

Coloboma Ocular como Hallazgo Incidental. Reporte de Caso

¹Katherine Redondo De Oro MD

²Liney Mendoza Suárez MD

²Karoll Robles Pérez MD

³Jorge Gómez Villa

Recibido: 09/25/13

Aceptado: 12/20/13

Resumen

El coloboma ocular es una entidad infrecuente provocada por el cierre incompleto de la fisura embrionaria entre la quinta y la séptima semana de gestación. Se presenta el caso de una paciente de 6 años admitida por urgencias por presentar trauma contundente en el ojo derecho, es valorada por oftalmología, que encuentra en la ecografía ocular bilateral, compromiso de ojo derecho con ectasia y herniación secundaria del humor vítreo hacia la pared posterior del globo ocular y desarrollo

¹Patóloga, Departamento de Ciencias Básicas
Facultad de Medicina Universidad de Cartagena,
Campus de la Salud, Zaragocilla,
Cartagena - Colombia

²Residente de Patología,
Facultad de Medicina Universidad de Cartagena,
Campus de la Salud, Zaragocilla,
Cartagena - Colombia

³Estudiante de Pregrado,
Facultad de Medicina Universidad de Cartagena,
Campus de la Salud, Zaragocilla,
Cartagena - Colombia

Autor Responsable: Jorge Gómez Villa

Dirección: Barrio Nuevo Bosque

Urbanización Nueva Granada,

Manzana 15 Lote 8 Etapa 2.

Tel: 300-831-7637

Email: jorkgovi@hotmail.com

anormal de la retina, coroides y esclera. Se decide realizar procedimiento quirúrgico que se lleva a cabo sin complicaciones. Patología reporta, cambios de metaplasia del contenido "Uveo-retiniano", formando cartilago, musculo y tejido adiposo, que se dispone de forma desordenada en un estroma fibroso, realizando diagnóstico de Coloboma Uveal.

Palabras Claves: Coloboma, Uvea, Orbita.

Abstract

Ocular coloboma is an uncommon condition caused by an incomplete closure of the embryonic fissure between the fifth and the seventh week of gestation. We reported a case of a 6 year old patient who was evaluated by ophthalmology service at emergency room after blunt trauma in the right eye. Patient was evaluated bilaterally with ocular ultrasound which showed, commitment ectasia right eye and vitreous herniation secondary to posterior wall eyeball and abnormal development of the retina, choroid and sclera. Was decided to perform a surgical procedure is performed without complications. Pathology reports, content metaplastic changes "uveo-retinal" forming cartilage, muscle and adipose tissue, which is arranged in a disorderly manner in a fibrous stroma, making diagnosis of Uveal Coloboma.

Keywords: Coloboma, Uvea, Orbit.

Introducción

El coloboma es una anomalía congénita del tejido uveal provocado por un cierre

incompleto de la fisura embrionaria entre la quinta y séptima semana de gestación de múltiples etiologías, entre las que se encuentran factores genéticos, ambientales (teratógenos) y etiología idiopática. El primer informe del coloboma uveal fue descrito en 1673 por Thomas Bartholin, siendo hasta la actualidad una condición rara con incidencia de 2.4-8.0/100, 000 nacidos vivos⁽³⁾. Se han reportado casos de coloboma en un 0,6 - 1,9% en adultos ciegos en Canadá y del 3,2 - 11,2% en niños ciegos a nivel mundial⁽⁴⁾. El coloboma que afecta al segmento posterior del ojo puede ser unilateral o bilateral (Aproximadamente en el 60% de los casos)⁽⁴⁾. Se subdividen en dos categorías principales: coriorretiniano (iris, cuerpo ciliar y el disco óptico) y del nervio óptico⁽⁵⁾. Ambos tipos pueden estar acompañados de anomalías oculares asociadas en un 15% de los casos como microftalmia, anoftalmia, anisometropía, desprendimiento de retina, catarata, neovascularización coroidea e hipoplasia del nervio óptico⁽⁶⁾.

Caso clínico

Paciente femenina 6 años producto del cuarto embarazo controlado de forma irregular en municipio rural, de madre G4P3A1C0, sin antecedentes familiares de importancia. Los hermanos sin enfermedad ni malformaciones aparentes según información recibida por los padres. La paciente consulta por cuadro clínico de 15 días de evolución consistente en trauma contundente con objeto solido en ojo derecho y dolor, es valorada por pediatría, quien encuentra al examen físico microftalmia del ojo derecho con nistagmos, estrabismo convergente, mancha blanca y disminución de reflejos corneales.

Por lo anterior se decide remitir de urgencia al servicio de oftalmología pediátrica. A la valoración se encuentra anisocoria, movimientos oculares anómalos y erráticos, falta de fijación y seguimiento de objetos y luces, pérdida de la agudeza visual, con signos de infección sobre agregada. Se solicita ecografía ocular bilateral que muestra ojo derecho con ectasia y herniación secundaria del humor vítreo hacia la pared posterior del globo ocular y desarrollo anormal de la retina, coroides y esclera, motivo por el cual realiza evisceración sin complicaciones. Se envía material a estudio histopatológico, recibiendo dos muestras, la primera rotulada “contenido uveo-retiniano” que muestra tejido con cambios de metaplasia, formando cartilago, musculo y tejido adiposo, que se dispone de forma desordenada en un estroma fibroso, con diagnóstico de COLOBOMA UVEAL (Figura 1 y 2). La segunda rotulada “cornea ojo derecho” revela atrofia del epitelio de revestimiento y degeneración del colágeno.

Discusión

El coloboma es una malformación congénita, provocada por un cierre incompleto de la fisura embrionaria entre la quinta y séptima semana de gestación⁽⁶⁾. Esta malformación puede afectar áreas de uno o ambos ojos de un paciente, incluyendo la de la córnea, el iris, el cuerpo ciliar, cristalino, coroides, retina y nervio óptico⁽⁷⁾. El coloboma que afecta al segmento posterior del ojo puede ser unilateral o bilateral. Es bilateral en aproximadamente el 60% de los casos⁽⁴⁾. Se puede dividir en dos tipos: coloboma típico y atípico. El típico se presenta en el cuadrante inferonasal del globo ocular y puede involucrar todas las estructuras oculares.

El atípico se presenta en otro lugar que difiera del anterior⁽⁸⁾. Además puede ser completo, cuando se trata de todas estas estructuras, o coloboma incompleto, cuando una parte variable del ojo no se encuentra afectada⁽⁵⁾. En un 15% de los casos pueden ocurrir anomalías oculares asociadas que incluye, microftalmia, anoftalmia, anisometropía, desprendimiento de retina, cataratas, neovascularización coroidea e hipoplasia del nervio óptico⁽⁶⁾. También pueden estar acompañados de encefalocele basal, agenesia del cuerpo caloso, disfunción de la hipófisis, las anomalías del tercio medio facial, cardiaco, del oído, del esqueleto y anomalías urogenitales⁽⁵⁾. Aunque frecuentemente estén asociados con microftalmia en el 38% de los pacientes, se han reportado casos raros en los cuales se asocia con macroftalmia (8–10).

Colobomas típicos se heredan como un rasgo autosómico dominante. Se presenta con igual frecuencia en ambos sexos⁽⁵⁾, pueden ser causadas por una mutación genética o por factores ambientales. Al menos 27 genes han sido implicados en los síndromes relacionados con coloboma, entre ellos se encuentran CHX10, MAF, SOX2, OTX2 y RAX, los cuales pueden sufrir mutaciones que resultan en trastornos oculares, incluyendo la microftalmia, cataratas, y microcornea. Las mutaciones en otros genes de este grupo pueden llevar a otros defectos de nacimiento, además de coloboma ocular. Los análisis de estudios actuales demuestran que todos los genes asociados con esta malformación juegan un papel importante en el desarrollo temprano del cuerpo humano, especialmente en el desarrollo del SNC. Hasta la fecha, las mutaciones en los genes descritos anteriormente pueden explicar aproximadamente el 50% de los casos de coloboma⁽⁷⁾.

El diagnóstico se establece mediante el examen de fondo de ojo y confirmada por técnicas

de imagen como la ecografía, la tomografía computarizada y la resonancia magnética. La TC o la RM permite la detección más sensible y caracterización de anomalías intracraneales asociadas⁽⁵⁾.

Es fundamental en el tratamiento de niños con coloboma determinar el pronóstico visual. Es recomendable que los familiares estén incluidos en esta discusión desde el principio, y para que tengan el beneficio de una segunda opinión si se determina que un ojo no será visualmente útil. Tal determinación puede facilitar el tratamiento cosmético que puede promover el desarrollo de la apariencia ocular simétrica y sin la necesidad de cirugía⁽¹⁰⁾. En el presente trabajo, exponemos el caso de paciente con diagnóstico incidental de coloboma ocular con indicación de manejo quirúrgico, con resultados postoperatorios satisfactorios.

Conclusión

El coloboma es una rara malformación congénita, con una incidencia de 2.4 a 8.0/100,000 nacidos vivos. Esta malformación puede afectar áreas de uno o ambos ojos de

un paciente, en un 15% de los casos pueden ocurrir anomalías oculares asociadas, del SNC, cardíaco, del oído, del esqueleto y urogenitales. Por lo tanto es importante, su diagnóstico mediante el examen de fondo de ojo y confirmada por técnicas de imagen como la ecografía, la tomografía computarizada y la resonancia magnética de manera oportuna. El tratamiento de niños con coloboma es una determinación en cuanto al pronóstico visual, que facilita el tratamiento cosmético que puede promover el desarrollo de la apariencia ocular simétrica y sin la necesidad de cirugía. En nuestro caso se trata de un coloboma unilateral, típico e incompleto, diagnosticado de forma incidental.

Agradecimientos

Agradecemos a los docentes y residentes de la sección de patología, Departamento de Diagnóstico, Universidad de Cartagena por la revisión y comentarios sobre el manuscrito, a los profesionales de la salud y personal administrativo del Laboratorio de Citopatología del Caribe y Clínica Oftalmológica del Caribe, quienes participaron en el abordaje diagnóstico y terapéutico del paciente y colaboraron de alguna manera a la estructuración de este reporte.

Figuras

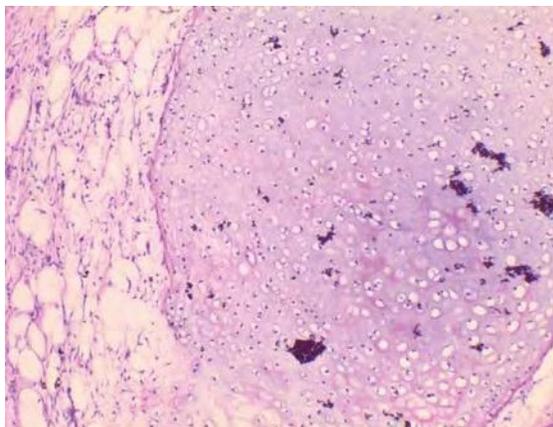


Figura 1. Corte de “contenido uveo-retiniano”, observándose tejido con cambios de metaplasia, formando cartílago (40x H&E).

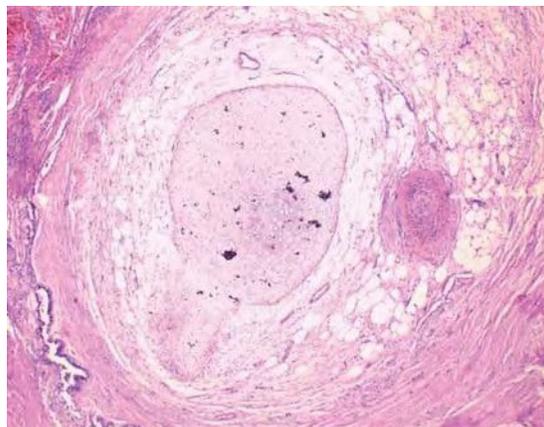


Figura 2. Corte de “contenido uveo-retiniano”, demuestra tejido con cambios de metaplasia, formando cartílago, musculo y tejido adiposo, que se dispone de forma desordenada en un estroma fibroso (4x H&E).

Bibliografía

1. Bayón LB, Olivera EJ, Díaz HC, Marrero BC, Llorden AC. Coloboma. A propósito de un caso. *Arch Soc Canar Oftalmol.* 2006;(17):69–72.
2. Nakamura KM, Diehl NN, Mohny BG. Incidence, ocular findings, and systemic associations of ocular coloboma: a population-based study. *Arch Ophthalmol.* 2011 Jan;129(1):69–74.
3. Barnard S, Shneor E, Brauner J, Millodot M, Gordon-Shaag A. Bilateral chorioretinal coloboma discovered with ultra-wide field retinal imaging. *J Optom.* 2012 Jul;5(3):150–4.
4. Sağlam M, Erdem Ü, Kocaoğlu M, Tayfun C, Üçöz T, Somuncu I. Optic disc coloboma (the morning glory syndrome) and optic nerve coloboma associated with transsphenoidal meningoencephalocele. *Eur J Radiol Extra.* 2003 Feb;45(2):71–6.
5. Eadie JA, Faia LJ, Wong SC, Trese MT. Bilateral colobomas with avascular peripheral retina: case report. *Can J Ophthalmol J Can Ophtalmol.* 2012 Oct;47(5):e21–22.
6. Wang L, Wang L, He F, Bu J, Zhen Y, Liu X, et al. ABCB6 mutations cause ocular coloboma. *Am J Hum Genet.* 2012 Jan 13;90(1):40–8.
7. Altun E, Aribal E, Toker E, Oğüt MS. Anterior coloboma with macrophthalmos and cyst: MR findings. *Clin Imaging.* 2005 Dec;29(6):430–3.
8. Bateman JB, Maumenee IH. Colobomatous macrophthalmia with microcornea. *Ophthalmic Paediatr Genet.* 1984 Aug;4(2):59–66.
9. Pallotta R, Fusilli P, Sabatino G, Verrotti A, Chiarelli F. Confirmation of the colobomatous macrophthalmia with microcornea syndrome: report of another family. *Am J Med Genet.* 1998 Mar 19;76(3):252–4.
10. Onwochei BC, Simon JW, Bateman JB, Couture KC, Mir E. Ocular colobomata. *Surv Ophthalmol.* 2000 Dec;45(3):175–94.