



Universidad de Valladolid

FACULTAD DE CIENCIAS

Grado en Óptica y Optometría
MEMORIA TRABAJO FIN DE GRADO TITULADO

**MALFORMACIONES OCULARES
CONGÉNITAS DEL POLO POSTERIOR**

Presentado por: Elsa Sánchez Moreno

Tutelado por: Rosa M^a Coco Martín

Tipo de TFG: Revisión

En Valladolid, a 25 de mayo de 2022

Índice

RESUMEN.....	3
ABSTRACT.....	3
LISTA DE ACRÓNIMOS.....	4
1. INTRODUCCIÓN.....	5
2. OBJETIVOS.....	6
3. METODOLOGÍA.....	6
3.1. ESTRATEGIA DE BÚSQUEDA.....	6
3.2. SELECCIÓN DE ESTUDIOS.....	6
4. RESULTADOS Y DISCUSIÓN.....	8
4.1. DEFINICIÓN DE MALFORMACIÓN OCULAR CONGÉNITA.....	8
4.2. PARTES DEL POLO POSTERIOR DEL GLOBO OCULAR.....	8
4.3. DESARROLLO OCULAR NORMAL.....	9
4.3.1. OJO NORMAL EN LACTANTES Y NIÑOS.....	10
4.4. EXPLORACIÓN OFTALMOLÓGICA DE UN BEBÉ / NIÑO CON EL OBJETIVO DE DETECTAR MALFORMACIONES.....	11
4.5. CLASIFICACIÓN DE LAS MALFORMACIONES OCULARES CONGÉNITAS SEGÚN LA LOCALIZACIÓN.....	12
4.5.1. MALFORMACIONES EN COROIDES.....	12
4.5.2. MALFORMACIONES EN RETINA.....	13
4.5.3. MALFORMACIONES EN HUMOR VÍTREO.....	16
4.5.4. MALFORMACIONES EN LA CABEZA DEL NERVIO ÓPTICO..	16
4.5.5. MALFORMACIONES EN RED VASCULAR.....	20
5. CONCLUSIONES.....	21
6. BIBLIOGRAFÍA.....	22

RESUMEN

Las malformaciones oculares congénitas son una de las principales causas de ceguera en niños. Estas se deben a alteraciones de diferentes etiologías del desarrollo del globo ocular durante el embarazo.

Es fundamental la evaluación de la visión durante la infancia para realizar un diagnóstico precoz, seguimiento y tratamiento multidisciplinario de estas anomalías y así evitar las posibles consecuencias que puedan ocasionar como, por ejemplo, la ceguera.

El desarrollo visual constituye un proceso de maduración altamente complejo. La visión en el nacimiento es muy limitada y ésta va aumentando según el niño crece, alcanzando AV 1.0 a los 6-7 años.

Las malformaciones oculares congénitas de polo posterior se pueden clasificar principalmente según su localización: retina, coroides, humor vítreo, nervio óptico y red vascular, ya que son las principales estructuras que componen el segmento posterior ocular.

ABSTRACT

Congenital eye malformations are one of the leading causes of blindness in children. These malformations are due to different etiologies of the eye development during pregnancy.

Visual development is a highly complex maturational process. Vision evaluation during childhood is essential for early diagnosis, follow-up and multidisciplinary treatment of these anomalies and thus avoid the possible consequences that they may cause, such as blindness.

Vision at birth is very limited and it increases as the child grows, reaching a visual acuity of 1.0 at 6-7 years.

Posterior pole congenital ocular malformations can be classified according to their location: retina, choroid, vitreous humor, optic nerve and vascular network, as they are the main structures that make up the posterior ocular segment.

LISTA DE ACRÓNIMOS

AAO	American Academy of Ophthalmology
AV	Agudeza Visual
CA	Cámara Anterior
CSNB	Ceguera Nocturna Congénita Estacionaria
DR	Desprendimiento de Retina
EPR	Epitelio Pigmentario de la Retina
ERG	Electrorretinograma
FO	Fondo de Ojo
FR	Fotorreceptores
LCA	Amaurosis Congénita de Leber
LSD	Dietilamida del Ácido Lisérgico
MLE	Membrana Limitante Externa
MLI	Membrana Limitante Interna
NO	Nervio Óptico
NVC	Neovascularización Coroidea
RDP	Retinopatía del Prematuro
RP	Retinosis Pigmentaria
SNC	Sistema Nervioso Central
VEGF	Factor de Crecimiento Vascular Endotelial

1. INTRODUCCIÓN

Las malformaciones oculares congénitas constituyen un amplio grupo de patologías debidas a alteraciones en el proceso de formación del globo ocular durante el embarazo por causas tanto genéticas como ambientales (1) y, a su vez, una de las principales causas de ceguera o discapacidad visual en niños. (2)

Estas alteraciones pueden ser funcionales y/o estructurales pudiéndose originar a lo largo del desarrollo embrionario como también del fetal. Algunas de ellas se relacionan con causas genéticas (en ocasiones son inherentes a la edad gestacional), errores del metabolismo o toxicidad (física, como la radiación, o química, incluidos los tratamientos farmacológicos recibidos por la madre durante la gestación). (2)

Las malformaciones oculares funcionales y estructurales pueden ponerse en evidencia desde el nacimiento por lo que se necesita un diagnóstico precoz, seguimiento y tratamiento pluridisciplinario para evitar la posible ambliopía orgánica añadida que pudieran originar. (2) El nivel de gravedad de las malformaciones abarca desde alteraciones que solo tienen importancia cosmética hasta malformaciones que comprometen considerablemente la función visual. Las podemos encontrar aisladas o formando parte de síndromes de malformación sistémica, (3) y en ocasiones, ciertas malformaciones oculares son el primer signo detectable de enfermedades sistémicas más graves en otros órganos del cuerpo. (4)

La formación del globo ocular comienza en la 4ª semana del embarazo, por lo que, dependiendo del momento en que se produzcan las anomalías, podrán afectar a cualquier nivel del sistema visual. (5) Se puede hacer una clasificación de las anomalías congénitas según su extensión: pueden afectar a todo el globo ocular, como las anoftalmias o microftalmias; solo al segmento anterior, como la catarata congénita o el glaucoma congénito; solo al segmento posterior, como algunas distrofias retinianas hereditarias, como por ejemplo el albinismo; y a los anexos oculares, como la ptosis congénita o la obstrucción del conducto nasolagrimal. Por último, también puede verse afectado el sistema oculomotor de forma que los niños presenten nistagmus, estrabismos, parálisis, etc. (6)

A su vez, las anomalías congénitas se dividen en 3 grupos según su etiología: 1) genéticos y cromosómicos, caracterizados por la alteración de un gen o cromosoma respectivamente; 2) teratogénicos, debido a la acción de algún agente externo durante el embarazo como puede ser la exposición a tabaquismo, medicamentos, alcohol, drogas, etc. y, por último, 3) idiopáticos, sin causa conocida. Sin embargo, se considera que la etiología más frecuente es de tipo multifactorial. (1)

La evaluación de la visión en recién nacidos es fundamental. Es importante tener en cuenta que la prevención de la pérdida visual en los niños es un trabajo multidisciplinario en el que también deber estar implicados profesionales de otros ámbitos de salud, incluidos los optometristas. (6,7)

2. OBJETIVOS

El objetivo general de este trabajo consiste en realizar una investigación bibliográfica para revisar y analizar la literatura publicada sobre las malformaciones oculares congénitas del segmento posterior del globo ocular. Para ello se ha realizado una revisión exhaustiva de aquellos artículos de revisión e investigación que tratan sobre la información relacionada con la clasificación, diagnóstico y tratamiento de las malformaciones oculares congénitas del polo posterior ocular.

3. METODOLOGÍA

3.1. ESTRATEGIA DE BÚSQUEDA

Se ha realizado una búsqueda sistemática en la literatura científica de artículos de revisión e investigación relacionados con la clasificación, diagnóstico y tratamiento de las malformaciones oculares congénitas con especial énfasis en la exploración que el oftalmólogo o pediatra debe realizar en el recién nacido. Para ello se han utilizado las siguientes fuentes de búsqueda de información: Google Scholar, PubMed, Medline, Scielo, AAO.

Las estrategias de búsqueda incluyeron los siguientes términos: malformaciones oculares congénitas, anomalías congénitas, polo posterior, globo ocular, infecciones oculares congénitas, exploración ocular oftalmológica, coroides, retina, nervio óptico, humor vítreo, mácula, fovea, embriogénesis ocular, etiología malformación congénita, examen ocular niños, visión funcional, amaurosis congénita de Leber, ceguera nocturna congénita estacionaria, acromatopsia congénita, monocromatismo de bastones, monocromatismo de conos, aplasia de NO, hipoplasia de NO, coloboma del disco óptico.

También se ha realizado una búsqueda en inglés con palabras claves tales como: congenital eye, eye malformation, congenital eye etiology, eye development, red reflex, vision screening, child vision, anatomy of the eye, vitreous, child eye, pediatric vision screening, Leber congenital amaurosis, choroid, toxoplasmosis, retinochoroidal coloboma, albinism, torpedo maculopathy, persistence of the hiperplastic primary vitreous, Morning Glory anomaly, optic disc pits, retinopathy of prematurity, Coats disease.

3.2. SELECCIÓN DE ESTUDIOS

Se han incluido artículos publicados tanto en inglés como en español utilizando los más recientes para evitar el uso de documentos antiguos. Además, se realizaron búsquedas manuales de referencias cruzadas de los artículos incluidos.

En un análisis inicial, se seleccionaron revisiones bibliográficas adecuadas a la búsqueda para obtener la definición correcta y los puntos claves y necesarios para desarrollar el trabajo. Posteriormente, se realizó una lectura crítica y un análisis cualitativo de los artículos seleccionados con el fin

de obtener datos más específicos, y una búsqueda más exhaustiva dependiendo de cada apartado.

A continuación, se inserta el Gráfico 1 el cual muestra un diagrama de flujo en el que se expone el número de artículos encontrados:

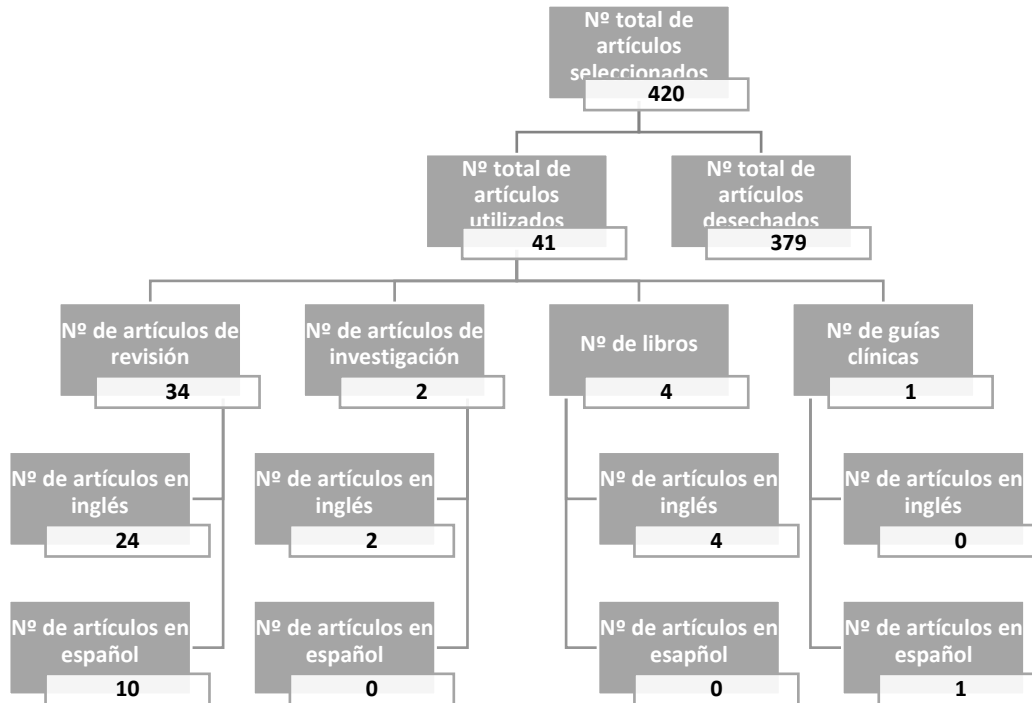


Gráfico 1. Diagrama de flujo del proceso de selección de los artículos.

4. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

4.1. DEFINICIÓN DE MALFORMACIÓN OCULAR CONGÉNITA

Las malformaciones oculares congénitas engloban un amplio grupo de anomalías o alteraciones debidas a fallos en el proceso de formación del globo ocular durante la embriogénesis, ya sea por factores genéticos o ambientales. Estas alteraciones son uno de los principales problemas de morbilidad visual o ceguera en niños y con frecuencia son un signo de síndromes malformativos cuya presencia a veces permite alertar de patologías ocultas en otros órganos. (1,4)

La visión es la responsable de casi toda la información sensorial que percibimos del exterior. Ésta tiene un papel muy importante en los primeros años de vida porque permite la comunicación y el aprendizaje, de tal forma que las deficiencias visuales pueden ocasionar graves problemas. (8,9)

4.2. PARTES DEL POLO POSTERIOR DEL GLOBO OCULAR

El globo ocular se divide, desde un punto de vista anatómico e histofisiológico, en el segmento anterior y el segmento posterior. (10)

El polo posterior del globo ocular está compuesto por:

- **Esclera:** es la capa rígida y externa formada colágeno que recubre el ojo. Su principal función es proteger las estructuras intraoculares y mantener la presión intraocular. (11)
- **Coroides (12):** es la principal estructura vascular que irriga a la retina externa. (13)
- **Retina (12):** es la capa de tejido nervioso sensible a la luz que recubre la pared posterior del interior del globo ocular. (14) Las imágenes que llegan a la retina en forma de luz se convierten en señales eléctricas que viajan hasta el cerebro a través del nervio óptico. En el polo posterior de la retina se encuentran estructuras de gran importancia como la mácula y la fovea. (15) La mácula es un área central muy pequeña de la retina de color amarillento encargada de la visión central y es la responsable de la visión en detalle. (12,16)
La fovea es una depresión en el centro de la mácula que solo tiene conos, células fotorreceptoras encargadas de la visión de color y la visión fina central. (17)
La retina está formada por 10 capas en total (EPR, FR, MLE, capa nuclear externa, capa plexiforme externa, capa nuclear interna, capa plexiforme interna, capa de células ganglionares, capa de fibras del NO y MLI); (14,15)
- **Humor vítreo (12):** sustancia gelatinosa y transparente que ocupa la cavidad vítrea comprendida entre la cara posterior del cristalino y la retina. (18) El humor vítreo es avascular y el 98-99% de su

volumen es agua, lo demás son fibras de colágeno, sales, azúcares, proteínas y ácido hialurónico. (18) Su función principal es el mantenimiento metabólico de la retina. (19)

- **Papila óptica (12):** es la cabeza del nervio óptico. Se trata de los axones de las células ganglionares de la retina. Su función es transmitir la información recibida por la retina hacia el cerebro. (20)

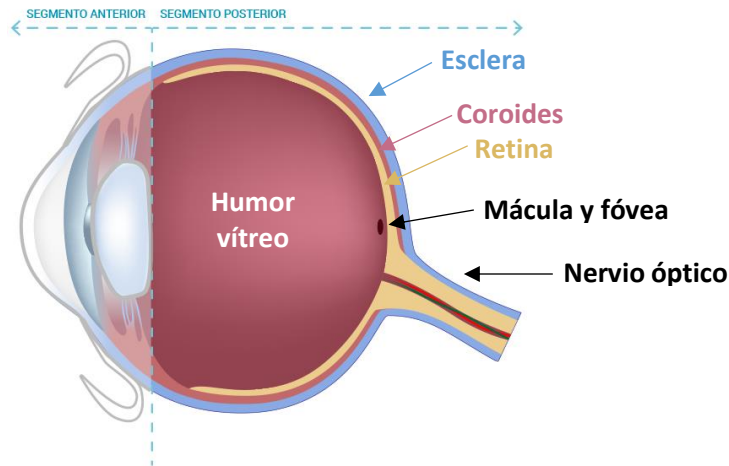


Ilustración 1. Polo posterior del globo ocular ²⁰

4.3. DESARROLLO OCULAR NORMAL

La vida intrauterina se puede dividir en 2 períodos:

- *Periodo embrionario*, el cual incluye las 8 primeras semanas de desarrollo. Durante este periodo se desarrolla el mayor número de estructuras oculares.
- *Periodo fetal*, a partir de la novena semana de desarrollo hasta el nacimiento. (10)

Periodo embrionario

La primera manifestación ocular se distingue desde el comienzo de la 4ª semana del embrión. El tubo neural se cierra y aparecen las vesículas y tallos ópticos. Posteriormente, las vesículas se invaginan adquiriendo forma de cáliz dando lugar a la vesícula óptica. (1,10)

Alrededor de los 28-30 días de desarrollo, la vesícula óptica se pone en contacto con el ectodermo superficial induciendo un engrosamiento llamado placoda cristaliniana. De la placoda cristaliniana procederán el cristalino y el epitelio corneal. (1,8,10)

A partir del día 31 de desarrollo, la placoda cristaliniana se invagina formando así la vesícula del cristalino que se insertará en la vesícula óptica. (10)

En este punto de la embriogénesis, la vesícula óptica presenta una hendidura a lo largo de su parte inferior conocida como fisura coroidea. La fisura coroidea permite que los vasos hialoideos se formen y alcancen la parte posterior del cristalino. De esta forma queda configurado el vítreo primitivo y dará lugar al origen de las estructuras vasculares de la retina y vena

hialoidea. El cierre de la fisura coroidea sucede a lo largo de la 7^a-8^a semana y la copa óptica se convierte en una abertura redonda conocida como futura pupila. (1,10,21)

La córnea se forma a partir del ectodermo superficial y una fina capa de mesodermo. (8)

La retina comienza a diferenciarse en etapas tempranas alrededor del día 26 de desarrollo. Las células de la retina proceden de las células progenitoras de la vesícula óptica y su diferenciación progresa desde las capas más internas hasta las externas y desde la retina central hasta la retina periférica. (8,21) Las células ganglionares son el primer tipo de células neuronales que se diferencian. (22)

Periodo fetal

A partir de los 3 meses de desarrollo del feto, el globo ocular tiene prácticamente su forma definitiva con el segmento anterior y posterior bien diferenciados. (10)

Durante este periodo las diversas estructuras oculares terminan de madurarse y de aumentar su tamaño. (10) La retina prosigue su formación después del nacimiento. La inmigración de los axones de las células ganglionares de la retina da lugar a la formación del nervio óptico. La mielinización del nervio óptico se produce entre los 5 y 8 meses de gestación. (21) La mielinización es incompleta antes del nacimiento, pero tras la exposición a la luz durante aproximadamente 10 semanas, se completa la mielinización. (8)

En el 7^o mes de embarazo, los vasos hialoideos del vitreo primitivo involucionan de tal manera que desaparecen quedando un canal transparente denominado canal de Cloquet. A lo largo de los siguientes meses se va completando la vascularización retiniana que conformarán la arteria y vena central de la retina que crecen desde el nervio óptico hacia la periferia de la retina. (4,10)

4.3.1. OJO NORMAL EN LACTANTES Y NIÑOS

Al examinar a un recién nacido hay que fijarse en la constitución de los globos oculares y la órbita, y ser conscientes de que la capacidad de fijación del neonato es limitada. (23)

La agudeza visual del neonato oscila entre 20/400 y 20/800, aunque la mirada conjugada horizontal y el nistagmus optocinético están presentes desde el nacimiento. La AV aumenta según el niño va creciendo y su sistema visual desarrollándose, alcanzando valores de 20/200 hacia los 4 meses y de 20/40 y 20/20 hacia los 4 años. Excepcionalmente, hay niños que hasta los 7 años de edad no alcanzan AV de 20/20. (23)

Los movimientos oculares en las primeras semanas de vida son irregulares e incoordinados. Los movimientos conjugados de la mirada se desarrollan entre el nacimiento y los 6 meses aproximadamente. (24) La mayoría de los bebés, a partir de las 3 o 4 semanas postparto deben tener los ejes visuales correctamente alineados, es decir, ser ortotrópicos. (23)

El diámetro corneal de un recién nacido mide entre 9 y 10.5 mm y alcanza el tamaño definitivo (11.5-12mm) en torno al año de edad. Tanto la córnea como el cristalino deben ser transparentes; el color del iris varía durante los 6 primeros meses y, en el momento del nacimiento, la retina periférica está bien desarrollada, pero la fovea es inmadura y continúa desarrollándose hasta los 4 años de edad. (23)

4.4. EXPLORACIÓN OFTALMOLÓGICA DE UN BEBÉ O NIÑO CON EL OBJETIVO DE DETECTAR MALFORMACIONES

Las evaluaciones visuales apropiadas son fundamentales porque ayudan a identificar malformaciones o anomalías en niños, los cuales pueden beneficiarse de intervenciones tempranas para corregir o mejorar la visión. (7)

Durante los primeros meses de vida, el cerebro y el sistema visual son inmaduros y las conexiones entre las neuronas no están correctamente establecidas, por lo que cualquier alteración sensorial en esta etapa de desarrollo tan sensible, puede afectar al cerebro. (24)

Hay que conocer los signos de mala visión en el lactante y, en caso de detectar alguna alteración, corregirla a tiempo para que el sistema visual se desarrolle correctamente. Las evaluaciones periódicas de la visión en la edad escolar son obligatorias en nuestro medio desde los 3 años y reducen el riesgo de ambliopía a los 7 años de edad en más del 50%. (7)

La exploración oftalmológica en niños *menores de 3 años* consiste en realizar un examen ocular externo, examen pupilar, test del reflejo rojo, evaluación de la motilidad ocular y de la función visual. En el caso de los niños *mayores de 3 años*, deberíamos añadir a lo anterior la medida de la AV y oftalmoscopia (en caso de sospecha de alguna patología). (25)

La exploración ocular externa se lleva a cabo mediante la evaluación de los párpados, pestañas, conjuntiva bulbar, esclera y córnea. (25)

El examen pupilar se realiza enfocando una luz puntual directamente a los ojos del infante para observar los reflejos pupilares fotomotor y consensuado. Los resultados que debemos obtener son pupilas isocóricas, redondas y reactivas en la misma magnitud. (25,26)

El test del reflejo rojo, también denominado test de Brückner, es una técnica que se utiliza para detectar opacidades en el eje visual, así como como anomalías del segmento posterior del ojo. Para que los resultados puedan ser considerados normales, debemos observar el reflejo rojo-anaranjado en ambos ojos y ser similares en color, brillo y tamaño. (8,25,27)

La mejor forma de evaluar la AV del niño menor de 3 años es valorando su capacidad de ver y seguir los objetos que se le presentan. Se debe determinar la capacidad de mantener la fijación durante un periodo de tiempo y posteriormente observar cómo lo sigue a medida que se mueve en varias direcciones. Si es necesario se puede utilizar el test de visión preferencial. La falta de interés o de cooperación puede indicar una mala visión funcional. A partir de que el niño puede hablar se puede utilizar el test de Pigassou. En niños mayores de 3-4 años la AV se puede medir monocularmente con

optotipos convencionales, con cuidado de no usar letras hasta los 5 años. (25)

La exploración del fondo de ojo consiste en observar las diferentes estructuras del polo posterior (retina, papila, NO, mácula, vascularización) a través de la pupila y de los medios transparentes del globo ocular con ayuda del oftalmoscopio directo, principalmente. El fondo de ojo normal debe tener un aspecto regular y liso ya que se encuentra cubierto por la MLI. (25)

A todo esto, se pueden añadir exploraciones especiales como ecografía, electrofisiología, etc.

4.5. CLASIFICACIÓN DE LAS MALFORMACIONES OCULARES CONGÉNITAS SEGÚN LA LOCALIZACIÓN

4.5.1. MALFORMACIONES EN COROIDES

1. Toxoplasmosis congénita (6)

La toxoplasmosis es una enfermedad producida por la transmisión del parásito intracelular *Toxoplasma Gondii* y es la causa más frecuente de uveítis posterior en edad pediátrica. (28)

La gravedad de la afectación del feto depende del momento de la infección durante la gestación. La infección en el embarazo temprano puede provocar la muerte del feto, mientras que, si la infección se produce en las últimas etapas de gestación, ésta puede producir signos como los que se detallan a continuación. (29)



Cicatrices coriorretinianas

Ilustración 2. Toxoplasmosis congénita con cicatrices peripapilares y maculares inactivas.²⁹

- Signos: cicatriz coriorretiniana atrófica, generalmente localizada en la mácula, con lesiones periféricas punteadas de color blanco grisáceo. Se puede asociar con microftalmia, microcefalia, hidrocefalia, calcificaciones intracraneales, parálisis, convulsiones, nistagmus y estrabismo. (30)
- Síntomas: visión borrosa y miodesopsias debido a vitritis.
- Tratamiento: la enfermedad es auto-limitada y no todas las lesiones requieren una intervención. Lesiones activas cercanas a los principales vasos retinianos, lesiones que provoquen hinchazón del disco óptico, lesiones multifocales o vitritis suficiente para oscurecer la visión central deben ser tratadas con una combinación de pirimetamina junto con ácido folínico. (31)

2. Coloboma retiniano o retinocoroideo (30)

El coloboma retiniano es un defecto en la retina, EPR y coroides a causa del cierre incompleto de la fisura coroidea durante la embriogénesis. Generalmente está localizado en la zona inferonasal y su tamaño es variable. (30,32)

Signos como el adelgazamiento de la capa coriocapilar, aglomeración de pigmento a lo largo de la línea de la fisura fetal o lesiones blanco amarillentas con márgenes pigmentados son característicos de esta patología. (33)

La complicación más importante es el desprendimiento de retina (DR) y neovascularización coroidea (NVC) en los márgenes del coloboma. (30,32)

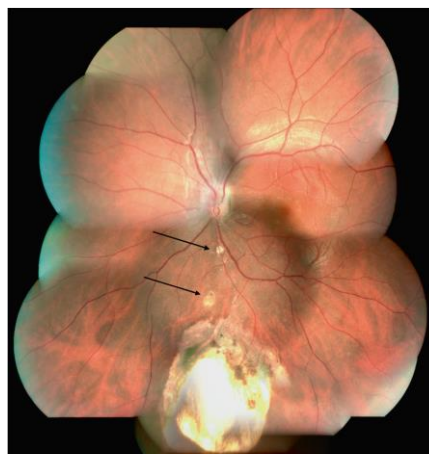


Ilustración 3. Fotografía de FO con coloboma coriorretiniano.³¹

4.5.2. MALFORMACIONES EN RETINA

1. Ceguera Nocturna Congénita Estacionaria (34)

La ceguera nocturna congénita no progresiva o estacionaria (CSNB) es una patología que afecta principalmente a un tipo de fotorreceptores: los bastones. Se caracteriza por presentar una buena AV en la infancia y el inicio de nictalopía sin progresión. Por lo general, las personas que padecen esta patología son miopes y su adaptación a la oscuridad está ausente o es tardía.

El modo de herencia más común es el recesivo ligado a X y se suelen dividir en 2 grupos: los que cursan con FO normal y los que cursan con malformaciones en él.

Excepcionalmente, los pacientes que no poseen este modo de herencia tienen una correcta visión de día, pero presentan una importante nictalopía. A su vez, puede asociarse con nistagmus desde el primer momento de vida. (34)

El electroretinograma (ERG) y el estudio genético deben formar parte del protocolo de análisis de pérdida de visión sin causa aparente para ayudar a realizar un correcto diagnóstico de esta enfermedad estacionaria y descartar disfunciones retinianas progresivas con un peor pronóstico. (34,35)

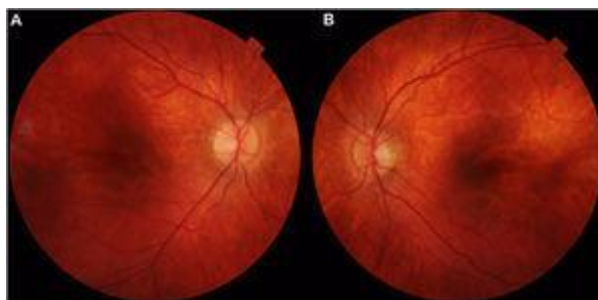


Ilustración 4. Ausencia de alteraciones significativas en FO. Atrofia de EPR bilateral a nivel peripapilar.³⁴

2. Amaurosis congénita de Leber (LCA) (6)

La LCA es un tipo de distrofia retiniana considerada como retinosis pigmentaria de comienzo precoz causante de ceguera congénita. (34) Se suele presentar en la primera infancia, generalmente antes del primer año de vida. (36)

Su modo de herencia más frecuente es el autosómico recesivo y, al contrario que en el resto de las RP, los pacientes suelen ser hipermétropes. (34)

Los principales síntomas de esta distrofia retiniana son la fotofobia, disminución de visión desde el nacimiento y frotamiento ocular continuo (reflejo oculodigital). Los pacientes comienzan con movimientos oculares irregulares ya que tienen una fijación inestable y posteriormente terminan desarrollando nistagmus. (34,36)

Signos en FO: punteados amarillentos, pigmentación en espículas típica de RP, atenuación de los vasos, palidez del NO. (34)

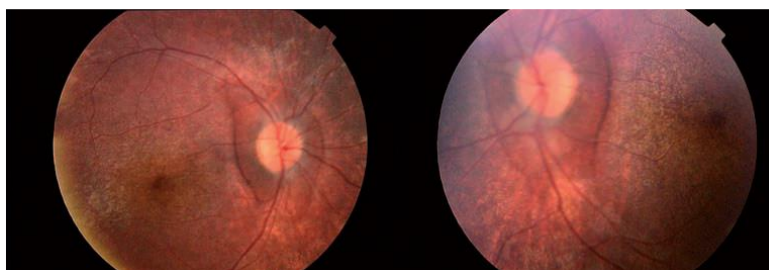


Ilustración 5. LCA. ³³

3. Acromatopsia congénita o Monocromatismo congénito de bastones (6)

Este término se utiliza para describir una enfermedad no progresiva en la que el número de conos es reducido y son anómalos. Es la distrofia retiniana más frecuente que afecta a los conos. La función de los bastones es correcta, por lo que la visión de estos pacientes se da en tonos grises. (34,37) Su modo de herencia es autosómico recesivo. (34)

Esta enfermedad se caracteriza por una visión muy limitada de los colores o ceguera completa además de una importante fotofobia. La AV es reducida (20/200) y presentan nistagmus. Los pacientes presentan un error de refracción hipermetrópico. (34,37)

Las personas que padecen acromatopsia incompleta suelen tener mejor AV y discriminación de los colores que los que padecen acromatopsia completa. Esto es debido a que existen conos verdes y rojos en la fovea que proporcionan ese resto mínimo de visión. (34)

Signos: generalmente el FO es normal, aunque se puede observar maculopatía en ojo de buey, ausencia de reflejo foveal y cambios granulares en la mácula. (34,37)

4. Monocromatismo de conos

La visión monocromática es aquella que padecen los pacientes que no son capaces de identificar dos colores iguales a igual resplandor cuando otros tonos están ausentes.

Esta patología se da en pacientes en los que permanece un solo sistema de conos funcional. La AV se ve afectada en el caso de que se pierdan los conos rojos y verdes ya que son los únicos que hay en la fóvea; no hay conos azules en la fóvea.

- *Monocromatismo de conos rojos y verdes*: es un tipo de ceguera congénita de colores rara. Los pacientes conservan una AV normal si se preservan bien los conos rojos o los verdes en la fóvea.
- *Monocromatismo de conos azules ligado a X*: únicamente los conos azules (que no están localizados en la fóvea) y los bastones son funcionales y tienen una sensibilidad normal. Generalmente, los pacientes afectados suelen ser varones miopes y desarrollan una mala AV y nistagmus. (34)

5. Albinismo

Es un trastorno genético de la producción de melanina cuyos principales síntomas son fotofobia y disminución de la visión. (31)

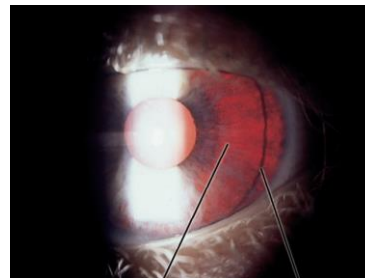
El albinismo es la principal causa de hipoplasia foveal. A pesar de que los signos son muy variables, incluyen nistagmus, estrabismo, errores de refracción, transluminación del iris, FO pálido (hipopigmentación), hipoplasia de NO. (30,31)

El modo de herencia más frecuente, aunque no el único, es el recesivo ligado a X por lo que las mujeres portadoras son asintomáticas, aunque el color del iris puede ser translúcido y tener cambios característicos en el FO; mientras que los hombres afectados presentan un iris y FO hipopigmentado. (29,31) El albinismo también puede ser autosómico recesivo. (30,31)



Hipoplasia foveal Hipopigmentación del FO

*Ilustración 6. Hipopigmentación del FO en un paciente con albinismo. Se aprecia claramente la vasculatura coroidea.*²⁹



Defectos de transluminación

*Ilustración 7. Transluminación difusa del iris.*²⁹

6. Maculopatía en torpedo

Se trata de un trastorno congénito de la mácula que afecta principalmente al epitelio pigmentario de la retina.

Se caracteriza por presentar una lesión macular temporal a fovea con una típica forma de torpedo, hipopigmentada y asintomática. Posiblemente sea debida a una alteración en la embriogénesis que se diagnostica de forma casual en personas jóvenes. (38)



Ilustración 6. Lesión hipopigmentada ovalada macular temporal a fovea en ojo derecho.³⁷

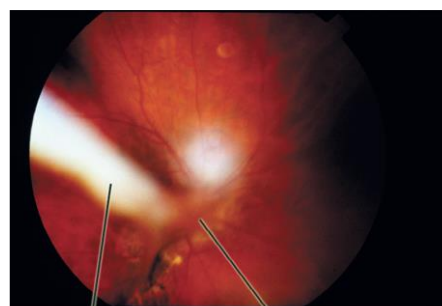
4.5.3. MALFORMACIONES EN HUMOR VÍTREO

1. Persistencia del vítreo primario hiperplásico (4)

Anomalía del desarrollo debida a un fallo en la regresión natural de la túnica vasculosa lentis y del sistema vascular hialoideo, posiblemente debida a una alteración del gen PAX6.

Generalmente es unilateral (90%) y esporádica.

- Síntomas: disminución de la AV.
- Signos: leucocoria, estrabismo, microftalmos, nistagmo, membrana intravítrea/retrolenticular, cámara anterior (CA) poco profunda, etc.
- Tratamiento: cirugía de retina con vitrectomía, se recomienda la preservación del cristalino en aquellos pacientes sin catarata y tallos excéntricos. (30)



Tallo fibrovascular Nervio óptico

Ilustración 7. Persistencia del vítreo primario hiperplásico con tallo fibrovascular emanando del disco óptico.²⁹

4.5.4. MALFORMACIONES EN LA CABEZA DEL NERVIÓ ÓPTICO

1. Aplasia del nervio óptico (39)

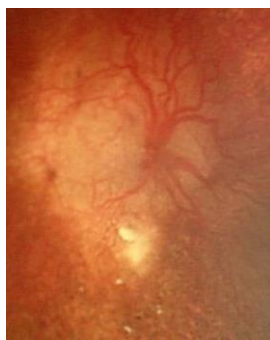


Ilustración 8. Aplasia del NO. No se aprecia una papila clara ni la vascularización central retiniana. Sólo se observan vasos coroideos.³⁸

La aplasia del NO es una patología infrecuente en la que el disco óptico se encuentra desaparecido debido a la ausencia congénita de las fibras del NO. Los vasos retinianos también pueden ser menores en número y/o ausentes y anormales. Se puede dar una alteración pigmentaria en el lugar donde debería estar el disco óptico. (29,39)

Esta anomalía suele ser unilateral y no es hereditaria. Se desconoce su etiopatogenia, pero se postula que puede ser debida a un problema durante

el desarrollo retiniano y su angiogénesis, entre otras causas.

Las formas unilaterales están asociadas a un desarrollo cerebral normal, mientras que las bilaterales se presentan asociadas a malformaciones cerebrales.

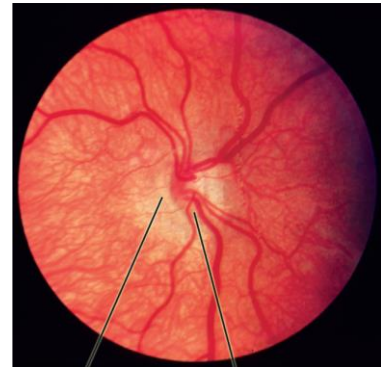
- Síntomas: amaurosis.
- Signos: reflejo fotomotor abolido. El aspecto del FO puede variar desde no poder identificar la papila hasta observar un área blanquecina o excavación profunda donde debería estar la papila. Ausencia de vascularización retiniana central. (39)

2. Hipoplasia del nervio óptico (39)

El NO hipoplásico es una causa común de deficiencia visual en niños que se caracteriza por una disminución del número de fibras nerviosas. Puede ser unilateral (idiopático) o bilateral y presentarse en un ojo con una malformación grave o en conjunto con trastornos que pueden afectar a las estructuras de la línea media del cerebro. (29,40)

Esta patología puede ocurrir cuando la madre ingiere agentes específicos durante el embarazo como el exceso de alcohol, drogas (dilantina, quinina, LSD), esteroides, diuréticos, remedios para el resfriado y anticonvulsivos. (29,30)

- Síntomas: AV alterada, amaurosis. Los casos bilaterales graves presentan ceguera en los primeros años de vida con movimientos oculares y respuestas pupilares a la luz anómalos. Los casos unilaterales suelen cursar con estrabismo, defectos de conducción pupilar aferente relativo y fijación inestable.
- Signos: disco gris rodeado de un halo amarillo de hipopigmentación causado por atrofia coriorretiniana concéntrica en retina, distancia entre la fóvea y el disco óptico igual o superior a 3 veces el diámetro del disco, vasos sanguíneos retinianos de calibre normal. (29)



Signo del
doble anillo

Hipoplasia del NO

Ilustración 9. Hipoplasia del NO con signo del doble anillo. 29

3. Coloboma del disco óptico (39)

Esta patología es resultado del cierre incompleto de la fisura óptica proximal (7ª semana de gestación) y se presenta en forma de un disco óptico grande localizado en la zona inferonasal y de apariencia anormal. (30,40) Puede ocurrir de forma esporádica o ser heredado en un patrón autosómico dominante. (40)

El borde neuroretiniano inferior suele estar adelgazado o ausente y el defecto puede extenderse inferiormente a la coroides o retina adyacentes.(41) Los colobomas de disco óptico pueden estar relacionados con microftalmos y colobomas de iris, incluso se pueden asociar con DR que afecten a la AV. (29,40)



Ilustración 12. Coloboma de nervio óptico con un disco grande y anómalo que aparece alargado hacia la zona inferior con un patrón vascular irregular. ²⁹

- Síntomas: AV disminuida según el grado de afectación foveal. (29,40)
- Signos: excavación del NO discreta, focal, brillante, blanca, en forma de cuenco y descentrada inferiormente. (29)

4. Anomalía de Morning Glory (39)

La anomalía de Morning Glory es una anomalía congénita esporádica inusual unilateral bastante severa. Tiene la apariencia de un disco óptico cónico excavado con tejido glial central blanco, rodeado por un anillo de pigmento peripapilar con vasos retinianos que emergen en un patrón radial. Se asocia a defectos faciales de la línea media y a anomalías del cerebro anterior. (29,30,40)

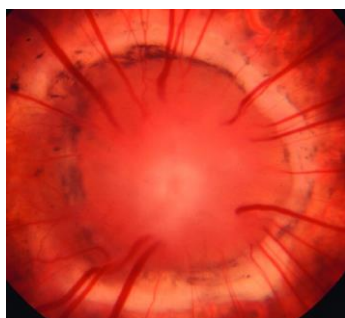


Ilustración 13. Anomalía de Morning Glory. ²⁸

Esta condición es más frecuente en mujeres que en hombres (2:1) y ocurre predominantemente en la raza blanca. (30,40)

Su patogénesis es desconocida, pero se postula que se debe al fracaso del cierre del tallo óptico que conduce a la excavación persistente de la cabeza del NO. El 45% de los pacientes con esta condición tienen anomalías cerebro vasculares asociadas. Para el diagnóstico de esta patología es imprescindible realizar una neuroimagen. (40)

La función visual y el pronóstico de los pacientes no es favorable. En la infancia, los niños presentan una AV afectada y/o estrabismo. (40) Entre las posibles complicaciones se encuentran el desprendimiento seroso de retina (30% de los casos) y la neovascularización coroidea. (29)

5. Fosetas ópticas (39)

Las fosas del disco óptico aparecen como depresiones del NO de color blanco-grisáceo localizadas en el sector temporal de la papila. El 85% de los casos son unilaterales; el 40% desarrolla líquido intrarretiniano el cual puede evolucionar a DR seroso. (30,40)

Su prevalencia es igual en hombres y mujeres y generalmente son esporádicos, aunque los estudios sugieren una herencia autosómica dominante para los casos unilaterales. (30,40)

La fisiopatología y patogénesis de las fosetas ópticas es objeto de debate. Se piensa que la causa principal es un defecto en el desarrollo temprano de la vasculatura retiniana y coroidea y no debido a deficiencias en el cierre fetal de la fisura óptica. (40)

- Síntomas: AV normal, en los casos en los que no haya maculopatía (DR seroso macular). (29,40) Defectos de campo visual parecidos a los provocados por el glaucoma.
- Signos: mayor tamaño del disco con una fosa redonda u ovalada de tamaño variable situada en la zona central/temporal. La papila que contiene la fosa óptica suele ser de mayor tamaño que la contralateral.
- Tratamiento: a) Observación cada 3 meses por si el DR se reabsorbe espontáneamente. b) Fotocoagulación láser a lo largo de la cara temporal del disco. c) Vitrectomía con intercambio de aire-líquido y posición postoperatoria. (29)

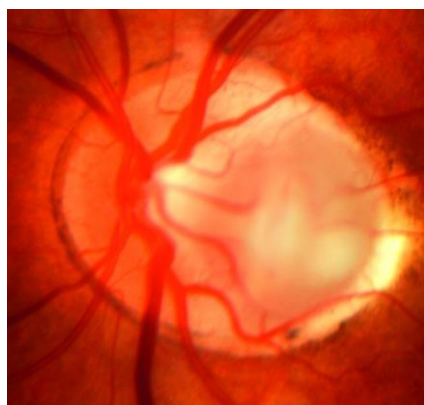


Ilustración 14. Foseta óptica. ²⁸



Ilustración 15. Foseta óptica en el sector temporal de la papila y arteria ciliarretiniana. ³⁸

4.5.5. MALFORMACIONES EN RED VASCULAR

1. Retinopatía del prematuro

Se trata de una retinopatía proliferativa bilateral que afecta a los bebés prematuros con un bajo peso al nacer (1.000g-1.750g) o que han estado expuestos a niveles elevados de oxígeno en la incubadora. La retina es un tejido que termina de vascularizarse después del parto, la cual es muy susceptible al daño por oxígeno en el bebé prematuro. (29,30)

Es una de las causas más importantes de deficiencia visual en niños prematuros. (31)

- Signos: CA poco profunda, edema corneal, atrofia de iris, escasa midriasis, sinequias posteriores, leucocoria, estrabismo, hemorragia vítrea, DR y fibroplasia retrolental. (30)

La retina avascular produce VEGF (factor de crecimiento endotelial vascular) que es un estímulo para el desarrollo de la vascularización en el útero. En el bebé prematuro, la producción de VEGF deja de regularse correctamente debido a la hiperoxia y comienzan las complicaciones neovasculares. (29)



Ilustración 106. RDP. ³⁰

En el 80% de los casos aproximadamente, la RDP involuciona espontáneamente incluso en ojos con DR. (29)

Se debe realizar un examen oftalmológico a las 4-7 semanas postnatales a los bebés nacidos a las 31 semanas de gestación o que hayan nacido con 1.500g o menos para descartar esta patología. (29,31)

Tratamiento: fotocoagulación laser en la retina avascular, agentes intravítreos anti-VEGF (bevacizumab→Avastin), vitrectomía pars plana, crioterapia. (29,30)

2. Enfermedad de Coats

Es una enfermedad vascular retiniana unilateral en el 85% de los casos, idiopática y progresiva que suele ocurrir en varones jóvenes de <20 años. (29,30) No es heredable en el 95% de los casos. (31)

Se puede presentar con disminución de AV, estrabismo o leucocoria. (29)

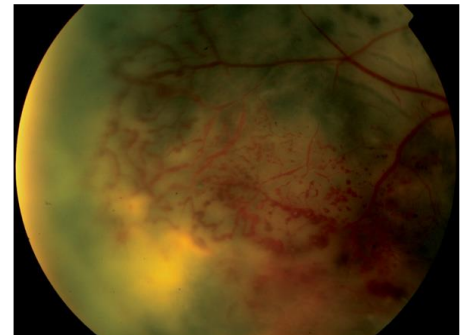


Ilustración 117. Enfermedad de Coats. ³⁰

- Signos en FO: vasos telangiectásicos y aneurismáticos localizados en los cuadrantes inferior y temporal, microaneurismas retinianos, exudación lipídica intra y subretiniana, neovascularización, DR exudativo. (29,31)

Para realizar el diagnóstico de esta enfermedad es útil la angiografía de campo amplio con fluoresceína para ayudar a identificar las telangiectasias y la extensión completa de la enfermedad. (30,31)

Algunas de las complicaciones que se pueden relacionar con esta enfermedad son: rubeosis de iris, glaucoma, uveítis, catarata y ptosis bulbi. (29)

Tratamiento: crioterapia de los vasos telangiectásicos, fotocoagulación láser, vitrectomía en casos graves. Objetivo: eliminar las zonas de fuga vascular y permitir la reabsorción del exudado. (30,31)

5. CONCLUSIONES

Las malformaciones oculares congénitas son un grupo de anomalías que se deben detectar, diagnosticar y tratar precozmente para evitar que se produzca ambliopía o ceguera en el niño.

El papel del óptico-optometrista radica en reconocer los signos y síntomas de cada patología y derivar correctamente al profesional encargado de diagnosticarlas y tratarlas. Se debe concienciar a las familias de la importancia del chequeo oftalmológico de los niños en edades tempranas para detectar las anomalías visuales en caso de haberlas.

Un alto porcentaje de los artículos seleccionados tratan sobre la clasificación de las malformaciones oculares congénitas tanto de polo anterior como de polo posterior.

A la hora de realizar una búsqueda sistemática de cada una de las malformaciones oculares expuestas se observa que la Enfermedad de Coats ofrece el mayor número de artículos (311.000 resultados en Google Scholar); la siguiente enfermedad con mayor número de resultados obtenidos es la Retinopatía del Prematuro (92.200 resultados en Google Scholar). Destacar también que se obtiene un mayor número de artículos si se realiza la búsqueda en inglés en vez de en español.

6. BIBLIOGRAFIA

1. García-Montalvo IA, Zenteno JC. Bases genéticas de las malformaciones oculares congénitas severas. *Rev Mex Oftalmol.* 1 de enero de 2013;87(1):64-9.
2. Reyes-Morales D, Salgado-Valladares MB. Diagnóstico de alteraciones oculares anatómicas y funcionales en neonatos. *Perinatol Reprod Humana.* enero de 2013;27(2):86-91.
3. Levin AV. Congenital eye anomalies. *Pediatr Clin North Am.* febrero de 2003;50(1):55-76.
4. Rachitskaya AV, Traboulsi EJ. Congenital Ocular Malformations. En: Wilson ME, Trivedi RH, Saunders RA, editores. *Pediatric Ophthalmology: Current Thought and A Practical Guide* [Internet]. Berlin, Heidelberg: Springer; 2009 [citado 7 de febrero de 2022]. p. 287-310. Disponible en: https://doi.org/10.1007/978-3-540-68632-3_21
5. Van Cruchten S, Vrolyk V, Perron Lepage MF, Baudon M, Voute H, Schoofs S, et al. Pre- and Postnatal Development of the Eye: A Species Comparison. *Birth Defects Res.* 15 de noviembre de 2017;109(19):1540-67.
6. Promelle V, Demeer B, Milazzo S. Patologías congénitas en oftalmología. *EMC - Pediatría.* 1 de junio de 2020;55(2):1-13.
7. Committee on practice and ambulatory medicine, Simon GR, Boudreau ADA, Baker CN, Barden GA III, Hackell JM, et al. Visual System Assessment in Infants, Children, and Young Adults by Pediatricians. *Pediatrics.* 1 de enero de 2016;137(1):e20153596.
8. Clark-Gambelunghe MB, Clark DA. Sensory development. *Pediatr Clin North Am.* Abril de 2015;62(2):367-84.
9. Nye C. A child's vision. *Pediatr Clin North Am.* Junio de 2014;61(3):495-503.
10. Brémond-Gignac D, Copin H, Goubet-Cabry R, Merviel P, Luton D, Milazzo S. Ojo y embarazo. *EMC - Ginecol-Obstet.* 1 de septiembre de 2012;48(3):1-7.
11. Atta G, Tempfer H, Kaser-Eichberger A, Guo Y, Schroedl F, Traweger A, et al. The lymphangiogenic and hemangiogenic privilege of the human sclera. *Ann Anat Anat Anz Off Organ Anat Ges.* Julio de 2020;230:151485.
12. Kels BD, Grzybowski A, Grant-Kels JM. Human ocular anatomy. *Clin Dermatol.* abril de 2015;33(2):140-6.
13. Spaide RF. *The Choroid. Pathol Myopia.* Cham: Springer International Publishing 2021;139-59.
14. Grossniklaus HE, Geisert EE, Nickerson JM. Introduction to the Retina. *Prog Mol Biol Transl Sci.* 2015;134:383-96.
15. Gupta MP, Herzlich AA, Sauer T, Chan CC. Retinal Anatomy and Pathology. *Dev Ophthalmol.* 2016;55:7-17.
16. Juan Verdaguer T. Degeneración macular relacionada a la edad. *Rev Médica Clínica Las Condes.* 1 de noviembre de 2010;21(6):949-55.
17. Bringmann A, Syrbe S, Görner K, Kacza J, Francke M, Wiedemann P, et al. The primate fovea: Structure, function and development. *Prog Retin Eye Res.* Septiembre de 2018;66:49-84.
18. de Smet MD, Gad Elkareem AM, Zwinderman AH. The vitreous, the retinal interface in ocular health and disease. *Ophthalmol J Int Ophtalmol Int J Ophthalmol Z Augenheilkd.* 2013;230(4):165-78.
19. Zong Y, Gao QY, Hui YN. Vitreous function and intervention of it with vitrectomy and other modalities. *Int J Ophthalmol.* 2021;14(10):1610-8.
20. Sánchez Méndez F. El nervio óptico y los trastornos de la visión. *Med Integral.* 15 de noviembre de 2001;38(9):390-7.
21. Guercio JR, Martyn LJ. Congenital malformations of the eye and orbit. *Otolaryngol Clin North Am.* Febrero de 2007;40(1):113-40, vii.

22. Miesfeld JB, Brown NL. Eye organogenesis: A hierarchical view of ocular development. *Curr Top Dev Biol.* 2019;132:351-93.
23. Teus MA, Noval S. Valoración oftalmológica del niño normal. Medidas preventivas. Signos de alarma. *An Pediatría Contin.* 1 de noviembre de 2009;7(6):365-8.
24. Gutiérrez O de L, Escoriza Marín A. Importancia del chequeo oftalmológico en edades tempranas. *Rev Habanera Cienc Médicas.* Marzo de 2011;10(1):77-83.
25. Donahue SP, Baker CN, Committee On Practice And Ambulatory Medicine, Section On Ophthalmology, American Association Of Certified Orthoptists, American Association For Pediatric Ophthalmology And Strabismus, et al. Procedures for the Evaluation of the Visual System by Pediatricians. *Pediatrics.* 1 de enero de 2016;137(1):e20153597.
26. Mathôt S. Pupillometry: Psychology, Physiology, and Function. *J Cogn.* 21 de febrero de 2018;1(1):16.
27. American Academy of Pediatrics (Section on Ophthalmology), American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus American Academy of Ophthalmology, American Association of Certified Orthoptists. Exploración del reflejo rojo en recién nacidos, lactantes y niños. *Pediatrics.* 1 de diciembre de 2008;66(6):400-3.
28. Gallego AM, López-Rosado AMD, Arocena J de I, Palacios PT. Aproximación diagnóstica en uveítis pediátrica. *Acta Estrabológica Publ Of Soc Esp Estrabolo Pleóptica Ortóptica Visión Binocul Reeducción Rehabil Vis.* 2018;47(1 (Enero-Junio)):67-76.
29. Jack J Kanski, Brad Bowling. *Clinical Ophthalmology. A Systematic Approach.* 7º. Elsevier Saunders; 2011. 908 p.
30. Peter K. Kaiser, Neil J. Friedman, Roberto Pineda II. *The Massachusetts Eye and Ear Infirmary Illustrated Manual of Ophthalmology [Internet].* 4ª. 2014. 614 p. Disponible en: 10.1016/B978-1-4557-7644-3.09983-2
31. Timothy L. Jackson, editor. *Moorfields Manual of Ophthalmology.* 1º. Mosby Elsevier; 2008. 754 p.
32. Lingam G, Sen AC, Lingam V, Bhende M, Padhi TR, Xinyi S. Ocular coloboma-a comprehensive review for the clinician. *Eye Lond Engl.* agosto de 2021;35(8):2086-109.
33. Pagon RA. Ocular coloboma. *Surv Ophthalmol.* 1 de enero de 1981;25(4):223-36.
34. Coco Martín RM. Guía clínica para el diagnóstico diferencial y el manejo de las enfermedades hereditarias de la retina y la coroides. Santiago de Compostela: Sociedad Española de Retina y Vítreo; 2013.
35. Galindo-Bocero J, Macías-Franco S, García-González N, Valles-Antuña C, Hernando Acero I, Rozas-Reyes P. Diagnóstico de un caso de ceguera nocturna estacionaria congénita tipo 2 ligada al cromosoma X mediante electroretinografía y secuenciación del gen CACNA1F. *Arch Soc Esp Oftalmol.* 1 de diciembre de 2020;95(12):607-10.
36. Tsang SH, Sharma T. Leber Congenital Amaurosis. *Adv Exp Med Biol.* 2018;1085:131-7.
37. Tsang SH, Sharma T. Rod Monochromatism (Achromatopsia). *Adv Exp Med Biol.* 2018;1085:119-23.
38. de Manuel-Triantafilo S, Gili P, Bañuelos Bañuelos J. Maculopatía en torpedo: presentación de 2 casos clínicos y revisión de la literatura. *Arch Soc Esp Oftalmol.* 1 de agosto de 2016;91(8):400-3.
39. Martín-Begué N, Saint-Gerons M. Anomalías congénitas y del desarrollo del nervio óptico. *Arch Soc Esp Oftalmol.* 1 de diciembre de 2016;91(12):577-88.
40. Jeng-Miller KW, Cestari DM, Gaier ED. Congenital anomalies of the optic disc: insights from optical coherence tomography imaging. *Curr Opin Ophthalmol.* Noviembre de 2017;28(6):579-86.
41. Knape RM, Motamarry SP, Clark CL, Bohsali KI, Khuddus N. Morning glory disc anomaly and optic nerve coloboma. *Clin Pediatr (Phila).* Octubre de 2012;51(10):991-3.