

## OFTAMOLOGÍA

## ANOMALÍAS CONGÉNITAS DEL NERVIO ÓPTICO

Alonso Gutiérrez Guerinoni\*

## SUMMARY

The incidence of abnormalities of the optic nerve is on the rise, especially optic nerve hypoplasia. It is important to know the wide range of abnormalities as they can impair the vision of a child. Abnormalities such as optic nerve hypoplasia, morning glory anomaly, and coloboma may be associated with systemic disorders that could get to harm a child's life. Currently there is no cure for the optic nerve anomalies, hence early identification is crucial to intervene and prevent possible consequences.

**Keywords:** Optic nerve anomalies, optic nerve hypoplasia, congenital

## INTRODUCCIÓN

Las anomalías en el nervio óptico pueden ser asintomáticas o causar deficiencia severa en la agudeza visual. En muchos casos son hallazgos incidentales al valorar el fondo de ojo. Muchas entidades presentan discapacidad visual acompañadas por alteraciones neurológicas y sistémicas, las cuales pueden causar la muerte.

## HIPOPLASIA DEL NERVIO ÓPTICO

La hipoplasia del nervio óptico es la anomalía mas común.<sup>3</sup> Esta enfermedad no progresiva y congénita se caracteriza por disco óptico pequeño, signo de “doble anillo”, adelgazamiento de las fibras nerviosas y tortuosidad vascular. El signo de “doble anillo” se describe como un halo peripapilar de color amarilluzco, moteado y bordeado por un anillo con pigmentación aumentada o disminuida. El disco óptico pequeño se caracteriza por tener vasculatura grande y usualmente tortuosa. Estos signos son importantes pero no son considerados patognomónicos

\* Médico general. Universidad de Ciencias Médicas.  
Correspondencia: dralonsogutierrez@gmail.com

de dicha enfermedad. Se pueden presentar alteraciones sistémicas en especial las anomalías endocrinas y neurológicas. Con neuroimágenes el nervio óptico se visualiza hipoplásico junto con el quiasma óptico. Esta anomalía no tiene predilección sobre género y la etiología se desconoce. Ciertas investigaciones han encontrado relación con la exposición a agentes teratógenos, siendo el alcohol y las drogas factores que aumentan la incidencia.<sup>4</sup> Embriológicamente, la alteración en el desarrollo prenatal ocurre entre la sexta semana y cuarto mes de gestación donde se desarrolla un menor número de axones del nervio óptico.<sup>8</sup> La agudeza visual varía de 20/20 a no percepción de luz. Esto se correlaciona a la integridad de las fibras papilomaculares y no al tamaño del disco. Las anomalías a nivel de sistema nervioso central se dan en línea media y se ve en casos con afectación bilateral o unilateral del nervio óptico. Anomalías en la glándula pituitaria se encuentran en un 15% de esta enfermedad.<sup>1</sup> Los hallazgos endocrinológicos son importantes en dichos casos ya que pueden afectar el eje neuroendocrino. Microftalmos, aniridia, coloboma, nistagmus y estrabismo pueden ser otras asociaciones oculares congénitas.

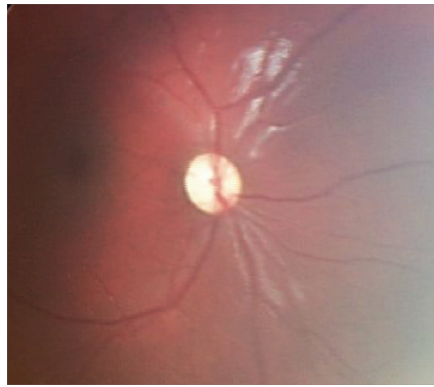


Figura 1. Hipoplasia de nervio óptico

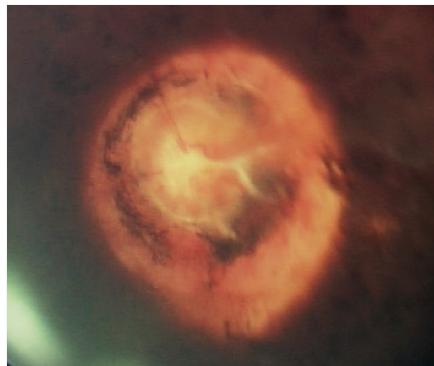


Figura 2. Síndrome de morning glory.

### SÍNDROME DE MORNING GLORY

El síndrome de *morning glory* es una malformación del nervio óptico que se clasificó así por su semejanza con la flor de enredadera. Se caracteriza por la presencia de un disco óptico aumentado de tamaño con excavación profunda, disposición radial de la vascularización retiniana y presencia de tejido glial.<sup>12</sup> Tiene una incidencia muy baja y afecta equitativamente a ambos géneros.<sup>10</sup> Suele presentarse unilateralmente y asociarse con astigmatismo, hipermetropía y miopía. El 30%

de los pacientes con síndrome de *morning glory* logran alcanzar una agudeza visual de 20/40 o mejor.<sup>9</sup>

### COLOBOMA DE NERVIO ÓPTICO

El coloboma de nervio óptico es una anomalía congénita causada por el cierre incompleto o anormal de la hendidura embrionaria. Se caracteriza por presentar un disco agrandado, demarcado con excavación blanca en forma de pelota que se puede extender a coroides o a esclera adyacente. El defecto suele extenderse inferonasalmente y pueden encontrarse colobomas retinianos en la periferia. El coloboma se puede encontrar unilateral o bilateralmente y varía desde asintomático a sumamente abrasivo de la agudeza visual. Los colobomas oculares pueden asociarse con múltiples anomalías como lo son el síndrome *CHARGE*, el síndrome de *Walker-Warburg*, la secuencia de *Goldenhar* y el síndrome de *Aicardi*.

### ESTAFILOMA PERIPAPILAR

El estafiloma peripapilar es una anomalía rara, no hereditaria y usualmente unilateral. Al fondo del ojo se encuentra una excavación profunda que rodea

al disco óptico. El disco óptico se localiza en la porción más profunda de la excavación y puede tener apariencia normal o con cierta palidez temporal. Se diferencia del síndrome de *morning glory* en que el patrón vascular se mantiene normal. Los pacientes llegan a presentar una marcada reducción de la agudeza visual del ojo afectado.

### MEGALOPAPILA

La megalopapila es un disco óptico agrandado con morfología del disco óptico normal. Usualmente es bilateral y el disco suele tener un diámetro mayor a 2.1mm. Los pacientes pueden llegar a tener un punto ciego mas grande de lo normal y ocasionalmente llegan a tener disminución de la agudeza visual.<sup>5</sup>

### AGUJERO ÓPTICO

Un agujero óptico es una depresión en la cabeza del nervio. Tiene una prevalencia de 1 por cada 10.000 pacientes y es bilateral en el 10-15% de los casos.<sup>11</sup> Se visualiza como una excavación redonda en el margen del disco óptico. Usualmente estos agujeros son relativamente benignos en su mayoría, sin embargo, pueden llegar a causar disminución de la agudeza visual de rápida progresión. El defecto más común en el campo visual

suele ser un escotoma arqueado por el movimiento de las fibras alrededor de la depresión.<sup>6</sup>

### SÍNDROME DE DISCO INCLINADO

El síndrome de disco inclinado es una condición en la que el disco óptico tiene un ángulo oblicuo. La porción superotemporal del disco óptico se encuentra elevada y la porción inferonasal se encuentra desplazada resultando en una apariencia ovalada. Entre el 0.4-3.5% de la población general padece este síndrome y entre 37.5 a 80% de los casos éstos son bilaterales.<sup>7</sup> Errores refractivos, alteraciones en campo visual, anormalidades retinianas y alteraciones en la visión del color pueden llegar a asociarse a esta condición.<sup>2</sup>

### CONCLUSIÓN

Las anormalidades del disco óptico no son una condición inusual. En muchos casos pueden relacionarse con malformaciones sistémicas además de la afectación de agudeza visual. Por ende, se requiere un abordaje multidisciplinario para detectar simultáneamente anormalidades sistémicas y así asegurarse de su óptimo desarrollo. Es importante concluir mencionado que el propósito de programas de intervención y estimulación visual

temprana es lograr minimizar el impacto visual del paciente con anomalías en el nervio óptico.

### RESUMEN

La incidencia de anomalías del nervio óptico está en ascenso, en especial la hipoplasia del nervio óptico. Es de suma importancia tener conocimiento del amplio rango que existe de anomalías ya que pueden perjudicar la visión del niño. Anomalías como la hipoplasia del nervio óptico, anomalía de morning glory, y coloboma pueden asociarse a alteraciones sistémicas las cuales amenazan la vida del niño. Actualmente no hay una cura per sé para las anomalías de nervio óptico por lo que la identificación temprana es crucial para poder intervenir y prevenir posibles consecuencias.

**Descriptor:** Anomalías del nervio óptico, hipoplasia del nervio óptico, congénito

### BIBLIOGRAFÍA

1. Acers T. Optic nerve hypoplasia: septo-optic-pituitary dysplasia syndrome. Trans Am Ophthalmol Soc 1981;79:425-57
2. Amador-Patarroyo M.J., et al. Congenital anomalies of the optic nerve. Saudi J Ophthalmol 2014
3. Brodsky MC. Congenital optic disk anomalies. Surv Ophthalmol 1994;39(2):89-112.
4. Brodsky MC. Congenital optic

- disk anomalies. *Surv Ophthalmol* 1994;39(2):89–112.
5. Brown G, Tasman W. *Congenital anomalies of the optic disc*. 1sted. New York: Grune & Stratton; 1983
6. Brown G, Tasman W. *Congenital anomalies of the optic disc*. 1sted. New York: Grune & Stratton; 1983
7. Brown G, Tasman W. *Congenital anomalies of the optic disc*. 1sted. New York: Grune & Stratton; 1983
8. Garcia-Filion P, Borchert M. Prenatal determinants of optic nerve hypoplasia: review of suggested correlates and future focus. *Surv Ophthalmol* 2013;58(6):610–9.
9. Harasymowycz P, Chevrette L, Decarie J. Morning glory syndrome: clinical, computerized tomographic, and ultrasonographic findings. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2005;42:290–5.
10. Lee BJ, Traboulsi EI. Update on the morning glory disc anomaly. *Ophthalmic Genet* 2008;29(2):47–52.
11. Shah SD, Yee KK, Fortun JA, Albini T. Optic disc pit maculopathy: a review and update on imaging and treatment. *Int Ophthalmol Clin* 2014;54(2):61–78
12. Traboulsi EI. Morning glory disc anomaly or optic disc coloboma. *Arch Ophthalmol*. 1994;112:153.