L-ISSN: 0120-0453
e-ISSN: 2539-424X

revista

SOCOFTAL

Revista de la Sociedad Colombiana de Oftalmología

Vol. 59 • N.º 2 • Mayo-Agosto 2026

www.revistaSCO.com

PERMANYER
www.permanyer.com

11905ACOL262

revista SOCOFTAL
Revista de la Sociedad Colombiana de Oftalmología
PERMANYER

Check for updates

ARTÍCULO DE REVISIÓN

Cambios microvasculares y estructurales de la retina en la enfermedad renal crónica: revisión de alcance

Microvascular and structural retinal changes in chronic kidney disease: a scoping review

*Laura V. Botia-Suárez[1], Ana S. Medina[2], Nicolas Quijano[3] y Bernardo A. Quijano-Nieto[4]**

[1]Facultad de Medicina, Universidad de la Sabana; [2]Facultad de Medicina, Universidad Militar Nueva Granada; [3]Facultad de Medicina, Universidad de los Andes; [4]Área de Oftalmología-retina, Oftalmocenter, Instituto de Mácula y Retina. Bogotá, Colombia

Resumen

La Enfermedad Renal Crónica (ERC) es un problema de salud global con alta mortalidad. El diagnóstico temprano es crucial, aunque las herramientas actuales tienen limitaciones. Debido a las similitudes estructurales y funcionales del ojo y el riñón, la retina se considera una "ventana" no invasiva para evaluar la microvasculatura y el daño sistémico. El objetivo de esta revisión es identificar los cambios retinianos evidenciados mediante fondo de ojo y tomografía de coherencia óptica (OCT) relacionados con ERC. Siguiendo las directrices PRISMA, se incluyeron 36 estudios con pacientes con ERC identificados en las bases de datos PubMed, LILACS, Scopus y Ebsco; los cuales describen cambios estructurales retinianos y coroideos, alteraciones microvasculares, la relación con el síndrome cardiorrenal (SCR) y hemodiálisis (HD), y la aplicación de inteligencia artificial (IA). Los principales hallazgos incluyen adelgazamiento de la retina y la coroides, estrechamiento arteriolar y ensanchamiento venular. En HD, se documentó adelgazamiento coroideo post-sesión. Asimismo, los modelos de IA mostraron potencial diagnóstico. La evidencia demuestra que la ERC induce alteraciones en la retina y la coroides. La retina se establece como biomarcador no invasivo del daño microvascular sistémico, y la IA como herramienta prometedora en el campo.

Palabras clave: *Enfermedad renal crónica. Vasculatura retiniana. Coroides.*

Abstract

Chronic Kidney Disease (CKD) is a global health problem with high mortality. Early diagnosis is crucial, although current tools have limitations. Due to the structural and functional similarities between the eye and the kidney, the retina is considered a noninvasive "window" for assessing the microvasculature and systemic damage. The objective of this review is to identify retinal changes detected via fundus examination and optical coherence tomography (OCT) associated with CKD. Following the PRISMA guidelines, 36 studies involving patients with CKD were included, identified in the PubMed, LILACS, Scopus, and Ebsco; these studies describe structural changes in the retina and choroid, microvascular alterations, the relationship with cardiorenal syndrome (CRS) and hemodialysis (HD), and the application of artificial intelligence (AI). The main findings include thinning of the retina and choroid, arteriolar narrowing, and venular dilation. In HD, post-session choroidal thinning

***Correspondencia:**
Bernardo A. Quijano-Nieto
E-mail: baquijanon@unal.edu.co

Fecha de recepción: 19-03-2026
Fecha de aceptación: 16-04-2026
DOI: 10.24875/RSCO.26000008

Disponible en internet: 22-09-2026
Rev Soc Colomb Oftalmol. 2026;59(2):37-47
www.revistaSCO.com

Cómo citar este artículo: Botia-Suárez LV, Medina AS, Quijano N y Quijano-Nieto BA. Cambios microvasculares y estructurales de la retina en la enfermedad renal crónica: revisión de alcance. *Rev Soc Colomb Oftalmol.* 2026;59(2):37-47

0120-0453 / © 2026 Sociedad Colombiana de Oftalmología (SOCOFTAL). Publicado por Permanyer. Este es un artículo *open access* bajo la licencia CC BY-NC-ND (http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

was documented. Furthermore, AI models showed diagnostic potential. The evidence demonstrates that CKD induces alterations in the retina and choroid. The retina is established as a noninvasive biomarker of systemic microvascular damage, and AI as a promising tool in this field.

Keywords: *Chronic kidney disease. Retinal vasculature. Choroid.*

Introducción

La enfermedad renal crónica (ERC) se define como una tasa de filtrado glomerular estimado (TFGe) inferior a 60 ml/min/1.73 m² presente durante más de tres meses[1,2]. Es un deterioro lento, progresivo e irreversible[3]. Suele permanecer asintomática en sus etapas iniciales, lo que lleva a un bajo índice de diagnóstico temprano[4]. Las causas cardiovasculares representan una de las principales fuentes de mortalidad en la ERC, en gran parte debido al síndrome cardiorrenal (SCR), un estado de desregulación en el que la disfunción de corazón y riñón se agravan mutuamente y afectan de forma profunda la función vascular sistémica. La ERC afecta aproximadamente al 10% de la población mundial[5]. Según la Organización mundial de la salud (OMS), en 2019 la tasa de mortalidad ajustada por edad fue de 15.6 muertes por cada 100,000 habitantes[6]. En Colombia la prevalencia de ERC en el año 2023 fue de 1.91 casos por 100 habitantes[7]. Lo anterior evidencia que es un problema de salud global importante; de hecho, se espera que para 2040 sea la quinta causa mundial de muerte, lo que enfatiza la necesidad de una detección temprana para facilitar una intervención clínica inmediata[2,8].

Las estimaciones de la TFG presentan limitaciones importantes en términos de sensibilidad y especificidad, dado que solo se alteran cuando se ha perdido más del 50 % de la masa renal funcional[9]. Por otro lado, la evaluación histopatológica mediante biopsia renal ofrece una elevada precisión diagnóstica y predictiva; sin embargo, se trata de un procedimiento invasivo y costoso[2]. En consecuencia, persiste una necesidad crítica de identificar biomarcadores no invasivos que permitan detectar de forma sensible y específica el daño renal, monitorizar la respuesta terapéutica y predecir desenlaces clínicos a largo plazo[9]. El riñón y el ojo son estructural y funcionalmente similares[2]; además, la transparencia de los medios ópticos del ojo ofrece una oportunidad única para evaluar visualmente la microvasculatura, funcionando como «ventana» no invasiva para detectar alteraciones microvasculares renales[4], permitiendo así el estudio de enfermedades sistémicas[9].

Herramientas como la tomografía de coherencia óptica (OCT) o la angiografía por OCT (OCT-A) permiten una evaluación detallada y no invasiva del estado microvascular ocular. La OCT proporciona imágenes tomográficas transversales de alta resolución del ojo con un detalle casi histológico[5] y está disponible en la mayoría de los servicios oftalmológicos[9]. La OCT-A es una herramienta que ofrece una evaluación rápida y no invasiva de la microvascularización sistémica, gracias al análisis del movimiento eritrocitario sin necesidad de inyección de colorante fluorescente[10]. La imagenología retiniana ofrece una vía atractiva para evaluar de manera no invasiva el remodelado microvascular en enfermedades sistémicas crónicas[9], ofreciendo el potencial de identificar marcadores oculares como biomarcadores indirectos de daño renal y cardiovascular[5].

Métodos

Se realizó un *scoping review* en marzo de 2025, siguiendo la metodología propuesta por el Joanna Briggs Institute y las directrices establecidas en la declaración PRISMA[11,12] (*Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses*). La pregunta de investigación que orienta esta revisión es ¿cuáles son los cambios retinianos evidenciados en fondo de ojo, angiografía o OCT relacionados con la ERC?

La elección del enfoque de este *scoping review* responde al carácter innovador del tema. Este enfoque permite explorar y sintetizar de forma integral la evidencia disponible, destacando tendencias, vacíos y proyecciones para futuras investigaciones.

Estrategia de búsqueda

La búsqueda se llevó a cabo en cuatro bases de datos científicas: PubMed, LILACS, Scopus y Ebsco. donde se identificaron artículos orientados a la pregunta de investigación. Se incluyeron estudios desde enero del 2015 hasta marzo del 2025, en los inglés y español. Los términos de búsqueda se diseñaron empleando descriptores MeSH-DeCS y palabras clave relacionadas.

La estrategia de búsqueda utilizada fue: ("Chronic Kidney Disease" OR CKD OR "End-Stage Renal Disease" OR ESRD) AND (Retina OR Retinal OR "Retinal Neurodegeneration" OR "Retinal Nerve Fiber Layer" OR RNFL OR "Macular Thickness" OR "Retinal Vascular Imaging" OR "Retinal Microvasculature") AND ("Optical Coherence Tomography" OR OCT OR "Retinal Photography"), la cual se adaptó a las particularidades de cada base de datos para asegurar una cobertura amplia y precisa de la literatura relevante. Los criterios de inclusión y exclusión aplicados se detallan a continuación.

Criterios de inclusión y exclusión

- Criterios de inclusión
  - Estudios observacionales o ensayos clínicos controlados que incluyan pacientes con ERC en cualquier estadio.
  - Publicados en inglés o español.
  - Artículos con texto completo disponible.
  - Estudios publicados desde el año 2015.
- Criterios de exclusión:
  - Cartas al editor, comentarios, protocolos, editoriales.
  - Estudios que incluyan pacientes con antecedente de enfermedad retiniana.

Selección de estudios

Las referencias se cargaron en una plataforma de Excel, herramienta utilizada para la organización de datos. Tras la eliminación de duplicados, tres revisores (NQO, ASMC, LVBS) evaluaron de manera independiente y enmascarada los títulos y resúmenes conforme a los criterios de inclusión y exclusión previamente establecidos. Las discrepancias se resolvieron mediante discusión conjunta hasta alcanzar un consenso. Finalmente, los tres revisores realizaron la lectura completa y detallada de los artículos preseleccionados para determinar la elegibilidad definitiva de los estudios.

Extracción de datos

La extracción de datos se realizó mediante una tabla previamente diseñada por el equipo investigador. Esta tabla incluyó los siguientes ítems: título, año de publicación, autores, diseño metodológico y hallazgos principales. La recolección fue realizada por tres revisores de manera independiente y las discrepancias se resolvieron por consenso.

Análisis y síntesis de los datos

Los datos recopilados se examinaron mediante síntesis narrativa, estructurando la información según los diferentes hallazgos encontrados. De esta forma se integraron los resultados reportados en la literatura, destacando los beneficios observados y las oportunidades de investigación futura.

Resultados

Se identificaron 413 registros en la búsqueda inicial en las bases de datos. De estos, 257 eran duplicados y otros 104 se excluyeron tras la revisión de los títulos y resúmenes debido a falta de relevancia o disponibilidad de texto completo. De los registros sometidos a revisión a profundidad, se excluyeron documentos adicionales. En total, se incluyeron 36 artículos en la revisión. La selección y el flujo de los artículos incluidos se presenta mediante el modelo PRISMA en la figura 1.

Para facilitar la síntesis de la información y resaltar los principales patrones identificados, los hallazgos se organizaron en cuatro ejes: 1) cambios estructurales retinianos y coroideos; 2) alteraciones microvasculares; 3) hallazgos en relación con la hemodiálisis (HD), y 4) aplicaciones de inteligencia artificial (IA). Los hallazgos encontrados se resumen en la tabla 1.

Cambios estructurales retinianos y coroideos

Los estudios coinciden en que pacientes con ERC presentan adelgazamiento significativo en la retina y la coroides, detectables mediante técnicas de imagen como la OCT y la OCT-A. Balmforth et al.[13], Basiony et al.[14] y Farrah et al.[9] reportan este hallazgo, y los dos primeros añaden una reducción del volumen macular en comparación con sujetos sanos[9,13,14].

Balmforth et al. describen que este hallazgo es más evidente en las capas externas de la retina y que una coroides más delgada se asocia con menor TFGe, con proteinuria y aumento de marcadores inflamatorios (proteína C reactiva [PCR], interleucina 6), y marcadores de disfunción endotelial (ADMA, endotelina 1)[13]. De manera concordante, Basiony et al.[14] y Wan et al.[15]. indican que la disminución del grosor retinocoroideo es más marcada en etapas avanzadas de la ERC[4,5], encontrando también asociaciones inversas con PCR y albuminuria.

Farrah et al. [9] documentan en receptores de trasplante renal un incremento rápido del grosor coroideo (~10%)

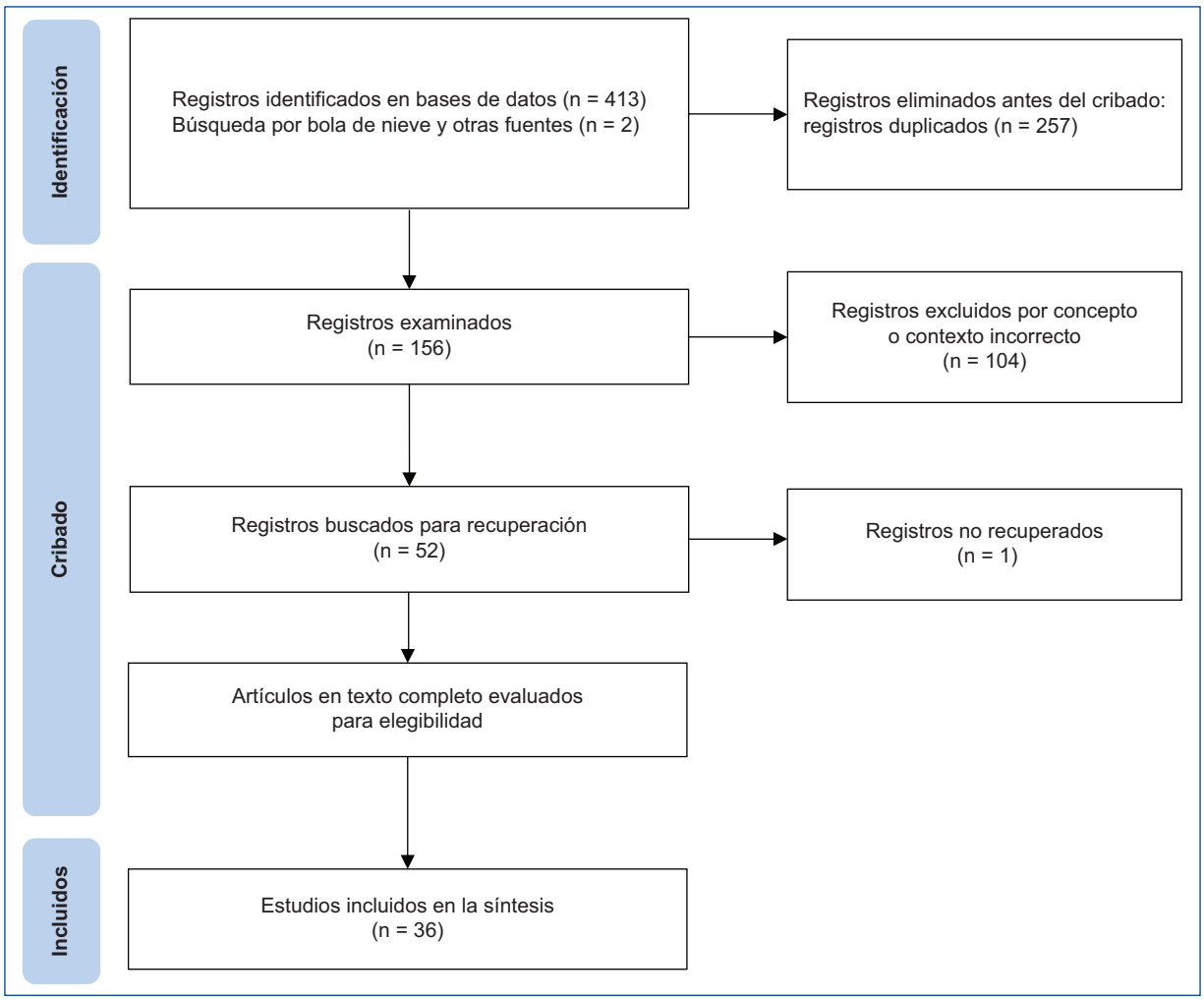

Figura 1. Diagrama de flujo PRISMA-ScR para la identificación, cribado e inclusión de estudios *(adaptado de las guías PRISMA 2020 y PRISMA-ScR)*[11,12].

en el primer mes, que se mantiene al menos 12 meses, junto con aumento del grosor retiniano/volumen macular. En donantes vivos, tras la donación y la disminución de TFGe, observaron una reducción gradual del grosor coroideo durante 12 meses, lo que concuerda con que el adelgazamiento progresa con el deterioro de la función renal y se revierte tras el trasplante.

Se propone que la alteración del sistema nervioso autónomo y la inflamación contribuyen a la lesión microvascular sistémica, lo cual es apoyado por Chow et al.[1], que reportan que el grosor macular promedio y el volumen promedio de la capa de fibras nerviosas retinianas peripapilares (CFNRp) son significativamente menores en pacientes con ERC no diabética en todos los cuadrantes excepto el temporal, asociando estos cambios con la gravedad de la ERC, como también lo indican Wu et al.[16], aunque no con su duración[1,9,13,14,16]. Estudios longitudinales han mostrado que los pacientes con ERC presentan una pérdida más rápida del CFNRp que los controles sanos[17]. Jung et al.[18] y Majithia et al.[19] también describen adelgazamiento del CFNRp y del volumen de capas retinianas en pacientes con enfermedad renal terminal. Jung et al.[18] detallan alteraciones neurodegenerativas por ojo, con mayor afectación en el derecho, sugiriendo iniciar la evaluación en este ojo, mientras que Majithia et al.[19] destacan la importancia de diferenciar los patrones de grosor propios de la ERC de aquellos relacionados con glaucoma.

Guo et al. evalúan la perfusión microvascular peripapilar y encuentran que esta disminuye a medida que empeora la función renal, con correlación positiva entre TFGe y la densidad vascular peripapilar, lo que refuerza el potencial de la OCT-A para detectar daño

Tabla 1. Características y principales hallazgos de los estudios incluidos

Autor principal	Tema principal	Diseño metodológico	Hallazgos principales
Balmforth et al.[13]	Relación entre inflamación sistémica y adelgazamiento coriorretiniano en ERC	Estudio transversal prospectivo	Adelgazamiento retiniano y coroideo; el espesor de la capa de fibras nerviosas se mantiene normal
Basiony et al.[14]	Asociación entre grosor coriorretiniano y gravedad de ERC	Estudio transversal	Adelgazamiento significativo de retina y coroides en ERC estadios 3-5
Farrahet al.[9]	Adelgazamiento coroideo y retiniano como indicador funcional reversible en ERC	Estudio observacional prospectivo	El adelgazamiento se relaciona con el filtrado glomerular y puede ser parcialmente reversible
Wan et al.[15]	Asociación entre defectos de la capa de fibras nerviosas de la retina y ERC	Estudio transversal	Los defectos de la capa de fibras nerviosas se asocian significativamente con la presencia y gravedad de la ERC
Wu et al.[16]	Disfunción neurovascular retiniana en ERC	Estudio de casos y controles	Disminución de la perfusión y del grosor macular con disfunción neurovascular retiniana
Yong, et al.[26]	Alteraciones microvasculares retinianas según causa de ERC	Estudio transversal	La ERC diabética muestra mayor reducción de perfusión; la OCT-A no distingue bien otras causas
Chow et al.[1]	Comparación de grosor macular y fibras nerviosas en ERC vs. controles	Estudio transversal	Disminución del grosor macular y de la capa de fibras nerviosas en todos los estadios de ERC.
Yeung et al.[17]	Progresión acelerada de adelgazamiento retiniano en ERC	Estudio de cohorte prospectivo	Adelgazamiento acelerado proporcional a la reducción del filtrado glomerular
Jung et al.[18]	Neurodegeneración retiniana asociada a ERC terminal	Estudio transversal	Reducción del volumen de la capa de células ganglionares y de la capa de fibras nerviosas.
Majithia et al.[19]	Asociación entre ERC y adelgazamiento neurorretiniano multiétnico	Estudio transversal	El adelgazamiento neurorretiniano progresa conforme disminuye el filtrado glomerular
Guo et al.[4]	Microvasculatura del disco óptico como marcador de función renal	Estudio transversal	La densidad vascular papilar se correlaciona con disminución del filtrado glomerular
Prakasam et al.[20]	Adelgazamiento retiniano en ERC pediátrica leve a moderada	Estudio transversal	Adelgazamiento de capas internas de la retina en niños con ERC leve a moderada
Hamzah et al.[2]	Uso de fotografía de retina para detección de ERC	Revisión de literatura	La microvasculatura retiniana predice progresión de enfermedad renal crónica
Yip et al.[21]	Marcadores retinovasculares como predictores de ERC incidente	Estudio de cohorte prospectiva	Los marcadores microvasculares retinianos predicen la incidencia de enfermedad renal crónica.
Yeung et al.[22]	Anomalías microvasculares tempranas en ERC no avanzada	Estudio transversal	Disminución de densidad vascular superficial y profunda, con rarefacción capilar
Zeng et al.[23]	Deterioro neurovascular retiniano en ERC no diabéticos y no dializados	Estudio transversal	Reducción de perfusión y grosor macular en pacientes no diabéticos y sin HD
Ooi et al.[24]	Compromiso microvascular retiniano tras trasplante renal	Estudio transversal	Retinopatía moderada a grave similar entre trasplantados renales y pacientes con ERC estadio 5
Kasumovic et al.[25]	Microangiopatía retiniana en pacientes con ERC	Estudio transversal	Aumento del área de la zona avascular foveal y disminución del flujo coroideo
Peng et al.[27]	Correlación entre biomarcadores retinianos y deterioro cognitivo en ERC	Estudio prospectivo	La disminución de densidad vascular en el plexo profundo se correlaciona con deterioro cognitivo
Peng et al.[28]	Impacto del control tensional en la microvasculatura retiniana en ERC	Estudio transversal	El mal control tensional se asocia a daño microvascular detectable por OCT-A

(Continúa)

Tabla 1. Características y principales hallazgos de los estudios incluidos *(continuación)*

Autor principal	Tema principal	Diseño metodológico	Hallazgos principales
Mustafar et al.[29]	Relación entre daño renal y biomarcadores retinianos estructurales	Estudio transversal	Filtrado glomerular bajo asociado a aumento de tortuosidad venular y disminución de volumen macular
Chang et al.[30]	Cambios maculares y extramaculares del coroides tras HD	Estudio transversal	Reducción del grosor coroideo macular y extramacular posterior a la HD
Chen et al.[31]	Alteraciones oculares múltiples asociadas a la HD	Estudio transversal	Disminución del tiempo de rotura lagrimal, prueba de Schirmer, cámara anterior y espesores retinianos y coroideos tras HD
Shin et al.[32]	Cambios de perfusión coroidea y retina mediante OCT-A tras HD	Estudio de cohorte prospectivo	Reducción de grosor coroideo y de la perfusión coriocapilar; retina estable
Kal et al.[33]	Variación del grosor coroideo y retiniano durante HD	Estudio prospectivo e intervencional	Disminución significativa del grosor coroideo después de la HD
Lahme et al.[34]	Disminución de perfusión retiniana en pacientes en HD	Estudio prospectivo	Disminución de la perfusión en plexo superficial y profundo comparado con controles
Chelala et al.[35]	Cambios retinianos y maculares inducidos por HD	Estudio prospectivo	Disminución de la PIO y del espesor macular tras HD; la agudeza visual permanece estable
Atilgan et al.[36]	Efectos de HD sobre capas retinianas en pacientes no diabéticos	Estudio prospectivo	Disminución del espesor macular después de HD; la capa de fibras nerviosas se mantiene sin cambios
Singh et al.[37]	Alteraciones de la capa de fibras nerviosas en ERC y efecto de HD	Estudio transversal	Adelgazamiento del espesor de la capa de fibras nerviosas en ERC; la HD produce un engrosamiento transitorio
Kumar et al.[38]	Desprendimiento neurosensorial en diabéticos sometidos a HD	Estudio transversal	Incidencia de 11% de desprendimiento neurosensorial; el espesor macular disminuye tras HD
Hong et al.[39]	Impacto de la duración de HD en adelgazamiento de fibras nerviosas	Estudio transversal	Los años en HD se asocian con mayor adelgazamiento de la capa de fibras nerviosas
Zandi et al.[42]	Complicaciones isquémicas retinianas y del nervio óptico en diálisis pediátrica	Reporte de caso clínico	Hipotensión, anemia y uremia producen pérdida visual irreversible
Roskal-Wałek et al.[40]	Efectos de una sesión de HD sobre morfología del nervio óptico	Estudio de cohorte prospectivo	Aumento transitorio del grosor retiniano y de la capa de fibras nerviosas posterior a HD
Roskal-Wałek et al.[41]	Cambios transitorios retinocoroideos inducidos por HD	Revisión de literatura	Cambios transitorios en la capa de fibras nerviosas y en el grosor retiniano después de HD
Zhao et al.[43]	Detección de ERC mediante IA en imágenes retinianas	Estudio de cohorte prospectiva	IA detecta ERC con alta precisión usando campo ultraamplio
Wang et al.[44]	Imágenes retinianas asistidas por IA como biomarcadores sistémicos	Revisión sistemática	La IA predice función renal, ERC y enfermedad diabética mediante imágenes retinianas.

ERC: enfermedad renal crónica; HD: hemodiálisis; IA: inteligencia artificial; OCT: tomografía de coherencia óptica; OCT-A: angiografía por OCT; PIO: presión intraocular.

microvascular[4]. Prakasam et al.[20], mediante OCT de dominio espectral en 15 niños con ERC leve a moderada, encuentran reducción del grosor retiniano total, de la capa de células ganglionares y de la capa plexiforme interna en el área parafoveal en comparación con controles, sin diferencias significativas en las regiones foveal y perifoveal, y con cambios más marcados en pacientes con más de seis años de evolución de la enfermedad.

Alteraciones microvasculares

Cambios en el calibre y la morfología vascular

Las alteraciones en el calibre y la morfología de los vasos retinianos son frecuentes en la ERC. Hamzah et al.[2] demostraron que el estrechamiento arteriolar y el ensanchamiento venular se relacionan directamente con la progresión de la enfermedad, en concordancia

con la hipótesis del terreno común, que plantea que la microvasculatura renal y retiniana comparten vulnerabilidad a factores de riesgo como hipertensión y diabetes. De forma similar, Yip et al.[21], en una cohorte de 1,256 adultos, encontraron que arteriolas más estrechas y vénulas más amplias se asocian con mayor riesgo de desarrollar ERC.

Además de los cambios de calibre, se han descrito alteraciones estructurales vasculares. Yeung et al.[22], en 200 pacientes con ERC estadio 3 o superior, reportaron una reducción significativa en la densidad vascular de los plexos superficial y profundo, junto con rarefacción capilar, vasos con extremos romos, mayor tortuosidad y áreas de no perfusión localizada. Estos hallazgos son consistentes con los de Zeng et al.[23], quienes en 115 pacientes con ERC no diabéticos y sin diálisis observaron predominio de hipoperfusión microvascular y disminución de la densidad vascular en etapas avanzadas.

Por otro lado, Ooi et al.[24] compararon la microvasculatura de pacientes con ERC estadio 5 y receptores de trasplante renal, sin encontrar diferencias en el calibre arteriolar y venular, y observaron que la retinopatía persistía en ambos grupos pese a la mejoría de la función renal.

Densidad vascular y progresión de la enfermedad

Los hallazgos de la OCT-A han sido clave para entender la progresión del daño vascular. Kasumovic et al.[25] realizaron un análisis en pacientes con ERC, en el cual encontraron que aquellos que se encontraban en estadio 4 de la enfermedad tenían un área y perímetro de la zona avascular foveal significativamente mayores y un flujo coriocapilar menor en comparación con grados más tempranos. Por otro lado, la densidad del plexo capilar radial fue mayor en el estadio 4, lo cual podría ser una respuesta compensatoria. De manera similar, Yeung et al.[17] y Yong[26] asociaron una menor densidad de vasos con una TFGe más baja. Peng et al.[27] evidenciaron que la densidad de vasos en el plexo vascular profundo de la retina se asoció significativamente con el deterioro cognitivo temprano en pacientes con ERC.

Hallazgos en relación con el síndrome cardiorrenal

Los hallazgos evidencian una estrecha relación entre la hipertensión, la afectación microvascular retiniana y el SCR en pacientes con ERC. Peng et al.[28] demostraron que los valores sostenidos de presión arterial sistólica se correlacionan con lesiones microvasculares en el plexo vascular superficial (PVS), observándose un mayor vacío de flujo en pacientes con ERC respecto a sujetos sanos, lo que sugiere una mayor vulnerabilidad de la microvasculatura superficial al daño crónico por hipertensión.

De acuerdo con Mustafar et al.[29], existe una marcada interrelación entre la enfermedad renal y la cardiovascular que se manifiesta en la retina. En pacientes con ERC estadios 3-5, la tortuosidad vascular aumentada y el mayor calibre venular se correlacionaron con la función renal y con la proteinuria, siendo más evidentes en estadio 5. Estos hallazgos apoyan el papel de la disfunción endotelial y la inflamación crónica en la alteración de la vasculatura retiniana. Asimismo, se observó que los pacientes con cardiopatía isquémica presentaban menor volumen macular, lo que podría servir como marcador de riesgo. Aunque no se identificó una asociación directa entre la PCR de alta sensibilidad (hs-PCR) y la cardiopatía isquémica, los niveles elevados de hs-PCR en estadios avanzados de ERC se correlacionaron con la proteinuria.

Hallazgos en pacientes en hemodiálisis

La evidencia disponible demuestra que la HD puede inducir alteraciones oftalmológicas tanto agudas como crónicas. Entre los efectos agudos se ha descrito que tras una sola sesión de HD, el hallazgo más consistente es el adelgazamiento coroideo, correlacionado con la pérdida de peso corporal, la disminución de osmolaridad sérica y la reducción de presión arterial sistólica[30-33]. Además, se ha documentado menor densidad de perfusión coroidea y reducción del flujo en la coriocapilaris y en el PVS mediante OCT-A[32,34].

Los cambios retinianos son variables; mientras que algunos autores no reportan cambios significativos en grosor retiniano o macular[32,33,25], otros describen un aumento transitorio del CFNRp[36,37]. Kumar et al.[38] documentaron que la HD produce una disminución significativa del grosor macular central en pacientes con y sin edema macular diabético. Respecto a otros parámetros, Chelala et al.[35] observaron reducción de la presión intraocular (PIO) tras la HD y Chen et al.[31] reportaron la reducción de la profundidad de cámara anterior, adelgazamiento del cristalino y un empeoramiento transitorio de los parámetros de ojo seco.

En cuanto a los efectos crónicos, la HD prolongada se asocia a un deterioro progresivo de la microcirculación

retiniana y del adelgazamiento estructural de las capas internas. La densidad de flujo en el PVS, la coriocapilaris y el plexo radial peripapilar disminuye proporcionalmente con la duración acumulada de la HD[34]. Hong et al.[39] describieron que el grosor de la CFNR disminuye con predominio en cuadrantes temporal e inferior. Atilgan et al.[36] describieron adelgazamiento de la CFNR y la mácula correlacionado con la duración del tratamiento y con el sexo femenino, además de un engrosamiento transitorio posdiálisis persistente en el cuadrante superior a los seis meses. En pacientes con nefropatía diabética, los cambios son más pronunciados.[40,41] Presentan grosor corneal aumentado, peor agudeza visual, adelgazamiento de la CFNR, y una mayor reducción del grosor coroideo tras HD (Chang et al.[30]; Chen et al.[31]). La disminución del edema macular es significativa en la mayoría[38], pero en casos con retinopatía grave se han descrito fenómenos paradójicos de desprendimiento neurosensorial. A largo plazo, el adelgazamiento de la CFNR y de la mácula es más grave en este grupo. Aunque la mayoría de estudios en adultos describen cambios reversibles o progresivos, Zandi et al.[42] reportaron un caso pediátrico con insuficiencia renal terminal en diálisis peritoneal, sepsis e hipotensión grave, que desarrolló neuropatía óptica isquémica bilateral y oclusión de la arteria central de la retina, con secuelas visuales irreversibles[42].

Uso de la inteligencia artificial

La evidencia disponible muestra que la retina funciona como un biomarcador no invasivo del estado renal y que la IA, especialmente mediante modelos de *deep learning*, puede aprovechar sus patrones microvasculares para identificar la ERC en fases tempranas. Parámetros como la dimensión fractal, la razón arteriovenosa y el calibre vascular reflejan la microangiopatía sistémica y se correlacionan con indicadores de función renal, incluidos TFGe, creatinina y albuminuria.

Varios estudios demuestran el potencial diagnóstico de estos enfoques. Hamzah et al.[2] reportan que modelos que integran imágenes retinianas con datos clínicos alcanzan áreas bajo la curva (AUC) de hasta 0.938, con un rendimiento particularmente alto en pacientes diabéticos. De manera complementaria, Zhao et al.[43] validaron el modelo UWF-CKDS, basado en segmentación vascular de imágenes de campo ultra-amplio, que predice ERC con AUC entre 0.91 y 0.93, confirmando que las alteraciones microvasculares retinianas actúan como marcadores indirectos del daño renal.

En un contexto más amplio, Wang et al.[44] enmarcan estos hallazgos dentro de la oculómica, subrayando que la retina ofrece una evaluación integral de la salud sistémica y que métricas derivadas de IA (como RetiCKD o el *retinal age gap*) permiten estimar riesgo de ERC y de otras enfermedades multisistémicas. En conjunto, los resultados sugieren que la combinación de IA y análisis automatizado del fondo de ojo constituye una herramienta prometedora para el tamizaje temprano de ERC, con ventajas sobre métodos invasivos tradicionales y especial utilidad en poblaciones de riesgo.

Discusión

Los resultados de esta revisión confirman que la ERC produce un amplio espectro de alteraciones oftalmológicas, especialmente a nivel retiniano y coroideo, evidenciadas en estudios de fondo de ojo, angiografía y OCT/OCT-A. La mayoría de las investigaciones coinciden en un adelgazamiento progresivo de la retina y la coroides, así como rarefacción capilar, hallazgos que reflejan microangiopatía y neurodegeneración asociadas a inflamación crónica, disfunción endotelial y daño vascular prolongado, lo que refleja la progresión paralela del daño microvascular en retina y riñón[9,13-16,26].

Si bien la heterogeneidad metodológica entre estudios limita comparaciones directas, la consistencia dentro de los estudios resultados refuerza la plausibilidad biológica de esta asociación. Estos cambios se acentúan en etapas avanzadas de ERC y con el tiempo de duración de la enfermedad, y guardan correlación con la TFGe[1,16], lo que sugiere una relación dependiente de la gravedad de la disfunción renal más que un fenómeno incidental. El hallazgo de que parte del adelgazamiento retiniano puede revertir tras el trasplante renal respalda la hipótesis de que algunas alteraciones son funcionales y potencialmente reversibles al restablecer la homeostasis sistémica, aunque se requieren más estudios para confirmar la magnitud y duración de dicha reversibilidad. En este contexto, la hipótesis del «terreno común», según la cual microvasculatura renal y retiniana comparten susceptibilidad fisiopatológica, posiciona a la retina como un biomarcador accesible de daño renal subclínico[2,9,21], con potencial valor en la identificación precoz de compromiso microvascular sistémico.

A largo plazo, la exposición continua a HD se asocia con deterioro progresivo de la microcirculación retiniana y adelgazamiento estructural persistente, junto con disminución del flujo en SVP, coriocapilaris y

regiones peripapilares. Estos hallazgos sugieren que la inestabilidad hemodinámica repetida podría contribuir a un daño microvascular acumulativo. En algunos pacientes se han reportado fenómenos paradójicos, como desprendimiento neurosensorial asociado a cambios abruptos de volumen, lo cual subraya la compleja interacción entre estabilidad osmótica y función ocular. Estos hallazgos fundamentan la necesidad de un seguimiento oftalmológico sistemático, especialmente en pacientes con mayor tiempo de tratamiento dialítico, quienes muestran cambios más marcados y mayor vulnerabilidad microvascular[30-34,38,39], aunque la evidencia disponible aún es predominantemente observacional.

Finalmente, los avances tecnológicos han ampliado el potencial clínico de estos hallazgos. La IA aplicada al análisis de imágenes retinianas ha demostrado una capacidad diagnóstica notable para la detección temprana de ERC, con modelos que alcanzan AUC superiores a 0.9 al integrar características microvasculares y datos clínicos. No obstante, muchos de estos modelos requieren validación externa y estandarización antes de su implementación clínica generalizada. El concepto de oculómica, que considera la retina como un biomarcador multimodal de salud sistémica, revela su utilidad para evaluar riesgo renal, cardiovascular y metabólico. En conjunto, la evidencia sugiere que la evaluación retiniana (combinada con herramientas de IA) podría convertirse en una estrategia clave para el tamizaje temprano, la estratificación de riesgo y el monitoreo integral de pacientes con ERC[2,43], particularmente si se integra dentro de modelos multidisciplinarios de atención y en contextos donde el acceso a pruebas de función renal especializadas es limitado.

Limitaciones y perspectivas futuras

A pesar de la consistencia global de los hallazgos, esta revisión enfrenta limitaciones importantes. La heterogeneidad metodológica (incluyendo diferencias en equipos de OCT y OCT-A, variabilidad en las definiciones y estadios de ERC, y diversidad en las características de las poblaciones estudiadas) dificulta la comparación directa y limita la generalización de los resultados. Asimismo, la predominancia de estudios transversales impide establecer relaciones causales firmes entre la progresión de la ERC y los cambios retinianos observados. Se requieren estudios longitudinales y multicéntricos que permitan caracterizar la evolución temporal de estas alteraciones y evaluar su reversibilidad, especialmente en relación con intervenciones como HD, trasplante renal o tratamiento cardiovascular intensivo.

En paralelo, el avance de los modelos de IA subraya la necesidad de validación externa robusta en poblaciones diversas, con el fin de garantizar su confiabilidad y utilidad clínica real. La estandarización de parámetros de captura e interpretación de imágenes, así como la integración de biomarcadores retinianos con datos clínicos y bioquímicos, podría optimizar su capacidad predictiva y favorecer la implementación de estrategias de tamizaje temprano. Futuras investigaciones deberían explorar enfoques multimodales que combinen imagenología avanzada, oculómica y algoritmos de aprendizaje profundo para mejorar la detección precoz, la estratificación de riesgo y la comprensión fisiopatológica del vínculo entre la ERC y el daño microvascular ocular.

Conclusiones

En conjunto, los hallazgos confirman que la ERC afecta la retina y la coroides de manera estructural y funcional, reflejando la magnitud del daño microvascular sistémico. La retina emerge como una ventana diagnóstica accesible, se convierte en un indicador visual del «terreno común» patológico que afecta a múltiples órganos, permitiendo un seguimiento más preciso, con potencial para el monitoreo no invasivo de la progresión de la ERC y del SCR. El avance de la IA consolida esta perspectiva, ofreciendo herramientas de detección precoz y estratificación de riesgo que podrían redefinir la prevención y el manejo integral del paciente con ERC.

Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido financiamiento para este estudio.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Consideraciones éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética. El estudio no involucra datos personales, historias clínicas ni muestras biológicas humanas, por lo que no requiere aprobación ética. No se aplican las guías SAGER.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Los autores declaran que se utilizó una herramienta de inteligencia artificial (Grammarly, Chatgpt) para la redacción y soporte del manuscrito (verificación de redacción y coherencia tanto en español como inglés en resumen, resultados y discusión).

Referencias

1. Chow JY, She PF, Pee XK, Wan Muda WN, Catherine Bastion M-L. Comparison of peripapillary retinal nerve fiber layer and macular thickness in non-diabetic chronic kidney disease and controls. PLoS One [Internet]. 2022;17:e0266607. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0266607
2. Hamzah NAA, Wan Zaki WMD, Wan Abdul Halim WH, Mustafar R, Saad AH. Evaluating the potential of retinal photography in chronic kidney disease detection: a review. PeerJ. PeerJ Inc.; 2024. https://doi.org/10.7717/peerj.17786
3. Almaznai A, Alsaud S, Fahmy R. Ocular parameters alterations after hemodialysis in patients with chronic kidney diseases. Saudi J Ophthalmol [Internet]. 2021;35:9–14. https://doi.org/10.4103/1319-4534.325775
4. Guo X, Zhu Z, Cheng W, Bulloch G, Zhang W, Chen Y, et al. In Vivo Visualization and Quantification of Optic Disc Microvasculature for Assessing Renal Dysfunction. Ophthalmology Science [Internet]. 2024;4:100358. https://doi.org/10.1016/j.xops.2023.100358
5. Farrah TE, Dhillon B, Keane PA, Webb DJ, Dhaun N. The eye, the kidney, and cardiovascular disease: old concepts, better tools, and new horizons. Kidney Int [Internet]. 2020;98:323–42. https://doi.org/10.1016/j.kint.2020.01.039
6. Organización Panamericana de la Salud. Carga de enfermedes renales [Internet]. Organización Panamericana de la Salud; 2021 [consultado noviembre de 2025]. Disponible en: https://www.paho.org/es/enlace/carga- enfermedes-renales
7. Cifras del sector. Situación de la enfermedad renal crónica, la hipertensión arterial y la diabetes mellitus en Colombia en el 2023 [Internet]. Revista Hospitalaria [consultado noviembre de 2025]. Disponible en: https://revistahospitalaria.org/wp-content/uploads/2024/10/CIFRAS-DEL-SECTOR-148.pdf
8. Moura AF, Wheeler D, Brotons-Munto F, Brown S, Grima D, Priest S, et al. WCN24-1204 Multidimensional burden of chronic kidney disease in eight countries: insights from the impact CKD study. Kidney Int Rep. Elsevier BV; 2024;9:S263. https://doi.org/10.1016/j.ekir.2024.02.540
9. Farrah TE, Pugh D, Chapman FA, Godden E, Balmforth C, Oniscu GC, et al. Choroidal and retinal thinning in chronic kidney disease independently associate with eGFR decline and are modifiable with treatment. Nat Commun [Internet]. 2023;14:7720. https://doi.org/10.1038/s41467-023-43125-1
10. Alan G, Guenancia C, Arnould L, Azemar A, Pitois S, Maza M, et al. Retinal Vascular Density as A Novel Biomarker of Acute Renal Injury after Acute Coronary Syndrome. Sci Rep. Nature Publishing Group; 2019;9. https://doi.org/10.1038/s41598-019-44647-9 21. Yip W, Ong PG, Teo BW, Cheung CYL, Tai ES, Cheng CY, et al. Retinal vascular imaging markers and incident chronic kidney disease: A prospective cohort study. Sci Rep. Nature Publishing Group; 2017;7. https://doi.org/10.1038/s41598-017-09204-2
11. Aromataris E, Lockwood C, Porritt K, Pilla B, Jordan Z, editors. JBI Manual for Evidence Synthesis. JBI Manual for Evidence Synthesis. JBI; 2024. https://doi.org/10.46658/JBIMES-24-01
12. Tricco AC, Lillie E, Zarin W, O'Brien KK, Colquhoun H, Levac D, et al. PRISMA Extension for Scoping Reviews (PRISMA-ScR): Checklist and Explanation. Ann Intern Med. Ann Intern Med; 2018;169:467–73. https://doi.org/10.7326/M18-0850
13. Balmforth C, van Bragt JJ, Ruijs T, Cameron JR, Kimmitt R, Moorhouse R, et al. Chorioretinal thinning in chronic kidney disease links to inflammation and endothelial dysfunction. JCI Insight [Internet]. 2016;1:e89173. https://doi.org/10.1172/jci.insight.89173
14. Basiony AI, Atta SN, Dewidar NM, Zaky AG. Association of chorioretinal thickness with chronic kidney disease. BMC Ophthalmol [Internet]. 2023;23:55. https://doi.org/10.1186/s12886-023-02802-x 20
15. Wan Q-Q, Zhou J-Q, Fang L-J, Wang Y-X, Wang Y-N, Wang Q, et al. Retinal nerve fiber layer defects and chronic kidney disease: the Kailuan Eye Study. Int J Ophthalmol [Internet]. 2024;17:1696–706. https://doi.org/10.18240/ijo.2024.09.18
16. Wu I-W, Sun C-C, Lee C-C, Liu C-F, Wong TY, Chen S-Y, et al. Retinal neurovascular changes in chronic kidney disease. Acta Ophthalmol [Internet]. 2020;98:e848–55. https://doi.org/10.1111/aos.14395
17. Yeung L, Wu IW, Liu CF, Lin YT, Lee CC, Sun CC. Accelerated Peripapillary Retinal Nerve Fiber Layer Degeneration in Patients With Chronic Kidney Disease: A 2-Year Longitudinal Study. Transl Vis Sci Technol. Association for Research in Vision and Ophthalmology Inc.; 2022;11. https://doi.org/10.1167/tvst.11.12.10
18. Jung S, Bosch A, Ott C, Kannenkeril D, Dienemann T, Harazny JM, et al. Retinal neurodegeneration in patients with end-stage renal disease assessed by spectral-domain optical coherence tomography. Sci Rep [Internet]. 2020;10:5255. https://doi.org/10.1038/s41598-020-61308-4
19. Majithia S, Chong CCY, Chee ML, Yu M, Soh Z Da, Thakur S, et al. Associations between Chronic Kidney Disease and Thinning of Neuroretinal Layers in Multiethnic Asian and White Populations. Ophthalmology Science [Internet]. 2024;4:100353. https://doi.org/10.1016/j.xops.2023.100353
20. Prakasam RK, Götze A, von Keyserlingk S, Jünemann A, Röhlig M, Stachs O, et al. Spectral-Domain Optical Coherence Tomography for Determination of Retinal Thickness in Pediatric Patients with Mild-To-Moderate Chronic Kidney Disease: A Cross-Sectional Study. Curr Eye Res. Taylor and Francis Ltd; 2019;44:206–11. https://doi.org/10.1080/02713683.2018.1522649
22. Yeung L, Wu I-W, Sun C-C, Liu C-F, Chen S-Y, Tseng C-H, et al. Early retinal microvascular abnormalities in patients with chronic kidney disease. Microcirculation [Internet]. 2019;26:e12555. https://doi.org/10.1111/micc.12555
23. Zeng X, Hu Y, Chen Y, Lin Z, Liang Y, Liu B, et al. Retinal Neurovascular Impairment in Non-diabetic and Non-dialytic Chronic Kidney Disease Patients. Front Neurosci [Internet]. 2021;15:703898. https://doi.org/10.3389/fnins.2021.703898
24. Ooi QL, Tow FKN-FH, Deva R, Kawasaki R, Wong TY, Colville D, et al. Microvascular Disease After Renal Transplantation. Kidney Blood Press Res [Internet]. 2015;40:575–83. https://doi.org/10.1159/000368533
25. Kasumovic A, Matoc I, Rebic D, Avdagic N, Halimic T. Assessment of Retinal Microangiopathy in Chronic Kidney Disease Patients. Med Arch [Internet]. 2020;74:191–4. https://doi.org/10.5455/medarh.2020.74.191-194
26. Yong MH, Ong MY, Tan KS, Hussein SH, Mohd Zain A, Mohd R, et al. Retinal Optical Coherence Tomography Angiography Parameters Between Patients With Different Causes of Chronic Kidney Disease. Front Cell Neurosci [Internet]. 2022;16:766619. https://doi.org/10.3389/fncel.2022.766619
27. Peng SY, Wu IW, Sun CC, Lee CC, Liu CF, Lin YZ, et al. Investigation of Possible Correlation Between Retinal Neurovascular Biomarkers and Early Cognitive Impairment in Patients With Chronic Kidney Disease. Transl Vis Sci Technol. Association for Research in Vision and Ophthalmology Inc.; 2021;10. https://doi.org/10.1167/TVST.10.14.9
28. Peng S-Y, Lee Y-C, Wu I-WEN, Lee C-C, Sun C-C, Ding J-J, et al. Impact of blood pressure control on retinal microvasculature in patients with chronic kidney disease. Sci Rep [Internet]. 2020;10:14275. https://doi.org/10.1038/s41598-020-71251-z 21
29. Mustafar R, Hishamuddin KAM, Mohd R, Kamaruzaman L, Halim WHWA, Hsien YM, et al. Retinal changes and cardiac biomarker assessment in relation to chronic kidney disease: a single centre study. BMC Nephrol. BioMed Central Ltd; 2023;24. https://doi.org/10.1186/s12882-023-03386-w
30. Chang IB, Lee JH, Kim JS. Changes in choroidal thickness in and outside the macula after hemodialysis in patients with end-stage renal disease. Retina [Internet]. 2017;37:896–905. https://doi.org/10.1097/IAE.0000000000001262
31. Chen H, Zhang X, Shen X. Ocular changes during hemodialysis in patients with end-stage renal disease. BMC Ophthalmol [Internet]. 2018;18:208. https://doi.org/10.1186/s12886-018-0885-0
32. Shin YU, Lee DE, Kang MH, Seong M, Yi J-H, Han S-W, et al. Optical coherence tomography angiography analysis of changes in the retina and the choroid after haemodialysis. Sci Rep [Internet]. 2018;8:17184. https://doi.org/10.1038/s41598-018-35562-6
33. Kal A, Kal O, Eroglu FC, Öner O, Kucukerdonmez C, Yılmaz G. Evaluation of choroidal and retinal thickness measurements in adult hemodialysis patients using spectral-domain optical coherence tomography. Arq Bras Oftalmol [Internet]. 2016;79:229–32. https://doi.org/10.5935/0004-2749.20160066
34. Lahme L, Storp JJ, Marchiori E, Esser E, Eter N, Mihailovic N, et al. Evaluation of Ocular Perfusion in Patients with End-Stage Renal Disease Receiving Hemodialysis Using Optical Coherence Tomography Angiography. J Clin Med [Internet]. 2023;12:3836. https://doi.org/10.3390/jcm12113836

35. Chelala E, Dirani A, Fadlallah A, Slim E, Abdelmassih Y, Fakhoury H, et al. Effect of hemodialysis on visual acuity, intraocular pressure, and macular thickness in patients with chronic kidney disease. Clinical Ophthalmology [Internet]. 2015;9:109–14. https://doi.org/10.2147/OPTH.S74481
36. Atilgan CU, Guven D, Akarsu OP, Sakaci T, Sendul SY, Baydar Y, et al. Effects of hemodialysis on macular and retinal nerve fiber layer thicknesses in non-diabetic patients with end stage renal failure. Saudi Med J [Internet]. 2016;37:641–7. https://doi.org/10.15537/Smj.2016.6.13928
37. Singh S, Dhasmana R, Verma N, Ahmad S. Study of retinal nerve fiber layer thickness in chronic kidney disease patients. Indian Journal of Clinical and Experimental Ophthalmology [Internet]. 2021;7:532–6. https://doi.org/10.18231/j.ijceo.2021.105
38. Kumar K, Balasubramaniam S, Raj P, Agarwal A. Incidence of Paradoxical Neurosensory Detachment in Diabetic Eyes Undergoing Hemodialysis for End-Stage Renal Disease. Cureus [Internet]. 2021;13:e14739. https://doi.org/10.7759/cureus.14739
39. Hong Y, Lan L, Hu X, Zuo Y, Deng M, Ye K, et al. A cross-sectional study on the impact of hemodialysis duration on retinal nerve fiber layer thinning in hemodialysis patients. Sci Rep [Internet]. 2024;14:17824. https://doi.org/10.1038/s41598-024-68589-z
40. Roskal-Wałek J, Gołębiewska J, Mackiewicz J, Wałek P, Bociek A, Biskup M, et al. The Haemodialysis Session Effect on the Choroidal Thickness and Retinal and Choroidal Microcirculation-A Literature Review. J Clin Med [Internet]. 2023;12:7729. https://doi.org/10.3390/jcm12247729
41. Roskal-Wałek J, Gołębiewska J, Mackiewicz J, Bociek A, Wałek P, Biskup M, et al. The Impact of a Single Haemodialysis Session on the Retinal Thickness and Optic Nerve Morphology. Diagnostics (Basel) [Internet]. 2024;14:331. https://doi.org/10.3390/diagnostics14030331
42. Zandi R, Huang R, Sternfeld A, Rahmani S, Kurup SP. Bilateral nonarteritic ischemic optic neuropathy and retinal ischemia in a pediatric dialysis patient. J AAPOS [Internet]. 2024;28:103948. https://doi.org/10.1016/j.jaapos.2024.103948
43. Zhao X, Gu X, Meng L, Chen Y, Zhao Q, Cheng S, et al. Screening chronic kidney disease through deep learning utilizing ultra-wide-field fundus images. NPJ Digit Med [Internet]. 2024;7:275. https://doi.org/10.1038/s41746-024-01271-w 22
44. Wang J, Wang YX, Zeng D, Zhu Z, Li D, Liu Y, et al. Artificial intelligence-enhanced retinal imaging as a biomarker for systemic diseases. Theranostics [Internet]. 2025;15:3223–33. https://doi.org/10.7150/thno.100786

revista SOCOFTAL
Revista de la Sociedad Colombiana de Oftalmología
PERMANYER

CASO CLÍNICO

Accidente cerebrovascular isquémico con oclusión de arteria oftálmica derecha secundario a lipotransferencia facial: reporte de caso

Acute ischemic stroke with right ophthalmic artery occlusion secondary to facial autologous fat grafting: a case report

*Jimena Chaves-Isaacs[1], Cristian E. Calderón-Ruano[1], Jheison V. Vallejo-Díaz[2], Stefanya G. Bermúdez-Moyano[3] y Juan S. Serna-Trejos[4]**

[1]Departamento de Medicina de Urgencias, Pontificia Universidad Javeriana; [2]Departamento de Neurorradiología, Clínica Imbanaco; [3]Departamento de Medicina Critica y Cuidado Intensivo, Hospital Universitario del Valle; [4]Departamento de Medicina Interna, Universidad ICESI. Cali, Colombia

Resumen

Mujer de 52 años, previamente sana en términos vasculares, que desarrolló ptosis, dolor orbitario, oftalmoplejía y pérdida súbita de la visión en el ojo derecho horas después de una lipotransferencia facial con grasa autóloga. La resonancia magnética mostró restricción a la difusión en nervio óptico y retina derechos, lesión en FLAIR compatible con isquemia establecida, trombosis de la vena oftálmica superior e infarto puntiforme en centro semioval derecho, hallazgos sugestivos de embolia grasa con compromiso combinado ocular y cerebral. El caso ilustra una complicación poco frecuente pero grave de los procedimientos estéticos faciales, en la que la correlación clínico-radiológica permite reconstruir un trayecto embólico desde territorios frontoorbitarios hacia la arteria oftálmica y la circulación intracraneal. Se destacan los mecanismos fisiopatológicos implicados, el papel de la resonancia magnética y la necesidad de un abordaje integral multidisciplinario para el diagnóstico precoz y la toma de decisiones terapéuticas.

Palabras clave: *Embolia grasa. Arteria oftálmica. Isquemia cerebral. Trasplante autólogo. Imagen por resonancia magnética.*

Abstract

A 52-year-old woman, previously healthy in vascular terms, who developed ptosis, orbital pain, ophthalmoplegia, and sudden loss of vision in her right eye hours after facial lipotransfer with autologous fat. Magnetic resonance imaging showed diffusion restriction in the right optic nerve and retina, FLAIR lesion consistent with established ischemia, superior ophthalmic vein thrombosis, and punctiform infarction in the right semioval center, findings suggestive of fat embolism with combined ocular and cerebral involvement. The case illustrates a rare but serious complication of facial cosmetic procedures, in which the clinical-radiological correlation allows reconstruction of an embolic pathway from fronto-orbital territories to the ophthalmic artery and intracranial circulation. The pathophysiological mechanisms involved, the role of magnetic resonance imaging, and the need for a comprehensive multidisciplinary approach for early diagnosis and therapeutic decision-making are highlighted.

Keywords: *Embolism, fat. Ophthalmic artery. Brain ischemia. Autologous transplantation. Magnetic resonance imaging.*

***Correspondencia:**
Juan S. Serna-Trejos
E-mail: juansantiagosernatrejos@gmail.com

Fecha de recepción: 11-12-2025
Fecha de aceptación: 16-04-2026
DOI: 10.24875/RSCO.25000046

Disponible en internet: 22-09-2026
Rev Soc Colomb Oftalmol. 2026;59(2):48-52
www.revistaSCO.com

Cómo citar este artículo: Chaves-Isaacs J, Calderón-Ruano CE, Vallejo-Díaz JV, Bermúdez-Moyano SG y Serna-Trejos JS. Accidente cerebrovascular isquémico con oclusión de arteria oftálmica derecha secundario a lipotransferencia facial: reporte de caso. *Rev Soc Colomb Oftalmol.* 2026;59(2):48-52

0120-0453 / © 2026 Sociedad Colombiana de Oftalmología (SOCOFTAL). Publicado por Permanyer. Este es un artículo *open access* bajo la licencia CC BY-NC-ND (http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

Introducción

La lipotransferencia facial con grasa autóloga se ha convertido en una herramienta central de rejuvenecimiento y corrección de defectos de volumen facial. Las series clínicas describen altas tasas de satisfacción y un perfil de seguridad global aceptable, con una proporción de complicaciones cercana al 4-5%, dominada por edema persistente, irregularidades de contorno y nódulos grasos subcutáneos, casi siempre sin repercusión funcional grave[1,2].

En ese contexto relativamente seguro se agrupa un subconjunto pequeño pero muy grave de complicaciones vasculares ligadas a la inyección intravascular de grasa. La revisión de Moellhoff et al. reunió a 61 pacientes con embolia arterial tras lipotransferencia facial y mostró oclusión de la arteria oftálmica en casi la mitad, compromiso de arterias cerebrales anterior o media en otro grupo y una combinación de ambas en casi una cuarta parte, con pérdida visual permanente, déficit neurológico significativo y seis fallecimientos[3].

Los reportes de accidentes cerebrovasculares masivos tras lipoinyección facial completan este panorama y señalan que la mayoría de los afectados son mujeres jóvenes sin comorbilidades mayores, con inicio de síntomas desde el acto quirúrgico hasta los primeros tres días, y una mortalidad relevante pese al empleo de trombólisis, trombectomía o cirugía descompresiva. Qian et al. y Cheng et al. describen oclusiones extensas de la carótida interna y sus ramas, con hallazgos angiográficos e histológicos que confirman la naturaleza grasa del material extraído en la trombectomía[4,5].

Desde el punto de vista fisiopatológico, la inyección de agregados grasos relativamente voluminosos en zonas con anastomosis ricas entre las arterias facial, temporal y oftálmica favorece un flujo retrógrado hacia la carótida interna cuando la presión de inyección supera transitoriamente la presión arterial, con migración anterógrada posterior hacia la retina y el parénquima cerebral. El síndrome de embolia grasa añade un componente sistémico, en el que los ácidos grasos libres y la respuesta inflamatoria intensifican el daño endotelial y microvascular más allá del vaso ocluido[4,6].

En el territorio orbitario, varios reportes describen pérdida visual súbita con oftalmoplejía y dolor tras inyección en región temporal o frontoorbitaria, configurando cuadros de síndrome isquémico ocular en los que la trombólisis sistémica apenas logra preservar función neurológica sin recuperar la visión. Lu et al. añadieron la descripción de dilatación de la vena oftálmica superior, compatible con obstrucción venosa retrógrada. Nuestro caso se sitúa en esa intersección y suma la coexistencia de oclusión de arteria oftálmica, isquemia de retina y nervio óptico, trombosis de vena oftálmica superior y un foco embólico cerebral de pequeño vaso tras lipotransferencia facial estética[7,8].

Caso clínico

Se trata de una mujer de 52 años, diestra, con antecedente de hipotiroidismo en tratamiento y obesidad grado I, sin historia conocida de enfermedad cardiovascular, enfermedad neurológica previa ni consumo de tabaco o sustancias psicoactivas. Acude a un centro estético ambulatorio para someterse a un procedimiento combinado que incluyó lipectomía abdominal, lipoinyección glútea y lipotransferencia facial con aplicación de grasa autóloga en frente, región ciliar, labios y surcos nasogenianos. De acuerdo con el relato clínico, aproximadamente siete horas después de finalizada la cirugía la paciente se despertó con incapacidad para abrir el ojo derecho, asociada a dolor palpebral, pérdida súbita de la visión monocular ipsilateral y limitación marcada de los movimientos oculares, cuadro que motivó la valoración urgente por oftalmología y neurología.

La resonancia magnética (RM) cerebral mostró, en las secuencias de difusión (DWI), un área de restricción de la difusión que comprometía el nervio óptico y la retina derechos, hallazgo corroborado en la secuencia de coeficiente aparente de difusión (ADC), compatible con isquemia aguda. En la secuencia FLAIR se identificó una lesión ya establecida en el mismo territorio, lo que sugería un tiempo de evolución superior a 4.5 horas (Fig. 1). En el estudio se observó también prominencia de la vena oftálmica superior izquierda con defecto endoluminal en su segmento proximal y pérdida del vacío de señal, datos concordantes con trombosis de la vena oftálmica superior (Fig. 2). Finalmente, se evidenció un foco puntiforme de restricción a la difusión en el centro semioval derecho, interpretado como lesión embólica de pequeño vaso, hallazgo que apoyó la sospecha de un evento embólico graso secundario a la lipotransferencia facial (Fig. 3).

Discusión

El cuadro clínico de nuestra paciente se inscribe en las complicaciones vasculares graves de la

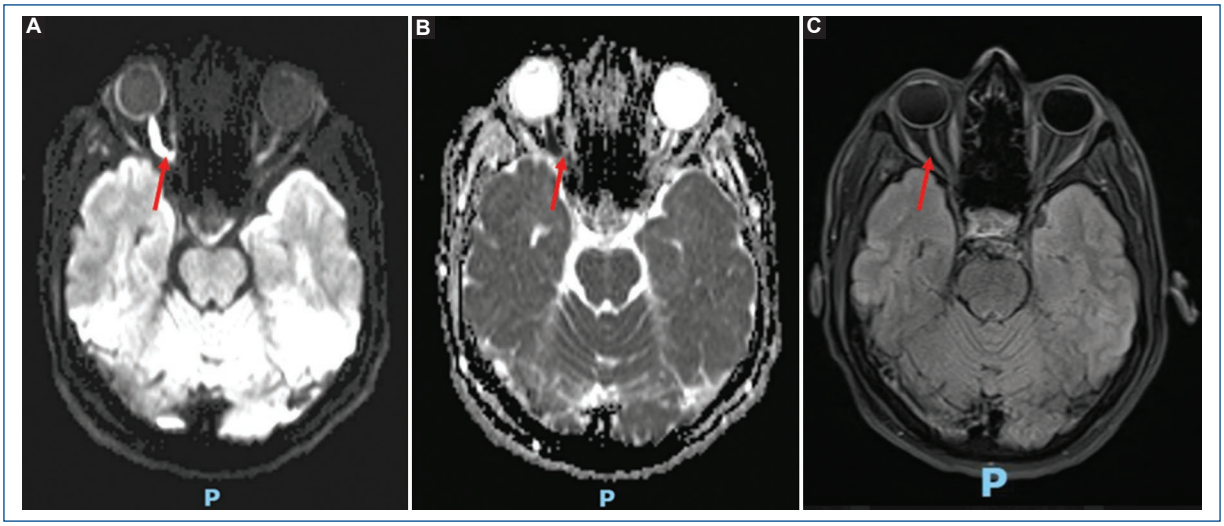

Figura 1. Imágenes de resonancia magnética cerebral. **A:** secuencia de difusión (DWI) que muestra restricción de la difusión en el nervio óptico derecho (flecha roja). **B:** mapa de coeficiente de difusión aparente (ADC) con hipointensidad correspondiente en el mismo sitio (flecha roja), hallazgo que confirma la naturaleza isquémica de la lesión. **C:** secuencia FLAIR, en la que se observa hiperintensidad indicativa de lesión establecida en el nervio óptico derecho (flecha roja).

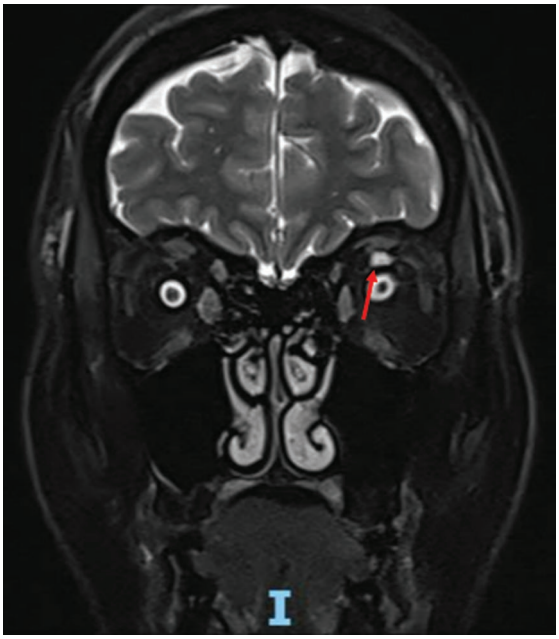

Figura 2. Imagen de resonancia magnética en corte coronal. Secuencia T2. Se evidencia prominencia de la vena oftálmica superior izquierda con defecto endoluminal en su segmento proximal y pérdida del vacío de señal, hallazgos compatibles con trombosis de la vena oftálmica superior (flecha roja).

lipotransferencia facial, pero con una combinación poco habitual de hallazgos orbitarios y encefálicos. La aparición de ptosis, dolor palpebral, pérdida brusca de visión monocular y oftalmoplejía horas después de una lipotransferencia en la frente y región ciliar coincide con los síndromes isquémicos oculares descritos tras inyección de grasa en territorios temporales o frontoorbitarios. El intervalo de unas siete horas hasta el despertar sintomático se sitúa dentro del rango de presentación descrito para la embolia grasa arterial, desde el periodo intraoperatorio hasta los primeros días, en series donde predominan mujeres jóvenes sin comorbilidad vascular relevante[3,7,8].

El patrón anatómico observado, con oclusión de la arteria oftálmica, infarto de retina y nervio óptico y un foco embólico de pequeño vaso en el centro semioval derecho, concuerda con los trayectos propuestos para la embolia grasa en este contexto. La infiltración en la frente y región ciliar sitúa la cánula en territorios conectados con la arteria oftálmica y la carótida interna, de modo que el material graso inyectado a presión puede desplazarse retrógradamente hacia troncos proximales y avanzar después hacia la circulación retinocoroidea y cerebral. Revisiones sistemáticas y series de casos describen distribuciones similares de embolia, con compromiso predominante de arteria oftálmica y arterias cerebrales anterior y media, e incluso confirmación histológica de adipocitos en el material extraído mediante trombectomía[3-6,9].

En comparación con los infartos hemisféricos extensos descritos por Qian et al.[4] y Cheng et al.,[5] nuestro caso muestra un compromiso cerebral limitado y un predominio marcado de la isquemia ocular,

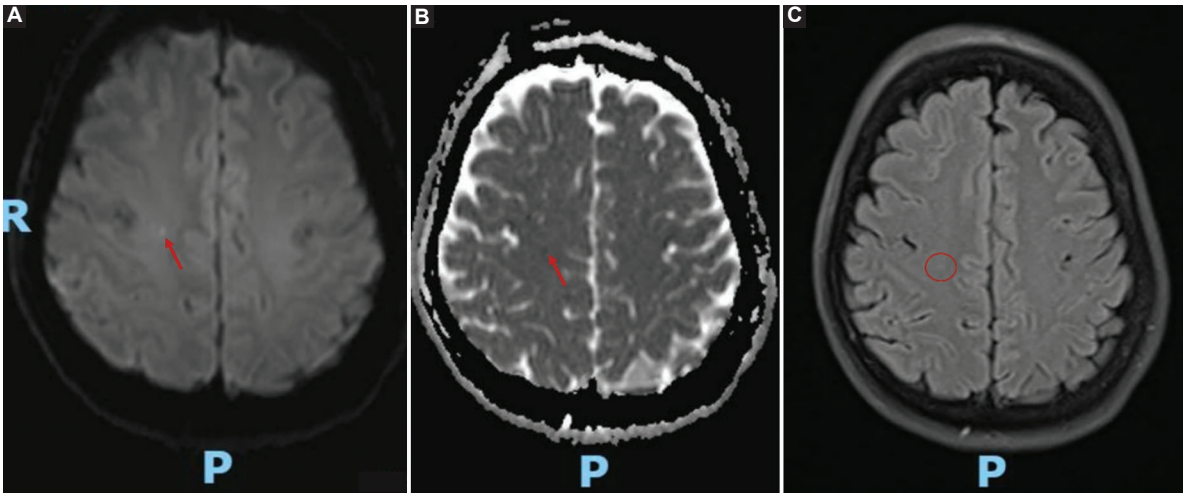

Figura 3. Imágenes de resonancia magnética cerebral. **A:** secuencia de difusión (DWI) en la que se observa un foco puntiforme de restricción a la difusión en el centro semioval derecho (flecha roja), sugestivo de lesión isquémica de pequeño vaso, posiblemente de origen embólico. **B:** mapa de coeficiente de difusión aparente (ADC) con hipointensidad correspondiente en la misma localización (flecha roja), lo que corrobora la naturaleza isquémica de la lesión. **C:** en secuencia FLAIR, se evidencia lesión establecida en el área previamente descrita (círculo rojo).

acompañado de un componente venoso singular. La restricción a la difusión en retina y nervio óptico, asociada a la oclusión de la arteria oftálmica, ofrece una correlación imagenológica directa con la pérdida visual profunda, mientras que el pequeño foco en centro semioval se interpreta como un microémbolo distal sin traducción clínica evidente. La trombosis de la vena oftálmica superior, documentada por pérdida del vacío de señal y defecto de repleción, recuerda la dilatación de esta vena descrita por Lu et al. como signo de congestión orbitocavernosa, y sugiere una interacción entre aumento brusco de la presión intraorbitaria y posible paso de microagregados grasos al territorio venoso[8].

Las opciones terapéuticas descritas en la literatura siguen siendo limitadas y de eficacia incierta. Azizjalali et al. comunicaron mejoría neurológica parcial tras activador tisular del plasminógeno recombinante intravenoso administrado dentro de la ventana de 4.5 horas, sin recuperación visual. Cheng et al.[5] relataron un desenlace fatal pese a la trombectomía mecánica[7]. Otros reportes mencionan craniectomía descompresiva, corticosteroides u oxigenoterapia hiperbárica con resultados heterogéneos, mientras que las revisiones sobre síndrome de embolia grasa destacan la ausencia de tratamientos específicos con beneficio demostrado. En este escenario, las recomendaciones de Schiraldi et al.[2], Brown et al.[9] y Brucato et al.[10] sobre técnica inyectiva cuidadosa, evitación de zonas de alto riesgo y derivación temprana ante signos visuales o neurológicos, junto con la solicitud rápida de estudios de imagen en pacientes con pérdida visual aguda tras lipotransferencia facial, se perfilan como la estrategia más razonable para reducir el impacto de estos cuadros.

Conclusiones

Este caso enfatiza la necesidad de integrar formalmente las complicaciones vasculares de la lipotransferencia facial en el horizonte de la neurooftalmología moderna. La caracterización detallada de los patrones clínicos y de imagen, en particular la combinación de isquemia ocular, compromiso venoso orbitario y embolia cerebral distal, puede contribuir a definir fenotipos bien delimitados que faciliten la comparación entre series y el diseño de futuros estudios observacionales.

Al mismo tiempo, se perfila un campo de trabajo conjunto para oftalmólogos, neurorradiólogos y neurólogos orientados a construir protocolos de actuación, criterios de derivación a centros de alta complejidad y estrategias de seguimiento visual y neurológico a largo plazo. La incorporación sistemática de estos eventos a bases de datos institucionales y registros multicéntricos podría permitir estimar con mayor precisión su incidencia real, identificar factores de riesgo procedimentales y, en última instancia, apoyar la elaboración de recomendaciones específicas para la práctica clínica y la medicina estética.

Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido financiamiento para este estudio.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Consideraciones éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki. Los procedimientos fueron autorizados por el Comité de Ética de la institución.

Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética. Los autores han seguido los protocolos de confidencialidad de su institución, han obtenido el consentimiento informado de los pacientes, y cuentan con la aprobación del Comité de Ética. Se han seguido las recomendaciones de las guías SAGER, según la naturaleza del estudio.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Los autores declaran que no utilizaron ningún tipo de inteligencia artificial generativa para la redacción de este manuscrito.

Referencias

1. Krastev TK, Beugels J, Hommes J, Piatkowski A, Mathijssen I, van der Hulst R. Efficacy and safety of autologous fat transfer in facial reconstructive surgery a systematic review and meta-analysis. JAMA Facial Plast Surg. 2018;20(5):351-60. https://doi.org/10.1001/jamafacial.2018.0102
2. Schiraldi L, Sapino G, Meuli J, Maruccia M, Cherubino M, Raffoul W, et al. Facial Fat Grafting (FFG): Worth the risk? A systematic review of complications and critical appraisal. J Clin Med. 2022;11(16):1-11. https://doi.org/10.3390/jcm11164708
3. Moellhoff N, Kuhlmann C, Frank K, Kim BS, Conte F, Cotofana S, et al. Arterial embolism after facial fat grafting: a systematic literature review. Aesthetic Plast Surg. 2023;47(6):2771-87. https://doi.org/10.1007/s00266-023-03511-y
4. Qian H, Ling Y, Zhang M, Lenahan C, Wang C, Zheng Z, et al. Massive cerebral infarction following facial injection of autologous fat: a case report and review of the literature. Front Hum Neurosci. 2021;15(February):1-6. https://doi.org/10.3389/fnhum.2021.610945
5. Cheng Y, Yan G, Li C, Han X, Shang J, Shang S, et al. Case report and literature review: fatal cerebral fat embolism following facial autologous fat graft. Front Neurol. 2023;14(1):1180333. https://doi.org/10.3389/fneur.2023.1180333
6. Kim H, Seo BF, Randolph G, Evans D. Fat embolism syndrome : a review in cosmetic surgery. Kosin Med J. 2024;39(3):169-78. https://doi.org/10.7180/kmj.24.126
7. Azizjalali P, Zaresharifi S, Benyamin B, Alipour F, Kassir M, Dadkhahfar S. Stroke and ischemic ocular syndrome following facial injection of autologous fat managed by tissue plasminogen activator. J Cosmet Dermatol. 2024;23(2):403-5. https://doi.org/10.1111/jocd.16028
8. Lu JP, Song XK, Cao YQ, Zhao JM. Acute visual loss and stroke following autologous fat injection into the temporal area. Neurol India. 2021;69(4):1080-1. https://doi.org/10.4103/0028-3886.325333
9. Brown K, McCoskey M, Nakra T. Complications of facial autologous fat grafting. Plast Aesthetic Res. 2024;11:7. https://doi.org/10.20517/2347-9264.2023.94
10. Brucato D, Ülgür II, Alberti A, Weinzierl A, Harder Y. Complications associated with facial autologous fat grafting for aesthetic purposes: a systematic review of the literature. Plast Reconstr Surg Glob Open. 2024;12(1):E5538. https://doi.org/10.1097/GOX.0000000000005538

revista SOCOFTAL
Revista de la Sociedad Colombiana de Oftalmología
PERMANYER

CLINICAL CASE

Orbital metastasis as the first manifestation of luminal B breast cancer in a single functional eye: case report

Metástasis orbitaria como primera manifestación de cáncer de mama luminal B en un único ojo funcional: reporte de caso

Ana M. García-Giraldo[1,2], María J. Pérez-Bermúdez[1], Sara N. Burbano-Flórez[1], Joaquín Lemos-Toro[3], Juan C. Márquez[4], and Andrea Galvis-Villareal[3]*

[1]Clinical Research Center; [2]Department of Hemato-Oncology; [3]Department of Ophthalmology; [4]Department of Radiology and Diagnostic Imaging. Fundación Valle del Lili, Cali, Colombia.

Abstract

Breast cancer is the most common oncological diagnosis in Colombian women. Metastatic disease significantly reduces survival, with orbital metastases being rare and often misdiagnosed. A 72-year-old woman with hypertension, Type 2 diabetes, and monocular vision due to an advanced glaucoma in left eye, presented in July 2022 with progressive visual loss, edema, heat, redness, and exophthalmos of her only functional eye. Computed tomography and magnetic resonance imaging revealed an inferior extraconal right orbital mass. Biopsy confirmed metastatic lobular breast carcinoma. Staging showed disseminated bone metastases but no visceral involvement. Initial therapy included ribociclib, letrozole, and zoledronic acid. In January 2024, orbital recurrence prompted localized radiotherapy, resulting in decreased edema, improved proptosis, and partial visual recovery. Systemic therapy continued until April 2025. The patient died shortly thereafter following acute clinical deterioration. Orbital metastasis from breast carcinoma, especially the lobular subtype, is uncommon and may mimic orbital cellulitis. Prompt recognition and histopathological confirmation are essential.

Keywords: *Breast cancer. Orbital metastasis. Eyeball. Intraorbital tumor resection. Metastatic carcinoma.*

Resumen

El cáncer de mama es el diagnóstico oncológico más frecuente en las mujeres colombianas. La enfermedad metastásica disminuye significativamente la supervivencia, siendo las metástasis orbitarias una manifestación rara y frecuentemente diagnosticada de forma errónea. Se presenta el caso de una paciente de 72 años con antecedentes de hipertensión, diabetes mellitus tipo 2 y visión monocular por glaucoma avanzado en el ojo izquierdo. Consultó en julio de 2022 por pérdida visual progresiva, edema, calor, rubor y exoftalmos en su único ojo funcional. La TC y la RM revelaron una masa orbitaria derecha, extraconal e inferior. La biopsia confirmó un carcinoma lobulillar de mama metastásico. La estadificación mostró metástasis óseas diseminadas sin compromiso visceral. La terapia inicial incluyó ribociclib, letrozol y ácido zoledrónico. En enero de 2024, una recurrencia orbitaria motivó el inicio de radioterapia localizada, logrando una disminución del edema, mejoría de la proptosis y recuperación visual parcial. La terapia sistémica continuó hasta abril de 2025. La paciente falleció

Correspondence:
María J. Pérez-Bermúdez
Email: mariajoseperez1212@gmail.com

Date of reception: 11-11-2025
Date of acceptance: 16-04-2026
DOI: 10.24875/RSCO.25000038

Available online: 22-09-2026
Rev Soc Colomb Oftalmol. 2026;59(2):53-57
www.revistaSCO.com

How to cite this article: García-Giraldo AM, et al. Orbital metastasis as the first manifestation of luminal B breast cancer in a single functional eye: case report. *Rev Soc Colomb Oftalmol*. 2026;59(2):53-57

0120-0453 / © 2026 Sociedad Colombiana de Oftalmología (SOCOFTAL). Published by Permanyer. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

poco después tras un deterioro clínico agudo. La metástasis orbitaria por carcinoma de mama, especialmente del subtipo lobulillar, es infrecuente y puede simular una celulitis orbitaria. El reconocimiento oportuno y la confirmación histopatológica son esenciales.

Palabras clave: *Cáncer de mama. Metástasis orbitaria. Globo ocular. Resección de tumor intraorbitario. Carcinoma metastásico.*

Introduction

Breast cancer is the leading oncological diagnosis in women in Colombia, with 17,018 cases of breast cancer reported in women in this country, accounting for 27% of the new cases reported at the national level for 2022.[1] Systemic involvement directly impacts the survival rate, as it has been shown that metastatic breast cancer has the lowest cancer survival rate compared to localized breast cancer.[2]

Among distant breast metastases, the most common locations are bone, lung, liver, and brain.[2] The different subtypes of breast cancer show varying propensities for metastasis to different organs: estrogen receptor-positive (ER+) disease frequently progresses to bone, while triple-negative breast cancer and human epidermal growth factor receptor Type 2 spread more frequently to the lung and brain.[2]

Orbital involvement secondary to metastasis is an infrequent but recognized clinical manifestation of breast cancer. The breast is the most common site of origin for ocular metastatic tumors, as in 49% of patients diagnosed with ocular metastatic disease. The primary tumor origin was the breast.[3,4] The orbit is the most frequent site of ocular metastasis, representing between 29% and 60% of intraorbital metastatic cases.[5]

In this context, the present case describes a 72-year-old patient diagnosed with breast cancer with the first metastasis to the eyeball, with the purpose of documenting this uncommon manifestation and contributing to the early clinical recognition of this type of metastasis, given that when it occurs, it entails a significant morbidity in the quality of life of these patients.

Clinical case

A case is presented of a 72-year-old female patient with a personal history of hypertension and Type 2 diabetes mellitus, controlled with pharmacological management. Ophthalmologically, she has a single functional right eye due to advanced glaucoma in the left eye, which resulted in permanent vision loss. The initial assessment yielded no other significant findings. In July 2022, the patient presented progressive loss of visual acuity over 3 months in the right eye, initial visual acuity of 20/20 until it progressed to counting fingers, accompanied by edema, heat, and redness in that region (Fig. 1). On physical examination, the right exophthalmos was reported, which impeded the evaluation of the anterior corneal segment (Fig. 1). Consulted at a peripheral emergency service, he received several antibiotic treatment regimens due to suspected periorbital cellulitis, with no favorable response. A computed tomography (CT) scan of the facial region was performed, which showed an inferior extraconal mass in the right orbit (16 × 36 × 45 mm) that extended into the palpebral and infraorbital soft tissues, with enhancement after contrast, leading to a clinical suspicion of an orbital tumor.

In September 2022, it was characterized with orbital magnetic resonance imaging (MRI) (Fig. 2), which showed an infiltrative mass in the right orbit, compromising the lower eyelid, malar region, lacrimal gland, extraocular muscles, and optic nerve. The mass exhibited hypo intensity on T2, diffusion restriction as a marker of hypercellularity, and diffuse enhancement after intravenous gadolinium injection. Secondarily, it caused mild proptosis. Additionally, lens dislocation was demonstrated in the left eyeball.

From an ophthalmological perspective, the patient does not authorize procedures that compromise the eyeball; therefore, a right intraorbital tumor resection with orbital decompression and placement of an ipsilateral intraocular lens was performed due to the finding of a cataract in her only eye. These procedures were carried out at different surgical procedures. Through biopsy, lobular-type metastatic breast cancer was confirmed, luminal B, ER+ (98%), progesterone positive (98%), HER-2 oncogene study negative, and a Ki-67 proliferation index of 50%.

From the oncology department, considering this diagnosis, imaging studies were conducted, revealing in bone scintigraphy and MRI of the abdomen and pelvis: disseminated metastatic bone disease involving the axial skeleton and proximal appendicular skeleton. Through a brain MRI, lesions in the brain parenchyma are ruled out. CT scan of the chest and abdomen: no

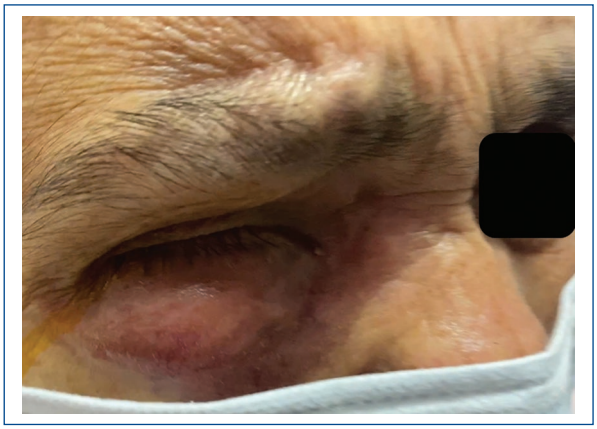

Figure 1. Patient's initial lesion visualized periocular right eye edema, heat, and redness.

signs of secondary pleuropulmonary or abdominal involvement. Therefore, treatment with ribociclib, letrozole, and zoledronic acid was initiated in September 2022. He continued this medical management with periodic medical follow-ups; however, after completing 6 months of oncological treatment in February 2023, he presented with a progressive elevation of transaminases, which, despite dose adjustments, evolved into grade III hepatotoxicity, leading to the definitive suspension of ribociclib, and management was adjusted with palbociclib in April 2023.

In January 2024, during a follow-up imaging control with contrast-enhanced MRI, recurrence of the right orbital mass was reported, so the patient was hospitalized and underwent radiotherapy in the peri-orbital region, achieving a significant reduction in edema and proptosis, and improvement in visual acuity. Continued oncological management with palbociclib plus letrozole. In follow-ups with ophthalmology and oculoplastic surgery in April 2024, adequate progress is evident, with a significant reduction in proptosis, visual acuity of counting fingers, and continued topical medical management with dorzolamide and carboxymethylcellulose.

The patient completed 15 months of oncological treatment following radiotherapy. In April 2025, during imaging follow-up with a chest and abdomen CT scan, progression of the already known bone metastatic involvement was reported. Therefore, it was decided that the patient is not a candidate for chemotherapy. Three weeks later, the patient visits the emergency room, presenting progressive global clinical deterioration consistent with asthenia, adynamic, and hypoactive delirium. Through laboratory tests, acute deterioration of her underlying clinical condition is confirmed, which ultimately results in the patient's death.

Discussion

Breast cancer has seen advances in timely diagnosis and effective treatment; however, despite these efforts, it is estimated that up to one-third of patients diagnosed with breast cancer will develop metastatic disease.[6] Ocular metastatic carcinoma is rare; however, the most prevalent associated primary tumor is breast carcinoma, which accounts for 28.5-58.8% of reported orbital metastases worldwide.[7] In a minority of cases, ocular metastases may represent the initial manifestation of an undiagnosed breast tumor.[8]

The incidence of metastatic breast cancer presentation at the ocular level shows variations in the literature that are attributed to the asymptomatic presentation of ocular metastatic foci, unlike metastatic disease that appears in other organs such as the lungs, central nervous system, or bones, which are generally detected before ocular metastasis.[9] Additionally, the dissemination of the disease to the lungs and central nervous system has been identified as the only risk factor for developing ocular malignancy foci in patients diagnosed with breast cancer.[9]

In this case, the patient presented with lobular breast cancer, luminal B, PR positive, ER positive, HER-2 negative, metastatic to the right orbit as the first site of dissemination, and did not have a history of previous disseminations to other organs as a risk factor. It is worth noting that infiltrating lobular carcinoma, as in this case, shows a greater predisposition to spread to unusual sites such as the orbit, meninges, gastrointestinal tract, and bone, due to its pattern of insidious and diffuse dissemination.[5]

Given that most ocular metastatic sites are created by hematogenous spread,[10] uveal tissue (iris, ciliary body, and choroid) is the primary anatomical ocular location for breast cancer metastases at the ocular level. Characteristics such as choroidal vascularity and associated microenvironmental factors have been proposed as possible explanations for the increased metastatic spread in this structure.[10] Regarding incidence, choroidal involvement represents 81% of ocular metastases, followed by the iris with 9%, the optic disc with 5%, and the ciliary body with 2%.[10] Regarding the presented case, the patient exhibited ocular metastasis at the orbital level, which is an uncommon presentation both in terms of the organ and the affected anatomical structure.

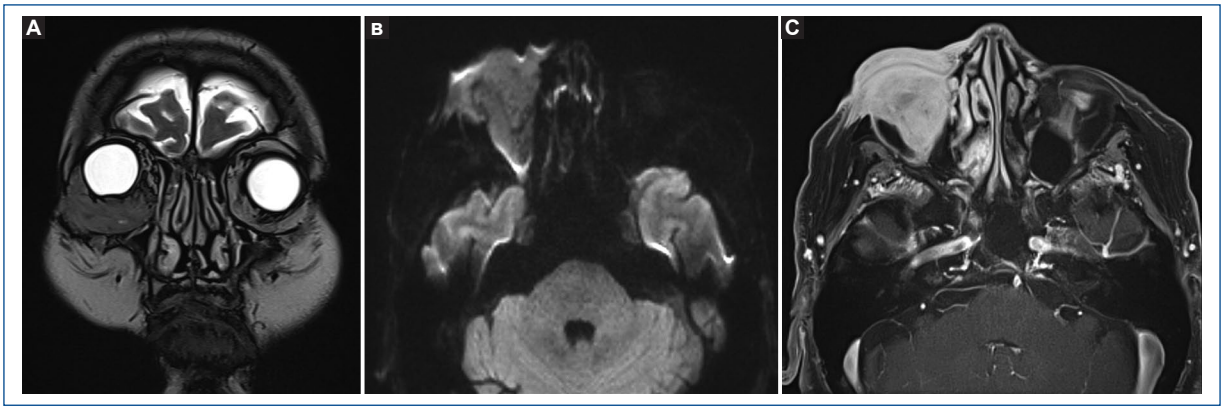

Figure 2. Multiple magnetic resonance imaging slices of the orbits with gadolinium. **A:** coronal T2 where an extraconal mass is observed inferior and medial to the right orbit with low signal intensity, with a mass effect on the eyeball and secondary proptosis. **B:** axial diffusion image demonstrating marked diffusion restriction reflecting hypercellularity. **C:** T1-weighted images post-gadolinium with fat suppression demonstrating intense diffuse enhancement of the mass. These magnetic resonance imaging characteristics demonstrate a hypercellular lesion with an aggressive appearance.

According to the literature, the most common symptoms in patients with metastatic ocular disease are blurred vision, ocular pain, visual field defects, metamorphopsia, floaters, and photopsia.[3] In this case, the patient presented with proptosis, edema, redness, and exophthalmos, which initially mimicked orbital cellulitis. This is a common presentation, as orbital metastases can generate local inflammatory signs, and their diagnosis may be delayed if interpreted as a periorbital infection. Other common symptoms include diplopia, progressive decrease in visual acuity, retro-orbital pain, and restriction in ocular motility.[11,12] The progression to severe visual loss in a single functional eye, as in this patient, marks a significant deterioration in quality of life.

Orbital cranial MRI is the tool of choice for characterizing orbital lesions, allowing the evaluation of infiltration of structures such as the lacrimal gland, extraocular muscles, and optic nerve. The lesion in this patient was extensive, suggesting advanced metastatic disease. The immunohistochemical biopsy was key to confirming the breast subtype (lobular luminal B, ER+/HER2–), with a high proliferative index (Ki-67 of 50%).[13]

The management of metastatic orbital involvement is multidisciplinary and includes decompressive surgery in cases of severe pain or vision loss, as was necessary for this patient. The objective was to improve the patient's vision quality by removing the existing cataract and implanting an intraocular lens in her only eye, thus aiming to enhance her quality of life. Systemic hormonal treatment with CDK4/6 inhibitors (ribociclib, then palbociclib) in combination with hormonal therapy, in this case with letrozole, is standard in postmenopausal patients with hormone receptor-positive status.[14,15] The patient initially showed a response but developed Grade III hepatotoxicity, a known complication, which necessitated a change in therapy, achieving a partial response to the oncological treatment.

Subsequently, the local orbital recurrence warranted treatment with radiotherapy, achieving a reduction in edema and proptosis. However, the progression to disseminated bone disease marked a new clinical turning point. The decision not to escalate to chemotherapy aligned with the principle of therapeutic proportionality, given his functional deterioration, advanced age, and monocularity.

Orbital involvement in the context of metastatic breast cancer usually indicates advanced systemic disease. Although some patients may have a good visual or local response, the overall prognosis is determined by the systemic metastatic burden.[16] The final clinical deterioration of this patient (asthenia, hypoactive delirium) is consistent with the terminal state of advanced oncological disease.

Conclusions

Metastatic involvement of the orbit secondary to malignant tumors of breast origin is a rarely diagnosed condition, leading to a complex diagnosis since it is not the classic presentation of breast cancer dissemination; however, an accurate diagnosis is crucial for appropriate treatment. A comprehensive analysis of

the patient's physical examination, medical history, and immunohistochemistry panels, correlated with imaging characteristics, offers a high probability of accurate diagnosis and, therefore, the best therapeutic opportunity for patients, positively impacting their quality of life. It is worth noting that since breast cancer represents most cases where malignant ocular involvement is evident, the appearance of ocular symptoms in patients with a history of breast cancer should always be investigated, considering the possibility of ocular metastasis. Multidisciplinary follow-up is crucial in the absence of guidelines that can aid clinical decision-making.

Funding

The authors declare that they have not received funding.

Conflicts of interest

The authors declare that they have no conflicts of interest.

Ethical considerations

Protection of human subjects and animals. The authors declare that no experiments on humans or animals were performed for this research.

Confidentiality, informed consent, and ethical approval. The authors have followed their institution's confidentiality protocols and secured approval from the Ethics Committee. It is noted that the patient grants verbal authorization for the picture taken, the inform consent could not be completed due to the patient's death. SAGER guidelines have been followed as applicable to the nature of the study.

Declaration on the use of artificial intelligence. The authors declare that no generative artificial intelligence was used in the writing or creation of the content of this manuscript.

References

1. Cancer Observatory. Statistics at a Glance, 2022 Top 5 Most Frequent Cancers Global Number of New Cases 117 620. Lyon: Cancer Observatory; 2022.
2. Sidlauskas K, Elliott P, Makhija P, Jones JL. Metastasis to and from the breast: a guide to differential diagnosis and ancillary testing. Diagn Histopathol. 2025;31:162-73.
3. Freedman MI, Folk JC. Metastatic tumors to the eye and orbit. Patient survival and clinical characteristics. Arch Ophthalmol. 1987;105:1215-9.
4. Grajales-Alvarez R, Gutierrez-Mata A. Orbital metastases from breast cancer: a retrospective analysis of 28 cases. Cancer Treat Res Commun. 2020;24:100184.
5. Ferry AP, Font RL. Carcinoma Metastatic to the Eye and Orbit. I. A clinicopathologic study of 227 cases. Arch Ophthalmol. 1974;92:276-86.
6. Dogan S, Andre F, Arnedos M. Issues in clinical research for metastatic breast cancer. Curr Opin Oncol. 2013;25:625-9.
7. Ahmad SM, Esmaeli B. Metastatic tumors of the orbit and ocular adnexa. Curr Opin Ophthalmol 2007;18:405-13.
8. Georgalas I, Paraskevopoulos T, Koutsandrea C, Kardara E, Malamos P, Ladas D, et al. Ophthalmic metastasis of breast cancer and ocular side effects from breast cancer treatment and management: mini review. Biomed Res Int. 2015;2015:574086.
9. Wiegel T, Kreusel KM, Bornfeld N, Bottke D, Stange M, Foerster MH, et al. Frequency of asymptomatic choroidal metastasis in patients with disseminated breast cancer: results of a prospective screening programme. Br J Ophthalmol. 1998;82:1159-61.
10. Amichetti M, Caffo O, Minatel E, Roncadin M, Valli MC, Lozza L, et al. Ocular metastases from breast carcinoma: a multicentric retrospective study. Oncol Rep. 2000;7:761-5.
11. Goldberg RA, Rootman J, Cline RA. Tumors metastatic to the orbit: a changing picture. Surv Ophthalmol. 1990;35:1-24.
12. Valenzuela AA, Archibald CW, Fleming B, Ong L, O'Donnell B, Crompton JJ, et al. orbital metastasis: clinical features, management and outcome. Orbit. 2009;28:153-9.
13. Huvos AG, Hutter RV, Berg JW. Metastatic tumors of the orbit. A clinicopathologic study. Cancer. 1971;27:1337-45.
14. Hortobagyi GN, Stemmer SM, Burris HA, Yap YS, Sonke GS, Paluch-Shimon S, et al. Ribociclib as first-line therapy for HR-positive, advanced breast cancer. N Engl J Med. 2016;375:1738-48.
15. Turner NC, Slamon DJ, Ro J, Bondarenko I, Im SA, Masuda N, et al. Overall survival with palbociclib and fulvestrant in advanced breast cancer. N Engl J Med. 2018;379:1926-36.
16. Shields JA, Shields CL, Brotman HK, Carvalho C, Perez N, Eagle RC. Cancer Metastatic to the Orbit. Ophthal Plast Reconstr Surg. 2001;17:346-54.

revista SOCOFTAL
Revista de la Sociedad Colombiana de Oftalmología
PERMANYER

CASO CLÍNICO

Reconstrucción tardía del piso orbitario: reporte de un caso

Delayed reconstruction of the orbital floor: case report

Reynier Ramírez-Suarez[1], Yisell Hernández-Barzagas[2], Yoan R. Arango-Leyva[1] y Janet Conde-Lazo[1]*

[1]Servicio de Cirugía Maxilofacial; [2]Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario Manuel Ascunce Domenech, Universidad de Ciencias Médicas, Camagüey, Cuba

Resumen

Se expone el caso clínico de una paciente con diagnóstico de fractura del piso orbitario, cuya reparación quirúrgica se realizó tras la cuarta semana posterior al traumatismo. Se trata de una mujer de 28 años que sufrió un impacto en la órbita izquierda ocasionado por un golpe con la mano cerrada. A partir de la tercera semana posterior al evento, la paciente presentó diplopía, síntoma al que inicialmente no otorgó relevancia, pero que motivó la búsqueda de atención médica al intensificarse la alteración visual. Durante la evaluación clínica se evidenció, además, restricción en los movimientos oculares. El diagnóstico de fractura orbitaria condujo a la reparación quirúrgica del defecto a los 32 días del incidente. La paciente mostró recuperación completa de la función ocular en las tres semanas siguientes a la intervención. Si bien no existe consenso respecto al momento óptimo para la reparación quirúrgica de este tipo de lesiones, la literatura sugiere que la intervención temprana es recomendable en presencia de síntomas. En situaciones donde la cirugía se retrasa, la fibrosis puede complicar el cuadro clínico; sin embargo, la reparación continúa siendo fundamental para restablecer tanto la función visual como la estética facial.

Palabras clave: *Trauma facial. Fracturas orbitarias. Suelo de órbita. Diplopía. Motilidad ocular. Enoftalmos.*

Abstract

This clinical case describes a patient diagnosed with an orbital floor fracture, whose surgical repair was performed after the fourth week following the traumatic event. The patient is a 28-year-old woman who sustained an impact to the left orbit caused by a closed-fist blow. Beginning in the third week after the trauma, she developed diplopia, a symptom she initially disregarded but which prompted medical consultation as her visual disturbance progressed. Clinical examination additionally revealed restriction of ocular movements. The diagnosis of orbital fracture led to surgical repair of the defect 32 days after the incident. The patient achieved complete recovery of ocular function within three weeks following the intervention. Although there is no consensus regarding the optimal timing for surgical repair of such injuries, the literature suggests that early intervention is advisable when symptoms are present. In cases where surgery is delayed, fibrosis may complicate the clinical course; nevertheless, repair remains essential to restore both visual function and facial aesthetics.

Keywords: *Facial trauma. Orbital fractures. Orbital floor. Diplopia. Ocular motility. Enophthalmos.*

***Correspondencia:**
Reynier Ramírez-Suarez
E-mail: reynierramirez93@gmail.com

Fecha de recepción: 25-01-2026
Fecha de aceptación: 21-04-2026
DOI: 10.24875/RSCO.26000003

Disponible en internet: 22-09-2026
Rev Soc Colomb Oftalmol. 2026;59(2):58-61
www.revistaSCO.com

Cómo citar este artículo: Ramírez-Suárez R, Hernández-Barzagas Y, Arango-Leyva YR y Conde-Lazo J. Reconstrucción tardía del piso orbitario: reporte de un caso. *Rev Soc Colomb Oftalmol.* 2026;59(2):58-61

0120-0453 / © 2026 Sociedad Colombiana de Oftalmología (SOCOFTAL). Publicado por Permanyer. Este es un artículo *open access* bajo la licencia CC BY-NC-ND (http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

Introducción

Las fracturas del piso orbitario constituyen lesiones que pueden ocasionar alteraciones funcionales y estéticas de considerable magnitud, cuyas características principales son enoftalmo, diplopía y limitación de la movilidad ocular. La corrección de estas complicaciones requiere el empleo de diferentes biomateriales, preconizando la restitución del volumen orbitario existente antes del trauma y el restablecimiento de las relaciones anatómicas intraorbitarias[1].

La órbita es la cavidad que alberga el globo ocular junto con sus estructuras anexas, y cumple una función primordial tanto en la fisiología de la visión como en la configuración estética del rostro. Su conformación anatómica incluye los huesos frontal, etmoides, esfenoides, cigomático, maxilar, lagrimal y palatino. La considerable fragilidad de estos componentes óseos, en especial del piso y la pared medial, otorga a la órbita una alta predisposición a sufrir fracturas por traumatismos faciales[2].

El atrapamiento de los músculos extraoculares y los cambios isquémicos, así como el prolapso del tejido blando orbitario, pueden ocasionar limitaciones en la motilidad ocular, diplopía y otras disfunciones visuales. Asimismo, defectos óseos de gran magnitud se traducen en secuelas estéticas significativas, como el enoftalmo o el desplazamiento del globo ocular[1-3].

Entre los materiales aloplásticos permanentes, la malla de titanio constituye la opción más empleada, dado su elevado nivel de biocompatibilidad, su integración con el tejido óseo del huésped, su resistencia mecánica y su capacidad para preservar el contorno orbitario. Las aleaciones de titanio de uso médico se caracterizan por la ausencia de toxicidad, resistencia a la corrosión, compatibilidad con estudios de resonancia magnética y capacidad de promover la osteointegración, convirtiéndola en una alternativa idónea en la reparación de estructuras craneofaciales[2].

De acuerdo con lo reportado por Tsuji et al.[4], la diplopía tardía constituye un hallazgo infrecuente y no se han documentado casos de aparición súbita tras un periodo prolongado asintomático. El trabajo se propone presentar el caso de una paciente de 28 años con diagnóstico de fractura del piso orbitario, cuya reparación quirúrgica se efectuó después de la cuarta semana posterior al trauma.

Presentación del caso

Se presenta el caso de una paciente de sexo femenino de 28 años de edad, sin antecedentes patológicos personales relevantes, que acudió a la consulta de neurooftalmología del Hospital Universitario Manuel Ascunce Domenech por presentar diplopía. Durante la anamnesis, la paciente refirió antecedente de traumatismo facial secundario a impacto directo en la región ocular izquierda, producido por una mano cerrada. Los síntomas se manifestaron a la tercera semana posterior al evento traumático; no obstante, la paciente inicialmente no les otorgó importancia, al considerar una posible resolución espontánea y sin establecer relación con el trauma recibido.

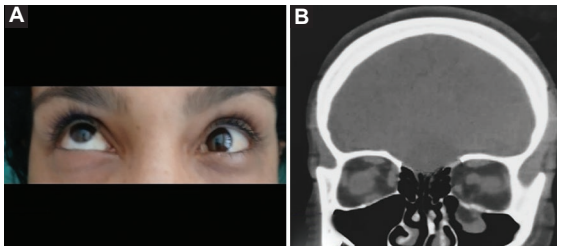

Figura 1. Paciente con fractura de piso de órbita en ojo izquierdo. **A:** se observa limitación de los movimientos oculares en la mirada superior. **B:** tomografía computarizada, reconstrucción coronal. Se observa solución de continuidad en piso orbitario izquierdo, con prolapso de tejido hacia la cavidad sinusal.

La valoración multidisciplinaria se realizó en conjunto con las especialidades de oculoplastia y cirugía maxilofacial. En el examen físico se constató diplopía y restricción de los movimientos oculares en el ojo izquierdo. Se indicó tomografía computarizada de órbitas y senos paranasales, la cual evidenció solución de continuidad en el piso orbitario con prolapso de tejido desde la órbita hacia la cavidad sinusal (Fig. 1).

Estos elementos respaldaron el diagnóstico de fractura de piso orbitario y se decidió la intervención quirúrgica, planificando la reparación del defecto mediante malla de titanio, previa reposición de los tejidos periorbitarios. La cirugía se efectuó al día 32 posterior al traumatismo facial, bajo anestesia general. Se empleó abordaje subciliar, que permitió la disección de las distintas capas tisulares hasta alcanzar el piso orbitario. Tras la disección del mucoperiostio se identificó tejido orbitario atrapado en el defecto, el cual fue reubicado y mantenido en posición mediante la colocación de una malla de titanio adaptada en el intraoperatorio. La herida se cerró por planos y se mantuvo la tarsorrafia temporal de 24 horas como medida profiláctica frente al ectropión (Fig. 2). Se indicó tratamiento postoperatorio con antibióticos, analgésicos y esteroides

Figura 2. Reparación del piso orbitario. **A:** abordaje subciliar que expone el piso orbitario, se observa el prolapso de tejido orbitario a través del defecto. **B:** colocación de malla de titanio en la reconstrucción del defecto. **C:** sutura realizada y mantenimiento de la tarsorrafia.

sistémicos, además de colirios tópicos. La paciente fue dada de alta a las 48 horas de la intervención.

En el seguimiento postoperatorio, la paciente asistió regularmente a las consultas de control. La restricción de la motilidad ocular se resolvió completamente a las dos semanas, mientras que la diplopía desapareció en su totalidad una semana después (Fig. 3). La paciente manifestó su consentimiento para la publicación de fotos del caso con fines académicos y docentes.

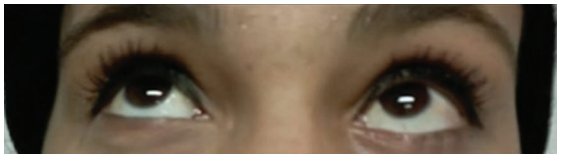

Figura 3. Paciente a los dos semanas del postoperatorio, con motilidad ocular normal.

Discusión

La intervención quirúrgica inmediata en la fractura del piso orbitario resulta indispensable en las tipo «trampilla» que generan un reflejo oculocardiaco grave, condición que se presenta con mayor frecuencia en población pediátrica. De otra forma y desde un enfoque tradicional, se ha sustentado la reparación diferida dentro de las dos semanas posteriores al traumatismo, permitiendo la realización de un examen oftalmológico exhaustivo y la evaluación precisa de la posición del globo ocular una vez resuelto el edema periorbitario[3-5].

Las técnicas quirúrgicas más empleadas para la reparación de fracturas orbitarias incluyen el abordaje transconjuntival, con o sin la incorporación de enfoques transcaruncular, transcutáneo o endoscópico, en combinación con la colocación de implantes aloplásticos delgados. No obstante, las indicaciones para la reconstrucción orbital y el intervalo óptimo entre el traumatismo y la cirugía continúan siendo objeto de debate[3]. En el caso presentado se utilizó el abordaje subciliar.

El consenso más empleado en cuanto a los criterios de reconstrucción incluye la diplopía persistente en posición primaria de la mirada, el enoftalmo superior a 2 mm y las fracturas que comprometen más del 50% del piso orbitario. Prorrogar la decisión quirúrgica hasta reunir estas consideraciones puede resultar en adherencias y cicatrices fibróticas en el tejido blando orbitario, condiciones que dificultan la cirugía tardía, generando retos técnicos y limitando la recuperación completa de la motilidad ocular y de la función visual[3].

Campbell et al.[6] señalan que la diplopía y la restricción de la motilidad ocular pueden persistir tras la reparación quirúrgica de fracturas orbitarias, lo que subraya la importancia de realizar una evaluación oftalmológica minuciosa para identificar déficits de motilidad y diplopía clínicamente relevantes. Por su parte, Niimi et al.[7] reportaron un caso en el cual el paciente decidió no realizarse la cirugía, y tuvo resolución casi completa de la diplopía y la limitación de la motilidad ocular con rehabilitación manual.

Diversos estudios han señalado que la intervención quirúrgica dentro de las dos semanas posteriores a la fractura del suelo orbitario es recomendable en casos de diplopía sintomática con prueba de ducción forzada positiva, así como en fracturas extensas de más del 50% del piso orbitario que ocasionan enoftalmo latente o clínicamente significativo mayor de 2 mm[5].

Tsuji et al.[4] describieron un caso de diplopía tardía manifestada a los 154 días posteriores al traumatismo. En la mayoría de los pacientes, la diplopía se presenta

poco después de la lesión, por lo que su aparición demorada es infrecuente. En el presente estudio los inicios de los síntomas de la paciente se produjeron después de las tres semanas del trauma, considerándose inusual en este periodo; aunque la reparación del piso orbitario se realizó de manera tardía, los resultados obtenidos fueron satisfactorios.

Conclusiones

La fractura de la órbita es una lesión frecuente en traumatología facial, siendo el piso orbitario la pared más vulnerable por su menor grosor. Los síntomas más comunes son diplopía, restricción de la movilidad ocular y enoftalmos, estos suelen aparecer en fases tempranas tras el trauma. Aunque no existe consenso sobre el momento óptimo de la reparación, la intervención temprana se considera adecuada cuando los síntomas están presentes. En casos donde la cirugía se retrasa, la fibrosis puede complicar el cuadro, pero la reparación sigue siendo esencial para recuperar la función visual y la estética facial.

Agradecimientos

Loa autores agradecen de manera especial al Dr. Clemente Merino y el tiempo que estuvimos junto a él aprendiendo sobre el manejo y tratamiento de las fracturas orbitarias. Gracias por guiar nuestros primeros pasos en estos procedimientos.

Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido financiamiento para este estudio.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Consideraciones éticas

Protección de personas y animales. No aplica (investigación sin experimentación).

Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética. Los autores han obtenido la aprobación del Comité de Ética para el análisis de datos clínicos obtenidos de forma rutinaria y anonimizados. Debido a la naturaleza del estudio, no fue necesario el consentimiento informado individual. Se han seguido las recomendaciones éticas pertinentes.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Los autores declaran que no se utilizó ningún tipo de inteligencia artificial generativa para la redacción ni la creación de contenido de este manuscrito.

Referencias

1. Abd El Ghafar AE, Shawky N, Shaheen MH, Aziz KA, Diab MM. Long-term clinical outcomes of isolated orbital floor fracture reconstruction using nonresorbable implants. Indian J Ophthalmol. 2025;73(2):191-8.
2. Bhardwaj V, Rithesh KB. Polycaprolactone resorbable mesh versus titanium mesh for the management of orbital floor fracture: a comparative study. Contemp Clin Dent. 2025;16(4):243-52.
3. Hsu CR, Lee LC, Chen YH, Chien KH. Intervención temprana en fracturas del suelo orbitario: motilidad ocular postoperatoria y resultados de la diplopía. J Pers Med. 2022;12(5):671.
4. Tsuji S, Hosokawa Y, Sato H, Tokioka K, Ikezono T. Sudden diplopia two months after a blowout fracture: a case report of orbital tissue adhesion associated with acute sinusitis. Cureus. 2025;17(1):e77659.
5. Burnstine MA. Recomendaciones clínicas para la reparación de fracturas aisladas del suelo orbitario: un análisis basado en la evidencia. Ophthalmology. 2002;109:1207-10. doi:10.1016/S0161-6420(02)01057-6
6. Campbell BC, Shipchandler TZ, Ting JY, Nesemeier BR, Geng J, Camp DA, et al. Mediciones de motilidad ocular y diplopía tras la reparación de fracturas del suelo orbitario. Am J Otolaryngol. 2021;42(2):102879.
7. Niimi T, Kitagawa K, Sakuma C, Furukawa H, Natsume N. Successful conservative management of a blowout fracture with diplopia using self-performed manual rehabilitation: a case report. Cureus. 2025;17(7):e88380.

revista SOCOFTAL
Revista de la Sociedad Colombiana de Oftalmología
PERMANYER

CLINICAL CASE

Usher syndrome in two sisters: a case report with genetic and clinical findings

Síndrome de Usher en dos hermanas: un reporte de caso con hallazgos clínicos y genéticos

Sara I. Ospina-Londoño and Marta L. Muñoz-Cardona*

Department of Ophthalmology, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia

Abstract

Two sisters presented with bilateral sensorineural hearing loss and progressive visual decline. Fundus examination revealed macular pigmentary changes in both eyes and optic nerve pallor. Macular optical coherence tomography showed macular thinning with photoreceptor layer atrophy. One of the sisters underwent genetic testing, which identified a variant in the CEP250 gene, consistent with a cone-rod dystrophy and sensorineural hearing loss (Usher-like phenotype), inherited in an autosomal recessive pattern. Although there is currently no effective treatment for Usher-like phenotype, efforts should be made to provide visual and auditory rehabilitation for these patients, as well as genetic counseling for them and their families.

Keywords: *Macular dystrophy. Sensorineural hearing loss. Usher syndrome.*

Resumen

Se presenta el caso de dos hermanas con pérdida auditiva neurosensorial y cambios en la agudeza visual progresiva bilateral. Al fondo de ojo con cambios pigmentarios maculares en ambos ojos y palidez en los dos nervios. La tomografía de coherencia óptica macular reveló un adelgazamiento macular con atrofia de la capa de fotorreceptores. Una de las hermanas fue sometida a estudio genético que mostró una variante en el gen CEP250, distrofia de conos y bastones, y pérdida auditiva (fenotipo similar a Usher), de herencia autosómica recesiva. Aunque aún no hay un tratamiento efectivo para los fenotipos similares a Usher, se deben hacer esfuerzos para la rehabilitación visual y auditiva de estos pacientes, y el asesoramiento genético a ellos y sus familias.

Palabras claves: *Retinitis pigmentosa. Pérdida auditiva neurosensorial. Síndrome de Usher.*

***Correspondence:**
Sara I. Ospina-Londoño
E-mail: sisabel.ospina@udea.edu.co

Date of reception: 24-07-2025
Date of acceptance: 21-07-2026
DOI: 10.24875/RSCO.25000027

Available online: 22-09-2026
Rev Soc Colomb Oftalmol. 2026;59(2):62-65
www.revistaSCO.com

How to cite this article: Ospina-Londoño SI and Muñoz-Cardona ML. Usher syndrome in two sisters: a case report with genetic and clinical findings. *Rev Soc Colomb Oftalmol*. 2026;59(2):62-65

0120-0453 / © 2026 Sociedad Colombiana de Oftalmología (SOCOFTAL). Published by Permanyer. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

Introduction

Hereditary macular dystrophies are a clinically and genetically heterogeneous group of diseases with reported inheritance patterns including autosomal dominant, autosomal recessive, X-linked, and mitochondrial inheritance. They are generally characterized by central vision loss, macular atrophy, and retinal pigment epithelium degeneration. In some cases, they may progress to generalized retinal dystrophy.[1,2] Usher syndrome (USH) is the most frequently associated syndromic.[3-5] However, recent advances in molecular biology have identified "Usher-like" phenotypes caused by genes not belonging to the classic USH groups. Among these, the *CEP250* gene, which encodes the centrosomal protein C-Nap1, has been associated with a specific atypical phenotype characterized by early-onset cone-rod dystrophy (CRD) and progressive hearing loss, distinct from the classic Usher types in its clinical and structural progression.[6]

Clinical case

We report the case of two sisters, aged 62 (Patient 1) and 63 (Patient 2), presenting with progressive bilateral visual and auditory acuity loss since childhood. Both have a medical history of type 2 diabetes mellitus, hypertension, hypothyroidism, and dyslipidemia.

Ophthalmological examination of Patient 1 revealed a best-corrected visual acuity of 20/100 in both eyes, with Ishihara color test results of 8/12 in the right eye and 10/12 in the left eye. In 2018, Patient 2 had a visual acuity of 20/70 in the right eye and 20/100 in the left eye; in her most recent evaluation (2023), visual acuity had declined to 20/200 in the right eye and counting fingers at 3 meters in the left eye, with an Ishihara score of 0/12 in both eyes.

Anterior segment evaluation in Patient 1 was within normal limits, with multifocal intraocular lenses in both eyes. In contrast, Patient 2 had nuclear cataracts grade 3 and posterior subcapsular cataracts grade 2 in both eyes. Posterior segment examination revealed macular pigmentary changes in both patients, with additional optic nerve pallor in Patient 2 (Fig. 1). These findings, combined with the early central vision loss, suggested a primary cone involvement.

Visual field testing in Patient 1 using SITA 30-2 showed unreliable results in the right eye and superior defects in the left eye. Patient 2, assessed with SITA 24-2, exhibited peripheral defects with central scotomas in both eyes. Macular optical coherence tomography (OCT) of both patients revealed diffuse macular thinning with photoreceptor layer atrophy (Fig. 2).

Genetic testing in Patient 1 identified a variant in the CEP250 gene, c.2512del p.(Gln838Lysfs*18), causing a frameshift starting at codon 838 and resulting in a premature stop codon 17 positions downstream. This finding is consistent with a genetic diagnosis of CEP250-related CRD with sensorineural hearing loss.

Patient 1 was referred to low vision services, and Patient 2 was referred to a retina specialist to assess the feasibility of cataract surgery; both will continue under neuro-ophthalmology follow-up.

Discussion

The clinical presentation of both sisters, characterized by sensorineural hearing loss and progressive visual decline, initially suggested a diagnosis of USH. However, the molecular identification of a variant in the *CEP250* gene necessitates a precise clinical distinction. Although it generates an atypical Usher-like phenotype, current evidence indicates that CEP250 is not part of the classic USH type 2 (USH2) group, which is primarily caused by mutations in USH2A, ADGRV1, and WHRN.[7]

USH accounts for 14% of retinitis pigmentosa cases, making it the most commonly associated syndrome.[3,7] Subtype 2 is typically characterized by moderate hearing loss and normal vestibular responses.[8] Nevertheless, the genetic finding in Patient 1 (and the shared clinical history in Patient 2) points toward a CRD rather than a classic rod-cone dystrophy. This distinction is crucial: while classic USH usually begins with night blindness (rod involvement), CEP250 mutations often present with early central vision loss and macular changes.[6]

The ophthalmological findings in both patients, such as the best-corrected visual acuity decline and the optic nerve pallor, are consistent with advanced retinal neurodegeneration. Anterior segment evaluation was generally unremarkable, except for cataracts in Patient 2, which is a common secondary finding in hereditary retinal dystrophies.[9]

Macular OCT in both patients demonstrated a significant decrease in central macular thickness and photoreceptor layer atrophy. These structural changes correlate with the functional decline observed in visual field testing and color vision assessments.[10] The *CEP250* gene encodes C-Nap1, a protein essential for centrosome cohesion and ciliogenesis. In ciliated organs like the retina and the cochlea, its dysfunction

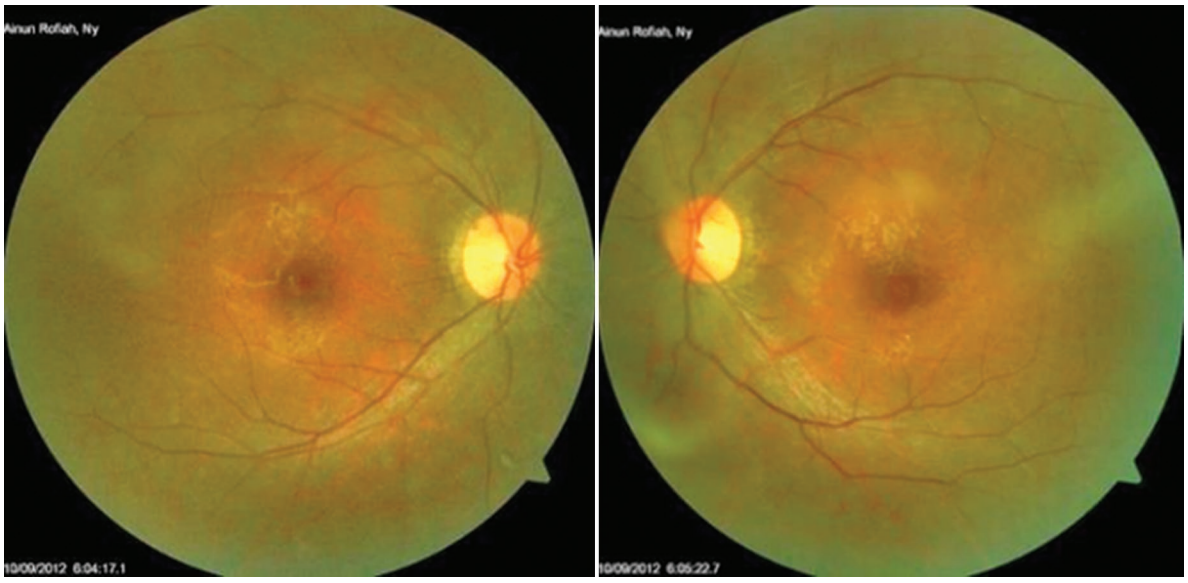

Figure 1. Macular pigmentary changes and nerve pallor in Patient 2.

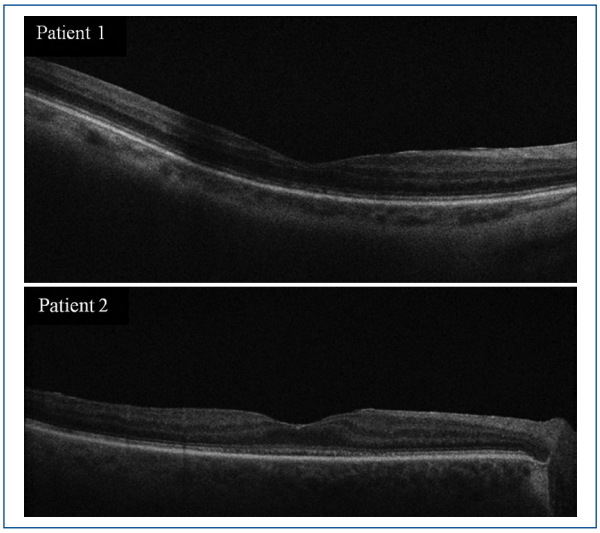

Figure 2. Macular optical coherence tomography in both patients: attenuation and irregularity of the subfoveal ellipsoid.

leads to the progressive neurosensory loss observed in both sisters.[6]

At present, there is no effective treatment to halt the progression of visual or auditory loss in this condition. However, early molecular diagnosis is paramount. Distinguishing this CEP250-related phenotype from classic USH allows for more accurate genetic counseling, a better understanding of the expected visual prognosis (early macular involvement), and the appropriate referral to rehabilitation services.[7]

Conclusions

We report two cases of an atypical Usher-like phenotype associated with the *CEP250* gene. It is imperative for clinicians to differentiate this entity from classic USH, as the pattern of retinal degeneration (cone-rod vs. rod-cone) and the genetic implications for the family differ. Accurate molecular diagnosis remains the cornerstone for genetic counseling and future therapeutic interventions.

Funding

The authors state that they did not receive any funding for this study.

Conflicts of interest

The authors declare that they have no conflicts of interest.

Ethical considerations

Protection of humans and animals. The authors declare that no experiments involving humans or animals were conducted for this research.

Confidentiality, informed consent, and ethical approval. The authors have followed their institution's confidentiality protocols, obtained informed consent from patients, and received approval from the Ethics Committee. The SAGER guidelines were followed according to the nature of the study.

Declaration on the use of artificial intelligence. The authors declare that no generative artificial intelligence was used in the writing of this manuscript.

References

1. Michaelides M, Hunt DM, Moore AT. The genetics of inherited macular dystrophies. J Med Genet. 2003;40:641-50.
2. Renner AB, Kellner U. Hereditary macular dystrophies. Klin Monbl Augenheilkd. 2016;233:1124-41.
3. Hartong DT, Berson EL, Dryja TP. Retinitis pigmentosa. Lancet. 2006;368:1795-809.
4. Boughman JA, Vernon M, Shaver KA. Usher syndrome: definition and estimate of prevalence from two high-risk populations. J Chronic Dis. 1983;36:595-603.
5. Sanjurjo-Soriano C, Jimenez-Medina C, Erkilic N, Cappellino L, Lefevre A, Nagel-Wolfrum K, et al. USH2A variants causing retinitis pigmentosa or Usher syndrome provoke differential retinal phenotypes in disease-specific organoids. HGG Adv. 2023;4:100229.
6. Khateb S, Zelinger L, Mizrahi-Meissonnier L, Ayuso C, Koenekoop RK, Laxer U, et al. A homozygous nonsense CEP250 mutation combined with a heterozygous nonsense C2orf71 mutation is associated with atypical Usher syndrome. J Med Genet. 2014;51:460-9.
7. Roux AF. Données moléculaires du syndrome de Usher. J Fr Ophtalmol. 2005;28:93-7.
8. Mets MB, Young NM, Pass A, Lasky JB. Early diagnosis of Usher syndrome in children. Trans Am Ophthalmol Soc. 2000;98:237-42; discussion 243-5.
9. Mrugacz M, Szumiński M, Sredzięska-Kita D, Bakunowicz-Łazarczyk A. Estimation of morphology and function of the eye in Usher's syndrome. Klin Oczna. 2010;112:324-7.
10. De Castro-Miró M, Tonda R, Escudero-Ferruz P, Andrés R, Mayor-Lorenzo A, Castro J, et al. Novel candidate genes and a wide spectrum of structural and point mutations responsible for inherited retinal dystrophies revealed by exome sequencing. PLoS One. 2016;11:e0168966.