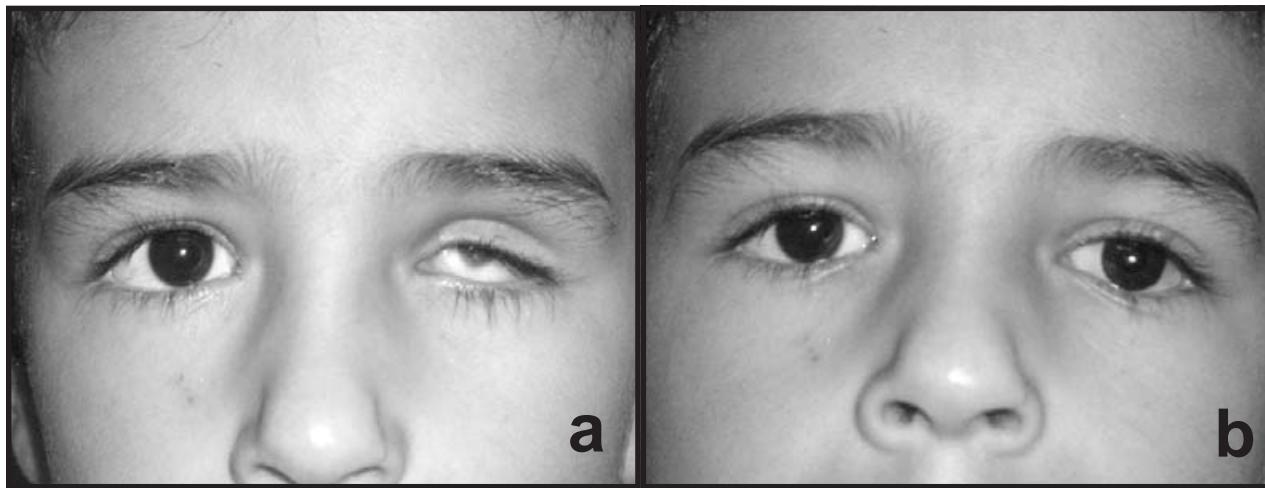


Fig.1. a. Paciente varón, 7 años de edad con microftalmia del ojo izquierdo. b. Rehabilitación protésica del ojo izquierdo

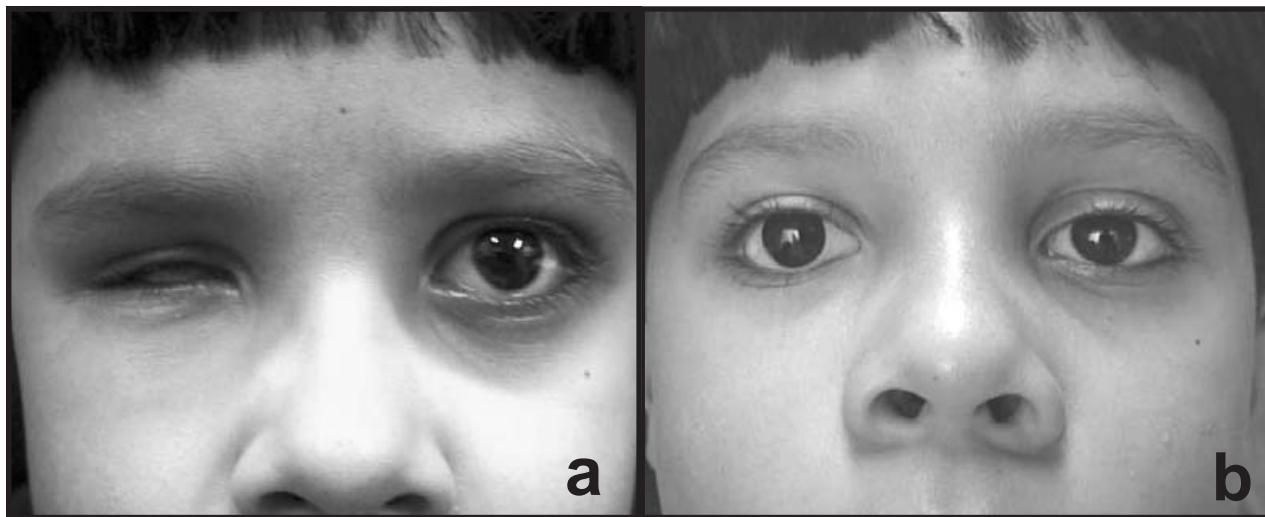


Fig. 2. a. Paciente varón, 6 años de edad, con microftalmia del ojo derecho. b. Rehabilitación protésica del ojo derecho.

DISCUSIÓN

Se ha realizado una revisión completa de los diferentes aspectos relacionados con la microftalmia y la anoftalmia. La finalidad del tratamiento para estos pacientes se basa en la estimulación del crecimiento de la órbita (3), para obtener suficiente tejido palpebral y conjuntival capaz de soportar la prótesis (7). Actualmente existe una amplia gama de tratamientos que, en la mayoría de los casos, proporcionan muy buenos resultados. Sin embargo, en casos muy severos no se logran obtener siempre las condiciones de tamaño y forma de la órbita adecuados, lo que puede traer como consecuencia el desplazamiento del implante y la asimetría orbital. En relación con las experiencias personales, un manejo temprano de los casos de microftalmos con conformadores rígidos y prótesis, logran resultados muy satisfactorios (Figuras 1.a, 1.b, 2.a y 2.b), no así en los casos severos con anoftalmos congénito.

La osteogénesis por distracción es una alternativa de tratamiento que permite la regeneración ósea entre superficies óseas vascularizadas que han sido separadas por osteotomías mediante movilización gradua (14). Hoy día, esta opción se lleva a cabo a nivel facial en zonas deficientes de tejido óseo para estimular el crecimiento de la estructura afectada, por lo que podría ser la alternativa futura a considerar en pacientes con anoftalmia y microftalmia severas, cuando no responden a las medidas terapéuticas previamente mencionadas.

REFERENCIAS

- Shorey P, Lobo G. Congenital unilateral absence of orbit with anophthalmos and partial arhinia. Indian J Ophthalmol 1991; 39(3):132-133.
- Pellerin P, Mouriaux F, Dhellemmes-Defoort S, Guilbert F. Surgical treatment of micro-ophthalmic syndromes. Ann Chir Plast Esthet 1997; 42(5):437-446.

3. Clauser L, Sarti E, Dallera V, Galié M. Integrated reconstructive strategies for treating the anophthalmic orbit. *J Cranio-maxillofac Surg* 2004; 32(5):279-290.
4. Dolk H, Busby A, Armstrong BG, Walls PH. Geographical variation in anophthalmia and microphthalmia in England, 1988-94. *BMJ* 1998; 317:905-910.
5. McLean CJ, Ragge NK, Jones R, Collin JRO. The management of orbital cysts associated with congenital microphthalmos and anophthalmos. *Br J Ophthalmol* 2003; 87:860-863.
6. Oberhansli C, Charles-Messance D, Munier F, Spahn B. Behandlung von Mikrophthalmus und Anophthalmus: Erfahrung mit Augenprothese. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 2003; 220:134-137.
7. Schittkowski M, Gundlach K, Guthoff R. Kongenitaler klinischer Anophthalmus und funktionsloser Mikrophthalmus. *Ophthalmologe* 2003; 100(7):507-517.
8. Schittkowski M, Guthoff R. Injectable self inflating hydrogel pellet expanders for the treatment of orbital volume deficiency in congenital microphthalmos: preliminary results with a new therapeutic approach. *Br J Ophthalmol* 2006; 90:1173-1177.
9. Rodallec A, Dufier JL, Ernest C, Haye C. Congenital anophthalmos. Control of osteogenesis with an expanding intraorbital prosthesis. *J Fr Ophtalmol* 1988; 11(10): 661-668.
10. Schittkowski M, Gundlach K, Guthoff R. Therapie des kongenitales klinischen Anophthalmus mit hoch hydrophilen Hydrogelexpandern. *Ophthalmologe* 2003; 100(7):525-534.
11. Schittkowski M, Hingst V, Knaape A, Gundlach K, Fichter N, Guthoff R. Orbitavolumetrie bei kongenitalem klinischen Anophthalmus. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 2004; 221:898-903.
12. Gundorova RA, Verigo EN, Val'skii VV, Kiriukhina SL. Clinical, diagnostic and therapeutic aspects of congenital anophthalmos . *Vestn Oftalmol* 1996; 112(5):31-3.
13. Kataev MG, Filatova IA, Verigo EN, Kiriukhina SL. Potentialities of conservative and surgical treatment of patients with congenital microphthalmia and anophthalmia. *Vestn Oftalmol* 2000; 116(6): 9-13.
14. McCarthy J. Distraction of the craniofacial skeleton. New York: Springer; 1999; 52.