

2017 9(1):107-110pp

Publicado en línea 01 de noviembre, 2017;

[www.revistamedicamd.com](http://www.revistamedicamd.com)

## Coloboma coriorretiniano unilateral como hallazgo en traumatismo ocular cerrado

Peña-Rodríguez Edgar Leonel, Castellanos-Franco Tania Elizabeth y Becerra-Cota Miriam G.

### Autor para correspondencia

Peña-Rodríguez Edgar Leonel. Servicio de Oftalmología, Unidad Oftalmológica de Alta Especialidad “Pablo Jiménez Camarena” Hospital Civil de Guadalajara “Fray Antonio Alcalde”.

Domicilio: Hospital 278. Col. El Retiro, C.P. 44280, Guadalajara, Jalisco, MX.

Contacto al correo electrónico: [leonel.pe43@gmail.com](mailto:leonel.pe43@gmail.com)

**Palabras clave:** coloboma, coroides, embriología, retina, trauma.

**Keywords:** coloboma, choroid, embryology, retina, trauma.

REVISTA MÉDICA MD, Año 9, número 1, agosto - octubre 2017, es una publicación trimestral editada por Roberto Miranda De La Torre, Sierra Grande 1562 Col. Independencia, Guadalajara, Jalisco, C.P. 44340. [www.revistamedicamd.com](http://www.revistamedicamd.com), [md.revistamedica@gmail.com](mailto:md.revistamedica@gmail.com). Editor responsable: Javier Soto Vargas. Reservas de Derecho al Uso Exclusivo No. 04-2013-091114361800-203. ISSN: 2007-2953. Licitud de Título y Licitud de Contenido: en Trámite. Responsable de la última actualización de este número: Comité Editorial de la Revista Médica MD, Sierra Grande 1562 Col. Independencia, Guadalajara, Jalisco, C.P. 44340. Fecha de última modificación 30 de octubre de 2017.



## Coloboma coriorretiniano unilateral como hallazgo en traumatismo ocular cerrado

Peña-Rodríguez EL, Castellanos-Franco TE, Becerra-Cota MG.

### Resumen

El coloboma coriorretiniano es resultado del cierre incompleto de la fisura embrionaria durante el desarrollo fetal. Puede ocurrir en párpado, iris, cristalino, retina, coroides o nervio óptico. Las alteraciones anatómicas en el ojo colobomatoso incluyen retina atrófica, esclerótica estafilomatosa, ausencia de epitelio pigmentario retiniano, membrana de Bruch y coroides.

Son bilaterales en un 60% de los casos y generalmente asintomáticos, sin embargo, pueden presentar numerosas afecciones multiorgánicas asociadas al sistema cardiovascular, nervioso, músculo-esquelético, gastrointestinal, genitourinario y nasofaríngeo.

Suelen presentar desprendimiento de retina y neovascularización coroidea como complicaciones, por lo que es recomendable mantenerlos en vigilancia estrecha. No existe hasta el momento tratamiento para el coloboma coriorretiniano, el manejo depende de las condiciones y complicaciones que pueda presentar cada paciente.

Se presenta el caso de un paciente masculino de 47 años de edad, con antecedente de exposición a fuegos artificiales, el cual presentaba visión borrosa, sensación de cuerpo extraño y ojo rojo bilateral. En la exploración física y radiológica se encontró el hallazgo de coloboma coriorretiniano de manera incidental.

**Palabras clave:** coloboma, coroides, embriología, retina, trauma.

## Unilateral chorioretinal coloboma in closed ocular trauma

### Abstract

*Chorioretinal coloboma is caused by the incomplete closure of the embryonic fissure during fetal development. It can occur in the eyelid, iris, lens, retina, choroid or optic nerve. Anatomical alterations in the colobomatous eye include atrophic retina, staphylocatous sclera, absence of retinal pigment epithelium (RPE), Bruch's membrane and choroid. They are bilateral in 60%. Usually asymptomatic, however, it can help multiorgan organizations associated with the cardiovascular, nervous, musculoskeletal, gastrointestinal, genitourinary and nasopharyngeal systems. They usually present retinal detachment and choroidal neovascularization as complications, so it is advisable to keep them under surveillance. There is no treatment for chorioretinal coloboma, management depends on the conditions and complications that can occur each patient. We report the case of a 47-year-old male patient with a history of traumatic amputation of the right thoracic limb due to exposure to fireworks, as well as blurred vision, foreign body sensation and bilateral red eye. In the physical and radiological exploration is the finding of chorioretinal coloboma of an incidental way.*

Servicio de Oftalmología, Unidad Oftalmológica de Alta Especialidad "Pablo Jiménez Camarena" Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde", Guadalajara, MX.

**Autor por correspondencia:**  
Peña-Rodríguez Edgar Leonel. Servicio de Oftalmología, Unidad Oftalmológica de Alta Especialidad "Pablo Jiménez Camarena" Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde".  
Domicilio: Hospital 278, Col. El Retiro, C.P.44280, Guadalajara, Jalisco, MX.  
Contacto al correo electrónico: leonel.pe43@gmail.com

**Key words:** coloboma, choroid, embriology, retina, trauma.

## Introducción

Un coloboma ocular es una anomalía congénita, resultado de una falla en el cierre de la fisura embrionaria de la copa óptica neuroectodérmica, durante la quinta y octava semana de gestación del desarrollo fetal. Puede ocurrir en el párpado, iris, cristalino, retina, coroides o nervio óptico. Si el defecto se extiende a la región central de la retina o nervio óptico, la visión puede verse afectada.

Los colobomas pueden ser unilaterales o bilaterales y pueden estar asociados con una variedad de complicaciones oculares, incluyendo ambliopía y error refractivo.<sup>1,2</sup>

## Descripción del caso

Se presenta el caso de un paciente masculino de 47 años de edad, con antecedente de amputación traumática del miembro torácico derecho por exposición a fuegos artificiales, así como visión borrosa, sensación de cuerpo extraño y ojo rojo de manera bilateral de 1 día de evolución.

Durante el interrogatorio inicial el paciente refirió la presencia de visión borrosa durante la infancia sin causa aparente ni investigación oftalmológica. Otros antecedentes de relevancia incluyeron el consumo intenso de alcohol por 33 años.

A la exploración oftalmológica se encontró agudeza visual ojo derecho: de 20/50 y en ojo izquierdo: de 20/100, ambos ojos con quemaduras de pestañas y piel de párpados superior e inferior de primer grado. En el ojo derecho: movimientos oculares se encontraron respetados, con presencia de hiperemia conjuntival (1+), córnea con presencia de múltiples cuerpos extraños intraestromales, pupila isocórica, central normorrefléctica, cristalino transparente, retina aplicada sin lesiones ni cambios vasculares aparentes, excavación papilar de 0.3 mm x 0.3 mm aproximadamente, área macular libre, normotenso a la digitopresión; el ojo izquierdo con: movimientos oculares respetados, secreción blanca amarillenta mucopurulenta en canto interno, conjuntiva bulbar hiperémica (2+), presencia de residuos, aparentemente pólvera intraconjuntival, córnea con múltiples cuerpos extraños intraestromales y subepiteliales, lesión corneal autosellada en meridiano M7 e iridodialisis en misma región, cámara anterior formada, pupila simétrica, isocórica, normorrefléctica, cristalino transparente, hemorragia vítreo sedimentada la cual permite visualización

del fondo de ojo, donde se aprecia lesión ovoide, blanquecina, bien delimitada, avascular en región inferonasal, excavación papilar 0.3 x 0.3 mm, área macular libre. Se realizó ECO B de ambos ojos, donde destacó lesión en ojo izquierdo hiperecogénica bien delimitada en región inferonasal. Se complementó el estudio con una Tomografía de Coherencia Óptica (OCT por sus siglas en inglés) de mácula y nervio óptico y se tomaron fotografías clínicas para tener registro de la lesión descrita.

Dos días posteriores a la presentación del caso en nuestro servicio se realizó retiro quirúrgico de cuerpos extraños intracorneales, sin complicaciones.

Debido a los hallazgos y al descartarse otras causas, se adjudicó a la lesión en ojo izquierdo y la baja de agudeza visual al diagnóstico de coloboma coriorretiniano unilateral del ojo izquierdo.

El paciente fue tratado con lubricantes y antibióticos tópicos por 15 días, además de la colocación de parche alterno por 3 días para promover la reepitelización corneal. En el seguimiento médico, se documentó remisión del cuadro infeccioso agudo y se decidió continuar con vigilancia ambulatoria.

## Discusión

Coloboma es un término derivado del griego “kolobó, κολόβωμα”, que significa “mutilado” o “restringido”. El coloboma coriorretiniano es causado por el cierre incompleto de la fisura embrionaria durante el desarrollo fetal en la quinta y octava semana de gestación, cuando el embrión mide 7 mm a 14 mm y por lo general son bilaterales y únicos, pero pueden ser unilaterales.<sup>2</sup> El momento del defecto explica las múltiples asociaciones con malformaciones sistémicas.<sup>3</sup> El cierre comienza en el ecuador y continúa hacia adelante y hacia atrás. Cualquier alteración durante este período da lugar a defectos de diferente tamaño y ubicación, aunque suelen afectar el cuadrante inferonasal.<sup>4,5</sup> Un coloboma puede extenderse desde el margen del iris hasta el disco óptico e involucrar uno o más defectos a lo largo de las líneas de fusión.<sup>1</sup>

Las alteraciones anatómicas en los ojos con coloboma incluyen retina atrófica, esclerótica estafilomatosa y ausencia de epitelio pigmentario retiniano (EPR), membrana de Bruch



Figura 1. Fondo de ojo izquierdo en el que se documentó presencia de coloboma coriorretiniano.

**Cuadro 1. Síndromes asociados a coloboma ocular**

- Síndrome CHARGE (Síndrome Hall-Hittner; OMIM 214800)
- Síndrome Renal Coloboma (OMIM 120330)
- Síndrome Cat-eye (Síndrome Schmid-Fraccaro; OMIM 115470)
- Síndrome Kabuki (OMIM 147920)

y coroides, generalmente la esclera subyacente es normal.<sup>6</sup> El EPR se espesa en el borde de los colobomas. En muchos casos de coloboma retiniano hay crecimiento glial y vascular desde la retina a través del lecho del coloboma.<sup>4</sup>

Los colobomas coroideos son raros (0.14% de la población general).<sup>2</sup> La incidencia de 0.5 a 0.7 por cada 10.000 nacimientos.<sup>3</sup>

Es bilateral alrededor del 60%. Cuando está aislado, el coloboma es comúnmente esporádico, pero puede contar con un patrón de herencia autosómica dominante, autosómica recesiva y ligada a X. Se ha visto que el riesgo de desprendimiento retiniano aumenta con la edad del paciente.<sup>2</sup>

El coloboma coriorretiniano suele ser asintomático a pesar de los defectos del campo visual superior. Las complicaciones son frecuentes, y causan disminución de la agudeza visual o distorsión de la visión, especialmente cuando se extienden a mácula o disco óptico.<sup>1</sup>

Otras manifestaciones descritas son microcórnea, nistagmus, estrabismo y microftalmos.<sup>7</sup>

Esta patología presenta numerosas afecciones multiorgánicas asociadas al sistema cardiovascular, nervioso, músculo-esquelético, gastrointestinal, genitourinario y nasofaríngeo.<sup>1</sup> Se asocian a múltiples síndromes congénitos (Cuadro 1).<sup>3</sup>

El Síndrome CHARGE (*Coloboma, Heart Anomaly, Choanal Atresia, Retardation Genital and Ear Anomalies*) es una enfermedad autosómica dominante en la que las anomalías renales y urinarias están asociadas con coloboma coriorretiniano congénito, desprendimiento de retina, hipoplasia foveal y atrofia macular pigmentada. Una mutación del gen PAX2 se ha asociado en el 50% de estos pacientes.<sup>3</sup>

Los colobomas se han descrito en asociación con mutaciones en el gen CHD7 en un 65% de los casos.<sup>4</sup>

Recientemente se describió la asociación del hemangioma retiniano con el coloboma. La presencia de hemangiomas justifica investigaciones adicionales tales como pruebas genéticas y sistémicas para descartar la enfermedad de von Hippel-Lindau además de un seguimiento cercano para tratar la lesión tumoral si es necesario.<sup>7</sup>

El riesgo de una complicación puede desarrollarse a cualquier edad a lo largo de la vida.<sup>6</sup> Las complicaciones más comunes son:

• Desprendimiento de retina: Ocurre en el 8.1-43% de los casos para los cuales el tratamiento quirúrgico tiene éxito variable.<sup>8,1</sup> Resulta como consecuencia de roturas de retina localizadas: A) Fuera del área del coloboma, B) En el tejido retiniano anómalo dentro del coloboma o C) Ambos.<sup>6</sup> Suele ocurrir en la segunda década de la vida.<sup>9</sup>

• Neovascularización coroidea: Esta última complicación suele afectar a la cabeza del nervio óptico. Es causada por roturas en la membrana de Bruch en el borde de los colobomas.<sup>6</sup> La historia natural de la neovascularización coroidea va desde la resolución espontánea hasta el empeoramiento progresivo de la agudeza visual.

Se han reportado casos en los que los colobomas coriorretinianos se asocian con formación de cataratas y glaucoma.<sup>10</sup>

No existe tratamiento para el coloboma coriorretiniano. El manejo varía dependiendo de las condiciones o complicaciones que se presentan en cada individuo. En algunos casos, los colobomas no causan ningún síntoma y el tratamiento no es necesario.<sup>10</sup> Algunos autores recomiendan la aplicación de láser profiláctico en todos los pacientes con colobomas coriorretinales.<sup>6</sup>

El tratamiento del desprendimiento de retina depende de la gravedad de la afección. Para el desprendimiento de retina pequeño, la fotocoagulación o la criopexia pueden ser utilizados. Para desprendimientos grandes, la cirugía es el tratamiento adecuado. Las opciones pueden incluir: hebilla escleral, retinopexia neumática o vitrectomía. El tratamiento quirúrgico del desprendimiento de retina en individuos con coloboma coriorretiniano puede ser desafiante y tener un éxito variable.<sup>10</sup> Se han reportado tasas de éxito de hasta 57% después de la cirugía convencional en ojos colobomatosos.<sup>11</sup>

El tratamiento para la neovascularización coroidea incluye tratamiento antiangiogénico (anti-VEGF), tratamiento con láser térmico y terapia fotodinámica.<sup>10</sup> Generalmente se evita en casos de neovascularización yuxtafoveal o subfoveal debido al alto riesgo de pérdida de visión iatrogénica.<sup>6</sup>

## Conclusiones

El coloboma coriorretiniano es una entidad poco frecuente, la cual suele ser asintomática. Al hacer el diagnóstico se debe investigar más fondo al paciente para descartar síndromes asociados a esta malformación congénita. Se debe mantener en vigilancia al paciente por la alta incidencia de complicaciones ya que, sin tratamiento de las mismas, pueden llegar a causar pérdida de la visión. El manejo varía dependiendo de las condiciones o complicaciones que se presentan en cada individuo.

## Referencias bibliográficas

1. Nanda.L, et al. A Case Report of Bilateral iris, lens and chorioretinal Coloboma. *Journal of Dental and Medical Sciences* 2015;14(4): 32-34.
2. Javier Erana. Maximiliano Gordon. Coloboma bilateral de iris, cristalino, coriorretina y nervio óptico, asociado a desprendimiento retiniano. *Rev Mex Oftalmol*. 2008; 82(4): 267-268.
3. Irina Belinsky, et al. Uveal Coloboma: The Related Syndromes. *Retinal Oncology Case Reports in Ocular Oncology*. 2010: 39-41
4. Forrester, J. V., Dick, A. D., & Mcmenamin, P. G. (2016). *The Eye. Basic Sciences In Practice* (Cuarto Ed.) Pág. 20-58. United Kingdom: ELSEVIER.
5. Remington, L. A. (2012). *Clinical Anatomy And Physiology* (Tercera Ed.). Pág. 29-88. St. Louis, USA: ELSEVIER.
6. Rehan M. Hussain. Et al. Chorioretinal Coloboma Complications: Retinal Detachment and Choroidal Neovascular Membrane. *J Ophthalmic Vis Res* 2017; 12(1): 3-10.
7. Andres F. Lasave. Solitary Retinal Capillary Hemangioma in a Patient with Bilateral Chorioretinal Coloboma. *Retinal Cases & Brief Reports*. 2017(0) 1-4.
8. Paul B. Aronowitz, Jody K. Judge. Coloboma of the Optic Disc and Retina. *J Gen Intern Med*. 2017:1-4.
9. Hermann D. Schubert. Structural Organization of Choroidal Colobomas of Young and Adult Patients and Mechanism of Retinal Detachment. *Trans Am Ophthalmol Soc* 2005; 103:457-472.
10. Genetic and Rare Diseases Information Center. *R e t i n o c h o r o i d a l C o l o b o m a*. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/1432/retinochoroidal-coloboma>
11. Marwan A. Abouammah. Surgical Outcomes and Complications of Rhegmatogenous Retinal Detachment in Eyes with Chorioretinal Coloboma. *Retina, The Journal of Retinal and Vitreous Diseases*. 2016(0):1-6.