

SECCIÓN DE CASOS CLÍNICOS

Síndrome de Shone con encefalocele, anomalía de "morning glory" pulsátil y estrabismo. Reporte de un caso

Dr. Ariel Prado-Serrano, Dra. Jiny Tatiana Camas-Benitez, Dr. José Ramón Ponce-Martínez

RESUMEN

El síndrome de Shone es una malformación cardíaca de origen congénito, caracterizada por cuatro lesiones obstructivas en el corazón izquierdo: anillo fibroso supra valvular mitral, válvula mitral en paracaídas, estenosis subaórtica y coartación de aorta. Estas pueden coexistir con grados variables de severidad y su pronóstico es malo para la vida a mediano plazo si no son tratadas quirúrgicamente. Por su parte, el síndrome de «morning glory» es una malformación congénita unilateral del nervio óptico asociada con un defecto escleral peripapilar, ausencia de lámina cribosa y recesos formados por un retrodesplazamiento axial del nervio óptico, generalmente asociado con defectos del mismo como coloboma, mega papila y displasia, además de otras alteraciones multisistémicas tipo neurofibromatosis tipo 2, encefalocele basal y otras malformaciones de la línea media como hipertelorismo, labio leporino o paladar hendido cuya incidencia es extraordinariamente rara.

Se reporta un caso con diagnóstico de síndrome de Shone incompleto, encefalocele y síndrome de hiperviscosidad, quien acudió refiriendo baja visual en ojo izquierdo, y en quien se encontró además síndrome de «morning glory», endotropía de ángulo variable y papila con estafiloma peripapilar pulsátil.

Palabras clave: Síndrome de Shone, anomalía de morning glory, encefalocele, estrabismo.

SUMMARY

Shone's anomaly, a congenital cardiac malformation, consists of multiple levels of left heart obstruction including supra valvular mitral ring, parachute mitral valve, subaortic stenosis, and coarctation, being the survival rates for the untreated patients generally poor.

The Morning glory syndrome is a birth defect of the optic nerve which includes coloboma of the optic disc. It results in a funnel-shaped optic nerve head with a white dot in the center, an elevated ring of pigment around the disk, and vessels radiating out from the ring like spokes. Vision in the affected eye is severely impaired.

The multi systemic association between cardiac, neurological and ophthalmological features is quite uncommon.

We report a case of a 22 year old male who was diagnosed with incomplete Shone's anomaly, encephalocele and hyperviscosity syndrome who complained of poor left eye visual function. The ocular evaluation confirmed secondary esotropia, and a congenital optic disc coloboma, most likely a pulse morning glory disc anomaly.

Key words: Shone's anomaly, Morning glory syndrome, encephalocele, strabismus.

INTRODUCCIÓN

La anomalía o síndrome de Shone es una malformación cardíaca congénita descrita en 1963, vinculada con cuatro lesiones obstructivas en el corazón izquierdo: anillo fibroso supra valvular mitral, válvula mitral en paracaídas, estenosis subaórtica y coartación de aorta, alteraciones que pueden coexistir con grados variables de severidad (1).

En la práctica clínica la definición del síndrome incluye formas adicionales de obstrucción en el corazón izquierdo

como lesiones valvulares mitrales y aórticas con estenosis supra aórtica.

En una serie de 27 pacientes Brown (1) describió la aorta bicúspide como la lesión obstructiva izquierda más frecuente, considerando otras formas de estenosis valvular aórtica, hipoplasia del arco, hipoplasia moderada del ventrículo izquierdo y estenosis supra-aórtica. El pronóstico para estos pacientes generalmente es malo con un amplio espectro de severas alteraciones hemodinámicas y anatómicas; sin embargo, se ha podido lograr un pronóstico favorable para la mayoría poste-

Servicio de Oftalmología Hospital General de México.

Correspondencia: Dr. Ariel Prado Serrano. Hospital General de México, Servicio de Oftalmología. Dr. Balmis 144 Col. Doctores. Del. Cuauhtémoc México DF. Tels: 50043801, 59996133 exts. 1005 y 1006. Correos electrónicos: ariprase@hotmail.com y ariuiamx@yahoo.com.mx.

rior a la cirugía, influyendo en la mortalidad operatoria de forma adversa por la severidad de las alteraciones de la válvula mitral, el grado de hipoplasia ventricular y, sobre todo, la necesidad de múltiples procedimientos quirúrgicos. Brauner y cols. (2) describieron los resultados operatorios y evolución en 30 sujetos en los que, en 22 de ellos, se diagnosticó anillo fibroso mitral supravalvular, en 26 anomalías de la válvula mitral, en 29 coartación aórtica y en 19 las cuatro lesiones descritas como características del síndrome (3-5).

El síndrome de "morning glory" se define como una malformación congénita unilateral del nervio óptico asociada con un defecto escleral peripapilar, ausencia de lámina cribosa y recesos formados por un retrodesplazamiento axial del nervio óptico (6). Las principales características físicas de este síndrome son un nervio óptico aparentemente grande, en ocasiones excavado, con una masa central de tejido blanco grisáceo rodeado por un estafiloma peripapilar escleral y un anillo elevado de tejido pigmentado. Además, presenta vasos atenuados radiados desde la masa epipapilar de tejido blanquecino que, con frecuencia, dan la apariencia de ser más numerosos y menos bifurcados que los del ojo contralateral. La función visual es mala y puede acompañarse de defectos sistémicos (7) como es el caso de la neurofibromatosis tipo 2 (8) o el encefalocele basal, el cual se asocia además con anomalías de la línea media como hipertelorismo, labio leporino o paladar hendido (9) que, junto con alteraciones del nervio óptico como el coloboma, la mega papila, la displasia del nervio óptico o el síndrome de "morning glory" deben llevar a la sospecha del encefalocele basal mencionado (10).

CASO CLÍNICO

Sujeto masculino de 21 años de edad, quien acudió al servicio de Oftalmología del Hospital General de México refiriendo disminución de visión en ojo derecho y no percepción de luz en ojo izquierdo, con desviación ocular crónica desde su infancia. Inicialmente fue valorado en los servicios de medicina interna donde se determinó obesidad mórbida, cianosis central sin disnea con apex cardiaco en el 5° EII, con área pulmonar dilatada con soplo holosistólico en barra 5/6 y soplo sistólico pulmonar con segmentos de alarma y dedos en palillo de tambor, además de síndrome de hiperviscosidad (Biometría hemática: Leucocitos 7,700, HGB 22.2 g/dl, Hto. 64.4%, VCM 97.9 m, VMH 34.5 y plaquetas 160,000) por policitemia secundaria a síndrome de Eisenmenger, y testículo criptorquídeo que fue sometido a resección quirúrgica.



Fig. 1. Habitudo exterior. Constitución robusta, edad aparente diferente a la cronológica, facies infantil, talla 1.38 m, peso: 56.5 kg, IMC: 29.7.



Fig. 2. Alteraciones en la movilidad ocular: endotropía de ángulo variable con hiperfunción de los cuatro músculos oblicuos.

En el servicio de cardiología se diagnosticó síndrome de Shone incompleto consistente en doble salida de ventrículo derecho, comunicación interventricular y persistencia del conducto arterioso. Por su parte, el servicio de neurología documentó por imagenología encefalocele basal, sin determinarse patología cromosómica en el estudio genético.

En la exploración física se observó un sujeto masculino con habitudo exterior de constitución robusta, edad aparente diferente a la cronológica, con facies característica infantil, mal conformado a expensas de talla baja y obesidad (Figura 1), orientado en las tres esferas y cooperador para su estudio. A la exploración ocular se encontró agudeza visual en ojo derecho de 20/40, (.) NM, y no percepción de luz en ojo izquierdo, con reflejo fotomotor

presente en ojo derecho y defecto pupilar aferente y en ojo izquierdo. En la movilidad ocular se determinó endotropía de ángulo variable con hiperfunción de los cuatro músculos oblicuos (Figura 2). Tensión intraocular de 10 mmHg en OD y de 11 mmHg en OI. Segmento anterior de ambos ojos sin alteraciones. Fondo de ojo derecho con papila bien limitada, excavación de 0.3 con vasos adelgazados y zona macular con disminución de brillo foveolar sin otros datos patológicos. Fondo de ojo izquierdo con papila mal limitada, con excavación total, blanca, estafiloma con fenómeno pulsátil cíclico activo y constante y atrofia del epitelio pigmentario de la retina peripapilar (Figura 3).

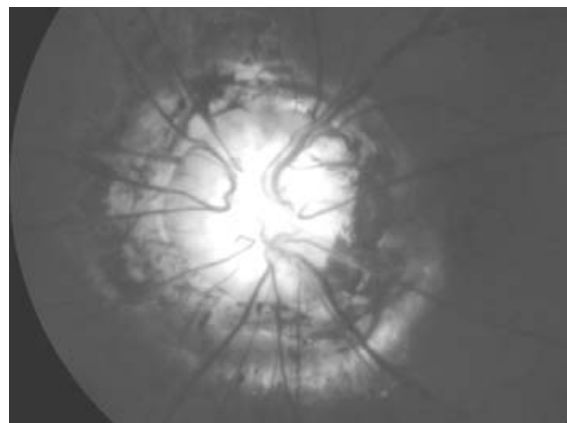
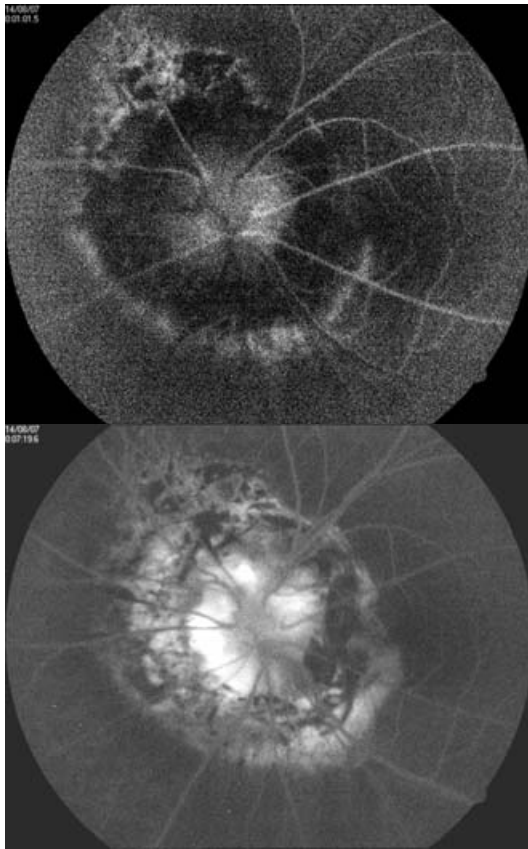


Fig. 3. Aspecto biomicroscópico del ojo izquierdo, papila mal limitada con excavación total, blanca, con atrofia del epitelio pigmentario de la retina peripapilar por estafiloma.



Figs. 4 y 5. Fluorangiografía retiniana en que se observa hiperfluorescencia por fuga de material de contraste y atrofia del epitelio pigmentado retiniano peripapilar.

Se realizó angiografía retiniana con fluoresceína observándose hiperfluorescencia por fuga del material de contraste por fuera de la papila en fases tempranas (Figura 4) y tardía (Figura 5). En la tomografía óptica coherente (OCT) se evidenció una zona anular de tejido y la excavación peripapilar del epitelio pigmentado de la retina adyacente al nervio óptico (Figura 6) compatible con el estafiloma descrito.

Con ecografía ocular modo B se observó un globo fáquico izquierdo de diámetro anteroposterior con medidas biométricas irregulares (rango 24.7 a 28.9 mm, promedio de 26.76 mm), con solución de continuidad en polo posterior adyacente a la papila correspondiente a un estafiloma escleral posterior

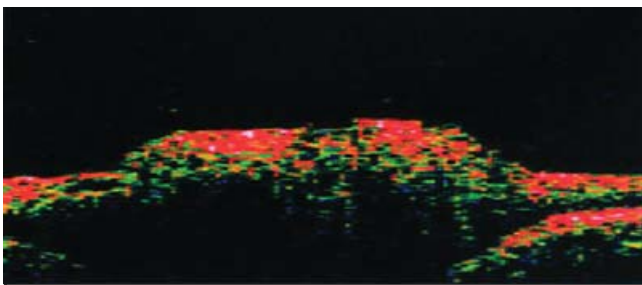


Fig. 6. Tomografía de coherencia óptica (OCT) en que se observa zona anular de tejido y excavación peripapilar del EPR adyacente al nervio óptico.

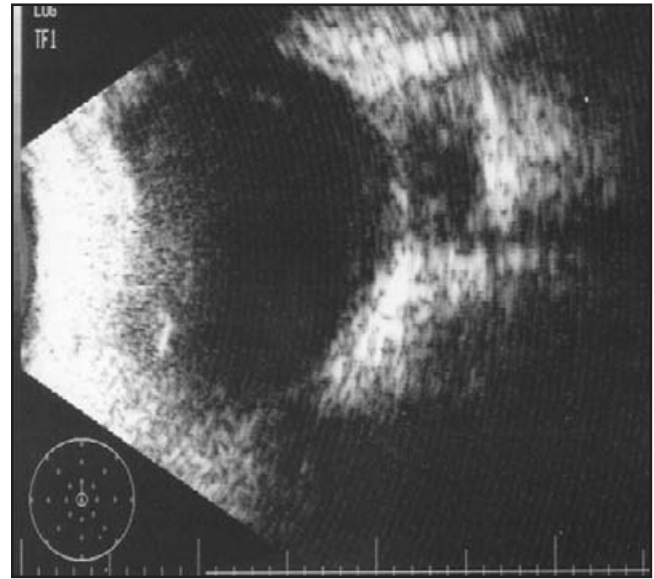


Fig. 7. Ultrasonido modo B en que se observa una imagen hipoeicoica correspondiente al defecto escleral adyacente a la papila.

profundo, regular y mal limitado (Figura 7). Mediante tomografía axial computarizada fue evidente una lesión iso e hiperintensa heterogénea en T1 que aparentemente provenía del piso de la fosa anterior y se dirigía hacia nasofaringe, correspondiente a un encefalocele basal (Figura 8).

DISCUSIÓN

El síndrome de Shone es una malformación cardíaca de origen congénito con lesiones que involucran a la válvula mitral y la aorta. En la doble salida de ventrículo izquierdo, que es un tipo de conexión ventrículo-vascular muy rara,

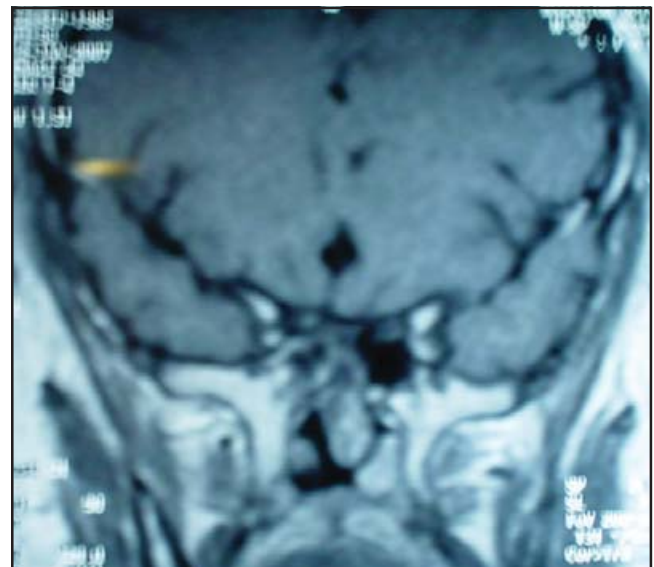


Fig. 8. Tomografía axial computarizada en corte coronal en la que se observa un defecto localizado correspondiente a encefalocele basal.

ambos vasos, o la mayor parte de sus diámetros sigmoideos, se conectan con el ventrículo izquierdo, acompañándose de anomalías de la válvula tricúspide y/o hipoplasia del ventrículo derecho. La serie más grande reportada es de 8 pacientes con supervivencia de 88% a 13 años, sin reporte de asociación con alteraciones oculares (4). La incidencia y prevalencia de esta patología cardíaca es muy baja en el Hospital General y prácticamente desconocida o no reportada en la población mestiza, siendo aun más excepcional su asociación con patología ocular, no existiendo trabajos previos en la literatura oftalmológica hasta la elaboración del presente trabajo.

El presente caso de 21 años de edad no coincide con género o los grupos etarios reportados en la literatura. El padecimiento cardíaco en el momento de la consulta oftalmológica consistente en doble salida de ventrículo derecho, comunicación interventricular y persistencia del conducto arterioso, corresponden a un síndrome de Shone incompleto, el encefalocele basal y otras alteraciones sistémicas como obesidad mórbida, síndrome de hiperviscosidad y la criptorquidia tratada previamente conforman una alteración multisistémica cuyo pronóstico vital generalmente es malo a corto plazo sin tratamiento quirúrgico, siendo excepcional la supervivencia del caso reportado.

La anomalía de "morning glory" es un defecto congénito del nervio óptico de etiología multifactorial, pudiendo ser una variante colobomatosa de éste. En su génesis se ha sugerido, con base en estudios histopatológicos, que se trata de una alteración primaria mesenquimatosa o un defecto del crecimiento relativo entre el mesodermo y el ectodermo. Otras teorías sugieren que el agrandamiento distal de la papila durante el desarrollo permite que las capas más internas del nervio penetren y determinen el aumento anormal en su excavación (3). Es típicamente unilateral, los sujetos afectados tienen una agudeza visual de 20/200 a contar dedos en el ojo afectado, siendo más esporádica la presentación de casos con ceguera total como el ojo izquierdo del caso reportado. Es más frecuente en el género femenino y ha sido relacionado como parte del síndrome de coloboma renal y la trisomía 4q. (6). En el ojo derecho no se encontraron alteraciones fundoscópicas.

El aspecto oftalmoscópico del nervio óptico izquierdo de este caso fue compatible con un estafiloma de una gran excavación o fosea, que varía en tamaño desde muy chica, como en este paciente en particular, hasta casos en los que dicho defecto abarca toda el área macular (referido en la literatura como "atrapamiento o captura macular") (11) observándose, en la mayoría de los casos, un penacho de tejido fibroso sobre la región central de la papila así como una distribución de pigmento peripapilar variable.

Estos colobomas representan diferentes grados de displasia, asociados con defectos del cierre de la fisura ventral embrionaria del pedúnculo y cúpula ópticos (12-14). Aunque es poco frecuente, el síndrome de "morning glory" se puede asociar a manifestaciones oculares como colobomas de iris y coroides (15) y cristalinos inferonasales (16), habiéndose in-

tentado explicar esta última relación a través de un posible cierre anómalo de la fisura embrionaria, lo que ocasionaría los colobomas a distintos niveles de la fisura primitiva así como aniridia, hipoplasia de fovea (12-15), desprendimiento de retina no regmatógeno, vítreo primario hiperplásico (15) y neovascularización subretiniana (16). La persistencia de la arteria hialoidea ha sido comunicada en cuatro casos (14, 17), manifestaciones que no se encontraron en este paciente.

Asociaciones de más difícil explicación y que parecen debidas a una mera coincidencia como el caso que cursó con una alteración corneal ipsilateral de Peters y que podría entenderse como una anomalía más amplia derivada de una alteración de la cresta neural (crestopatía) (18-20). También ha sido descrito otro caso asociado con una enfermedad de Coats (21) y otro más asociado con un glaucoma crónico unilateral (22).

Se han comunicado numerosos casos de membrana neovascular subretiniana asociada con amplios colobomas retinocoroideos (23-26), que se explican por el crecimiento de vasos coroideos en la zona de transición abrupta entre el coloboma (donde está ausente el epitelio pigmentario de la retina, de la membrana de Bruch y la coriocapilar) y la retina normal, que no fueron observados en este paciente aunque otra manifestación congénita de alteración en el prosencéfalo, específicamente el encefalocele basal, fue diagnosticado en el servicio de neurología, sin otras alteraciones de la línea media (labio leporino, paladar hendido, hipertelorismo, agenesia del cuerpo calloso) y alteraciones hipofisarias reportadas en otros trabajos (17).

La mayoría de los sujetos no presentan síntomas visuales si no se asocian a desprendimiento seroso macular, que ocurre en 50% de los pacientes (19). Son generalmente unilaterales, sin un patrón familiar ni malformaciones asociadas (20). Por otra parte, el coloboma se manifiesta como una excavación profunda, generalmente en la mitad inferior de una papila agrandada, sin la presencia de tejido glial característico del síndrome de "morning glory" y, cuando existe alteración pigmentaria, ésta es mínima (21-22) aunque en este caso es posible que haya habido mayor cantidad de pigmento peripapilar a edad más temprana y, dada su extraordinaria longevidad, no fue observada en el momento de la exploración ocular, lo que concuerda con la unilateralidad descrita previamente (23-24).

Es evidente una atrofia del epitelio pigmentario de la retina peripapilar, quizá secundaria a metaplasia hamartomatosa (18, 19) del epitelio pigmentado de la retina a tejido fibroglial (20), y estafiloma pulsátil cuyos movimientos se explican por la presencia de tejido muscular heterotópico fino junto a tejido adiposo a nivel de la esclera posterior o de la coroides (25), signo oftalmoscópico de rareza excepcional.

El diagnóstico diferencial se basa principalmente en la exploración oftalmoscópica y es confirmado mediante técnicas de imagen. La ecografía en modo A/B es la técnica más empleada dado que aporta información topográfica de la forma y volumen de esta entidad (18), aunada a la tomografía axial computarizada y la resonancia magnética cere-

bral que ayudan a descartar la existencia de malformaciones asociadas de la línea media (23, 24). El caso reportado cursó con encefalocele, asociación más importante de este síndrome a nivel sistémico (encefalocelos basales transesfenoidales o transetmoidales), cuya presencia puede sospecharse ante alteraciones medifaciales como hipertelorismo, masas epifaríngeas en el niño y enanismo, característica fenotípica de este caso.

En el caso reportado, la baja agudeza visual se explica por el coloboma (25) lo cual originó la aparición de estrabismo por la falta de fijación (26) y es sin duda un ejemplo de falla multisistémica durante los procesos iniciales de organogénesis. El tratamiento de los sujetos con síndrome de Shone es quirúrgico e incluye reconocer las condiciones sistémicas asociadas, especialmente el encefalocele, y hasta el momento constituye el primer caso reportado en la literatura mexicana documentado mediante registros de imagen, esperando que sirva de referencia como ejemplo de patología multisistémica.

REFERENCIAS

1. Brown J, Ruzmetov M, Vijay P. Operative Results and Outcomes in Children With Shone's Anomaly. *Ann Thorac Surg* 2005; 79:1358-1365.
2. Brauner R, Laks H, Drinkwater D Jr, Scholl F, McCaffery S. Multiple left heart obstructions (Shone's anomaly) with mitral valve involvement: long-term surgical outcome. *Ann Thorac Surg* 1997; 64:721-729.
3. Bolling S, Lannetoni D, Rosenthal M. Shone's anomaly: operative results and late outcome. *Ann Thorac Surg* 1990; 49:887-893.
4. Brown M, Ruzmetov M, Vijay P y cols. Operative Results and Outcomes in Children With Shone's Anomaly. *Ann Thorac Surg* 2005; 79:1358-1365.
5. Calderón C.J, Patiño-Bahena E y cols. Cardiopatías congénitas en Pediatría. En: Vargas Barrón J, Attie F, Férrez Santantder SM y cols. Tratado de Cardiología. Ed. Intersistemas, México DF, 2006. pp.531-574.
6. Ramírez J, Attie F, Ovseyevitz J. Doble salida del ventrículo izquierdo. *Arch Inst Cardiol Mex* 1984; 54:367-375.
7. Dempster A, Lee W, Forrester J, McCreath G. The morning glory syndrome - a mesodermal defect? *Ophthalmologica* 1983; 187:222-230.
8. Manschot W. Morning glory syndrome: a histopathological study. *Br J Ophthalmol* 1990; 74:56-58.
9. Brodsky M, Landau K, Wilson R, Boltshauser E. Morning glory disc anomaly in neurofibromatosis type 2. *Arch Ophthalmol* 1999; 117:839.
10. Van Nouhuys J, Bruyn G. Nasopharyngeal transsphenoidal encephalocele, craterlike hole in the optic disc, and agenesis of the corpus callosum; pneumoencephalographic visualization of a case. *Psychiatr Neurol Neurochir* 1964; 67:243-258.
11. Caprioli J L, Lesser R. Basal encephalocele and morning glory syndrome. *Br J Ophthalmol* 1983; 67:349-351.
12. Harasymowycz P, Chevrette L, Decarie J y cols. Morning glory syndrome: clinical, computerized tomographic, and ultrasonographic findings. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2005; 42:290-295.
13. Deb N, Das R, Roy IS. Bilateral morning glory disc anomaly. *Indian J Ophthalmol* 2003; 51:182-183.
14. Lystad LD. Optic Nerve Disorders. *Ultrasound Clin* 2008; 3:257-266.
15. Kindier P. Morning glory syndrome: unusual congenital optic disk anomaly. *Am J Ophthalmol* 1970; 69:376-384.
16. Traboulsi E. Morning glory disc anomaly or optic disc coloboma. *Arch Ophthalmol* 1994; 112:153.
17. Glaser J. Neurooftalmología. 2ª Ed. Barcelona Masson-Salvat, 1993. pp. 95-100.
18. Miller N. Clinical Neuroophthalmology. 4ª Ed Baltimore, Williams and Wilkins, 1991. pp. 350-355.
19. Shami M, Mc Cartney D, Benedict W, Barnes C. Spontaneous retinal reattachment in a patient with persistent hyperplastic primary vitreous and an optic nerve coloboma. *Am J Ophthalmol* 1992; 114:769-771.
20. Yedavally S, Frank RN. Peripapillary subretinal neovascularization associated with coloboma of the optic nerve. *Arch Ophthalmol* 1993; 111:552-553.
21. Hodgkins P, Lees M, Lawson J y cols. Optic disc anomalies and frontonasal dysplasia. *Br J Ophthalmol* 1998; 82:290-293.
22. Murphy B, Griffin J. Optic nerve coloboma (Morning glory syndrome): CT findings. *Radiology* 1994; 191:59-61.
23. Gass J. Serous detachment of the macula secondary to congenital pit of the optic nerve head. *Am J Ophthalmol* 1969; 67:821-841.
24. Stefko ST, Campochiaro P, Wang P, Li Y, Zhu D, Traboulsi E. Dominant inheritance of optic pits. *Am J Ophthalmol* 1997; 124:112-113.
25. Pollock S. The morning glory disc anomaly: contractile movement, classification and embryogenesis. *Ophthalmol* 1987; 65:439-460.
26. Olsen T, Summers C, Knobloch H. Predicting visual acuity in children with colobomas involving the optic nerve. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1996; 33:47-51.