

Criptooftalmos bilateral

Bilateral cryptophthalmos

Yaumary Bauza Fortunato,¹ Juan Carlos Góngora Torres,^{1,2} Zucell Ana Veitía Rovirosa,¹ Irene Rojas Rondón¹

¹ Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer". La Habana, Cuba.

² Hospital General Docente "Guillermo Domínguez". Puerto Padre, Las Tunas, Cuba.

RESUMEN

El criptooftalmos se origina por un defecto congénito en la migración de la cresta neural que da lugar a un desarrollo anormal de los párpados y de las estructuras oculares anteriores. Se presenta la evolución de un lactante masculino de 6 meses de edad con criptooftalmos. Al examen oftalmológico se constata agenesia de los párpados. La piel transcurrió desde la frente pasando por encima del esbozo de los globos oculares hasta la mejilla y ausencia de toda la arquitectura palpebral. El resto de las estructuras faciales son normales. El diagnóstico fue basado en la historia clínica y la realización de pruebas como la ecografía ocular, la tomografía axial computadorizada de órbita y cráneo, así como otros estudios, los cuales confirman el diagnóstico.

Palabras clave: criptooftalmos; ablefaria; anomalías congénitas palpebrales.

ABSTRACT

Cryptophthalmos comes from a congenital defect in the neural crest migration that gives rise to abnormal development of eyelids and of the anterior ocular structures. Here is the case of a male 6 months-old infant with cryptophthalmos. The ophthalmological exam revealed eyelid agenesis. The infant's skin went down from the forehead, passing over the eyeball up to the cheek, but the eyelid architecture was absent. The rest of the facial structures were normal. The diagnosis was based on the medical history and some tests as the ocular echography, the orbit and cranial computerized tomography and other studies which confirm the diagnosis.

Key words: cryptophthalmos; ablepharia; congenital palpebral anomalies.

INTRODUCCIÓN

Las anomalías oculares congénitas constituyen un grupo de defectos congénitos que pueden generar grave discapacidad, ya que el sentido de la vista es esencial para el aprendizaje, la comunicación y la relación social. Por eso, la detección precoz de los defectos oculares congénitos (DOC) es fundamental: permitirá su corrección total o parcial, así como la atención temprana y la educación especial para minimizar sus efectos, cuando no sea posible evitar la ceguera parcial o total. Aunque pueden presentarse aisladas, con frecuencia se asocian a otras alteraciones del desarrollo, con afectación de otros órganos o sistemas, como ocurre en los síndromes.¹

La frecuencia de malformaciones congénitas varía del 3 al 10 % en la población general y se incrementa hasta el 7,8 % cuando los recién nacidos se exponen a teratógenos, infecciones o sufren padecimientos crónico-degenerativos.² El criptooftalmos (ojo oculto) es una anomalía, también llamada ablefaría, descrita clínicamente por *Zehender* en 1872, y desde el punto histopatológico por *Manz* en el mismo año.¹ Se presenta como una alteración en la formación donde el epitelio, normalmente diferenciado de la córnea y de la conjuntiva, forma la piel; se comporta en forma de un trayecto único que va desde la frente hasta la mejilla; ocasiona una franca pérdida de la arquitectura total o parcial de las estructuras del globo ocular, y la ceja se encuentra desplazada temporalmente. Se ha descrito el criptooftalmos como una condición rara, con frecuencia bilateral y simétrica.²

Está documentada la herencia autosómico-recesiva; sin embargo, en la literatura existen reportes de casos con presentación autosómica dominante sin predilección por sexo o raza. Se planteará la cirugía reconstructiva en casos complejos y solo si hay potenciales visuales confirmados por pruebas electrofisiológicas.^{2,3}

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino, blanco, de 6 meses de edad, sin antecedentes patológicos familiares ni antecedentes prenatales, nacido de parto distóxico por cesárea al presentarse una preclampsia a las 38 semanas de gestación, con apgar 8-9, peso 3 600 g, talla: 52 cm y circunferenciacefálica: 34 cm. Con buen estado general y signos vitales estables, pero con imposibilidad para abrir los ojos (datos recogidos en la historia clínica en el Hospital del Niño "Dr. Francisco de Icaza Bustamante" en la ciudad de Guayaquil). En enero del año 2011, asistió a consulta de Oftalmología del Centro Oftalmológico "José Martí", en Ecuador, donde al examen oftalmológico se constató agenesia de los párpados. La piel transcurría desde la frente por encima del esbozo de los globos oculares hasta la mejilla, con ausencia de toda la arquitectura palpebral. El resto de las estructuras faciales eran normales (*Fig. 1*).



Fig. 1. Criptooftalmos. Esbozo de los globos oculares, piel por encima de estos desde la frente hasta la mejilla. Ausencia de toda la arquitectura palpebral.

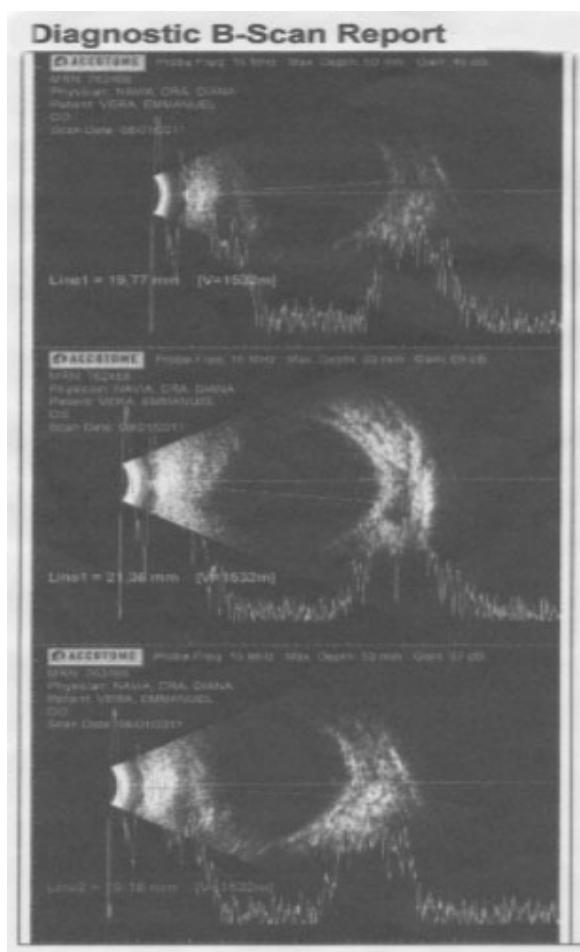


Fig. 2. Ultrasonido ocular en modo B.

Por la importancia del caso y su escasa incidencia se decide interconsultarlo con especialistas de Cirugía Plástica Ocular del Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer", los cuales confirman el diagnóstico de criptooftalmos, y sugieren realizar ecografía ocular y TAC de órbita para complementar el diagnóstico. Se realizan numerosos complementarios: TAC de órbita, de cráneo, macizo facial 3 D (Fig. 2) y potenciales evocados a flash (Fig. 3), los cuales arrojaron los siguientes resultados:

- *TAC de órbita*: protrusión de casi el 50 % de los globos oculares fuera de las órbitas (31 de enero de 2011).

- *TAC de macizo facial en 3D*: los senos frontales, maxilares, celdillas etmoidales y senos esfenoidales aún no se han neumatizados. Septum nasal central, cornetes de aspecto conservado. No se observa lesión ósea. Globos oculares que conservan su morfología, densidad y esfericidad dentro de la normalidad, músculos periorbitarios y nervios ópticos muestran un aspecto normal (17 de febrero de 2011).

- *TAC cráneo-facial*: se utilizó un equipo de tomografía computarizada multicorte (16 detectores). Se realizaron cortes axiales de la cabeza desde la base del cráneo hasta la convexidad en fase simple y se realizaron reconstrucciones multiplanares y en 3 D: El tejido epicraneal y la configuración del cráneo son normales. Las suturas están abiertas y son normales para la edad. El espacio subaracnoidal, el sistema ventricular supra e infratentorial, así como las cisternas de la base tienen amplitud y morfología conservadas. Existe adecuada diferenciación entre la sustancia blanca y la sustancia gris sin evidencia de zonas de gliosis, edema y/o zonas de encefalomalacia regional. Calcificaciones fisiológicas de los glomus de los plexos coroideos de los ventrículos laterales y glándula pineal. Cerebelo, mescencéfalo y ganglios basales sin anormalidad. Asimetría orbitaria y globos oculares presentan aumento de su diámetro antero- posterior, sobre todo en el lado derecho (staphyloma), con aspecto ovalado de estos. En el interior de la órbita se observan los grupos musculares conservados; la grasa intra y extraconal se encuentra libre y los nervios ópticos son normales. Fusión palpebral bilateral. Las regiones retromastoideas y las cavidades paranasales sin alteraciones (21 de febrero de 2011).

POTENCIALES EVOCADOS A FLASH

- OD: Las respuestas obtenidas a la luz blanca destello simple fueron normales en términos de amplitud, latencia y forma de la onda.

- OI: Las respuestas obtenidas a la luz blanca destello simple fueron normales en términos de amplitud, latencia y forma de la onda.

- Confidabilidad: Buena.

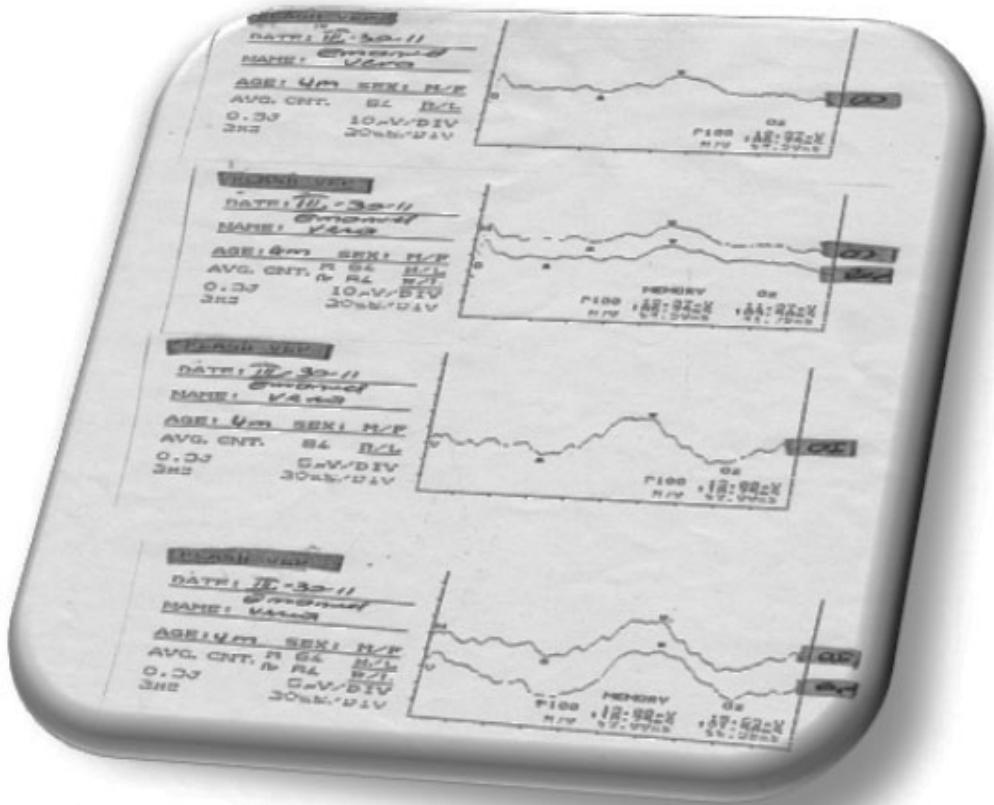


Fig. 3. Potenciales evocados a flash.

Los hallazgos indican una buena conducción de estímulos simples corticales por ambos ojos, e integridad de fibras nerviosas bilaterales. Clínica Oftalmológica HORUS. Bogotá, Colombia (30 de marzo de 2011). Se concluye el caso con el diagnóstico de criptooftalmos bilateral congénito. Se les recomienda asistir a la consejería genética y se remite a la brigada "Manuela Espejo" con el objetivo de dispensarizarlo y de valorar la posibilidad de recibir la ayuda del gobierno para mejorar el desarrollo psicosocial del paciente y su calidad de vida.

DISCUSIÓN

El criptooftalmos es una entidad descrita clínicamente desde el año 1872 como rara, por *Zehender*. Supone un fallo total en el perfeccionamiento de los pliegues palpebrales. Se origina por un defecto congénito en la migración de la cresta neural que da lugar a un desarrollo anormal de los párpados y de las estructuras oculares anteriores; incluye la ausencia parcial o total de las cejas, hendidura palpebral, pestañas y conjuntiva. Pueden existir los ojos ocultos debajo de la piel y por lo general son disfuncionales. En muchas ocasiones aparece un esbozo de cejas, y de ahí la piel discurre de la ceja a la mejilla; el resto de la órbita y de la cara suelen ser normales. Se ha sugerido la deficiencia de vitamina A, la presencia de bandas amnióticas, pero por la naturaleza sindrómica nos hace pensar que definitivamente es un problema genéticamente inducido.^{5,6}

Desde el punto de vista embrionario, esta anomalía puede ubicarse en el segundo mes de vida intrauterina. Alrededor de la séptima semana aparecen unas invaginaciones laterales y ocurre a nivel de la copa óptica un levantamiento ectodérmico por debajo del mesodermo que la rodea, formando un par de pliegues (párpados) que tienden a aproximarse hasta quedar fusionados alrededor de la novena semana, pero a partir del quinto mes del desarrollo esta unión comienza a desintegrarse, aunque no se reabre totalmente hasta el séptimo u octavo mes del desarrollo; si no ocurre esta cascada de eventos embriológicos de forma ordenada, se presenta el criptooftalmos, o bien alteraciones a nivel palpebral, según sea la intensidad de la noxa.⁷

Las malformaciones congénitas oculares requieren asesoramiento genético a fin de realizar acciones encaminadas a afinar el diagnóstico y en ocasiones ofrecer algún tratamiento médico o quirúrgico. También orientar a los padres para entender las características del trastorno y el riesgo de recurrencia en embarazos posteriores. En este paciente se descarta la anoftalmia y la microftalmia congénita, ya que se confirma la presencia de los globos oculares por ecografía ocular y TAC orbitario, así como la afaquia congénita, pues estos estudios muestran la presencia de ambos cristalinos. Se indica asesoramiento genético para evaluar en los padres el riesgo de herencia en embarazos posteriores.

A pesar de contar con potenciales evocados visuales (PEV) con una buena conducción de estímulos simples corticales por ambos ojos, que sugiere integridad de fibras nerviosas bilaterales, no se recomienda la cirugía reconstructiva, teniendo en cuenta las alteraciones oculares y orbitarias asociadas, así como la edad del paciente. Se les explica a los familiares que de optar por la cirugía estética serían necesarias múltiples cirugías reconstructivas, para separar los párpados, asociada a la rehabilitación protésica para lograr expansión progresiva de las órbitas.

Por la importancia del caso, se pretende informar y llamar la atención sobre esta anomalía congénita palpebral. En este paciente se destaca la bilateralidad de la afección, los hallazgos en las pruebas realizadas y el difícil manejo de este, ya que el diagnóstico implica pruebas diagnósticas de muy alto costo y de decidirse la cirugía estas serían complejas, por lo que fue necesario una alta calificación de los especialistas. Esta publicación pudiera ampliar los conocimientos a los expertos relacionados con estas afecciones y, de este modo, contribuir a realizar diagnósticos más certeros.

Conflictos de intereses

No se declaran por los autores.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Riaño Galán I, Rodríguez Dehli C, García López E. Frecuencia y presentación clínica de los defectos oculares congénitos en Asturias (1990-2004). *An Pediatr*. 2010; 72(4): 250-6.
2. Flores-Nava G, Pérez-Aguilera T, Pérez-Bernabé M. Malformaciones congénitas diagnosticadas en un hospital general. Revisión de cuatro años. *Act Pediatr Mex*. 2011; 32(2): 101-6.

3. Egier D, Orton R, Allen L, Siu VM. Bilateral complete isolated cryptophthalmos: a case report. *Ophthalmic Genet.* 2005;26(4):85-9.
4. Kanhere S, Phadke V, Mathew A, Irani SF. Cryptophthalmos. *Indian J Pediatr.* 1999;66(5):805-8.
5. González-Treviño JL, Salcedo-Casillas G, Villanueva-Martínez C. Criptooftalmos y ablefarón. Presentación de un caso. *Rev Mex Oftalmol.* 2008;82(3):176-8.
6. Ferri M, Harvey JT. Surgical correction for complete cryptophthalmos: case report and review of the literature. *Can J Ophthalmol.* 1999;34(4):233-6.
7. Erdener A, Mevsim A, Ulman I, Numanoglu I. The cryptophthalmos syndrome. *J Pak Med Assoc.* 1990;40(6):138-9.

Recibido: 16 de junio de 2015.

Aprobado: 19 de diciembre de 2015.

Yaumary Bauza Fortunato. Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer". Ave. 76 No. 3104 entre 31 y 41 Mariana, La Habana, Cuba. Correo electrónico:
yaumarybf@horpf.sld.cu