

## INFORME DE CASO

# Rehabilitación del anoftalmo congénito en niño de un año. Presentación de un caso

Rehabilitation of congenital anophthalmus in boy of one year old. Report of a case

**Dra. Ailyn del Carmen Cabrera Romero<sup>1</sup>**

**Dr. Rubén Antoliano Rangel Fleites<sup>2</sup>**

**MSc. Dra. Carmen Emilia Guerra Cabrera<sup>3</sup>**

<sup>1</sup> Especialista de I Grado en Medicina General Integral y en Oftalmología. Profesor Instructor de la Universidad de Ciencias Médicas "Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz", Santa Clara. Hospital Clínico Quirúrgico "Arnaldo Milián Castro", Santa Clara, Villa Clara, Cuba. Correo electrónico: [ailyncr@hamc.vcl.sld.cu](mailto:ailyncr@hamc.vcl.sld.cu)

<sup>2</sup> Especialista de I y II Grados en Oftalmología. Profesor Instructor de la Universidad de Ciencias Médicas "Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz", Santa Clara. Centro Provincial de Retinosis Pigmentaria "Orfilio Peláez Molina", Santa Clara, Villa Clara, Cuba. Correo electrónico: [antoliano@infomed.sld.cu](mailto:antoliano@infomed.sld.cu)

<sup>3</sup> Máster en Atención Integral al niño. Especialista de I y II Grados en Medicina General Integral y de I Grado en Pediatría. Profesor Auxiliar de la Universidad de Ciencias Médicas de Cienfuegos "Raúl Dortico Torrado". Policlínico "José Luis Chaviano", Cienfuegos. Correo electrónico: [ailyncr@hamc.vcl.sld.cu](mailto:ailyncr@hamc.vcl.sld.cu)

## RESUMEN

La anoftalmía congénita es una malformación que puede ser unilateral o bilateral, que se produce durante la formación del feto con ausencia total de uno o ambos globos oculares y en la que los tejidos que lo rodean, como la órbita y la apertura palpebral, son de menor tamaño. Tiene su génesis muy temprano, en la gestación, entre la cuarta y la séptima semanas, como resultado de una falla en el desarrollo del tubo neural anterior o del foso óptico, momento en que se produce gran parte del desarrollo facial. Un inadecuado desarrollo del globo ocular tiene efecto sobre el crecimiento de la órbita y su contenido, que son estructuras determinantes. Se presenta un paciente varón recién nacido a término, sano, cuyo único defecto congénito fue un anoftalmo derecho, que asistió a la Consulta de Oculoplastia remitido de su área de salud para valorar la rehabilitación de la cavidad anoftálmica derecha.

**Palabras clave:** anoftalmos/rehabilitación, anomalías congénitas

## ABSTRACT

Congenital anophthalmia is a malformation that may be unilateral or bilateral, which occurs during the formation of the fetus with complete absence of one or both eyeballs and in the surrounding tissues, such as the orbit and eyelid

opening, are smaller. It has its origins early in gestation, between the fourth and seventh weeks, as a result of a failure in the development of anterior neural tube or optic pit, when much of facial development occurs. Inadequate development of the eyeball has an effect on the growth of the orbit and its contents, which are crucial structures. It is presented a male patient term newborn, healthy, whose only birth defect was a right anophthalmus, who was attended in Oculoplasty consultation referred by his health area to assess the rehabilitation of the right anophthalmic cavity.

**Key words:** anophthalmos/rehabilitation, congenital abnormalities

Las órbitas y su contenido son estructuras determinantes en las que un inadecuado desarrollo del globo ocular tiene efecto sobre el crecimiento de la órbita y su contenido.<sup>1</sup> El anoftalmo congénito es una enfermedad muy poco frecuente que afecta a 30 de cada 100000 bebés; tan reducida incidencia ha provocado que se haya estudiado poco y se desconozcan las causas que la originan. Algunas alteraciones son inherentes a la edad gestacional, mientras que otras se relacionan a errores innatos del metabolismo, síndromes genéticos, toxicomanías o tratamientos farmacológicos recibidos por la madre en el primer trimestre de la gestación.<sup>2,3</sup>

El anoftalmo aislado no suele detectarse en el diagnóstico prenatal habitual, de ahí la dificultad para su prevención, y se relaciona con otras malformaciones oculares (las más frecuentes son las lesiones colobomatosas -defectos en el cierre de la fisura embrionaria-). Las asociaciones sistémicas más importantes son las relacionadas con el sistema nervioso central, las malformaciones auriculares y faciales, en las extremidades, en el sistema cardiovascular, entre otras.<sup>4</sup>

El globo ocular cumple un rol fundamental en el desarrollo facial del niño pues cuando un ojo normal crece la presión sobre los tejidos adyacentes hace expandir la cavidad ósea orbitaria; sin embargo, cuando un niño nace con anoftalmía esta expansión no se da completamente en forma natural. La mayor parte del crecimiento ocular postnatal ocurre durante los primeros tres a cinco años con una expansión del segmento posterior de más del 90%.<sup>4,5</sup>

Como consecuencia directa de la pérdida del globo ocular se producirá una disminución del volumen intraorbitario que no conseguirá corregir totalmente la suma del implante integrado y la prótesis ocular, lo que genera el síndrome anoftálmico.<sup>6</sup> Esto conlleva a deformidades anatómicas y fisiológicas variadas en la órbita que comprometen la relación ideal cavidad-prótesis en consecuencia de la pérdida del volumen orbitario, de la contracción de los músculos extraoculares y de la movilización de los tejidos orbitarios.<sup>4,5</sup> El fin del tratamiento es estimular el crecimiento adecuado de la órbita, en dependencia del cuadro clínico, para ayudar a reducir la asimetría orbitaria y mejorar cosméticamente a estos niños.<sup>7-10</sup>

Es importante para el Especialista en Oftalmología conocer esta enfermedad puesto que el tratamiento precoz con implantes orbitarios -conformadores- ayuda a evitar, en parte, la dismorfogénesis y trata de paliar los problemas estéticos subsecuentes. Es por ello que este trabajo se realizó, con el fin de valorar la rehabilitación precoz de la cavidad anoftálmica congénita en un niño de un año de edad.

## PRESENTACION DEL PACIENTE

Paciente de 13 meses de edad, masculino, de la raza blanca, remitido del Hospital Pediátrico Universitario "José Luis Miranda" al Servicio de Oculoplastia del Hospital Provincial Universitario "Arnaldo Milián Castro", ambos de la Ciudad de Santa Clara, Provincia de Villa Clara, desde el mes de nacido porque desde el nacimiento hay ausencia del globo ocular derecho, algo a precisar, para determinar conducta.

### Antecedentes personales:

Edad gestacional al nacer: 37.5 semanas

Peso al nacer: 3100 gramos

Nacido de parto distócico (cesárea) por cesárea previa

Prueba de Apgar: 8/9

Datos a la inspección: ausencia del globo ocular del ojo derecho

### Antecedentes familiares:

Madre: tiroiditis de Hashimoto y astigmatismo

Abuelos maternos: hipertensión arterial

El niño fue llevado a la consulta por su mamá, que refirió que desde el nacimiento notaba que el ojo derecho era más pequeño que el izquierdo; había sido valorado por varios Especialistas en Pediatría que dudaban de la presencia del globo ocular.

### Examen físico ocular:

Anejos: párpado superior pequeño con ausencia del pliegue, marcada disminución de los fondos de sacos con fórnix conjuntival poco profundos, cavidad derecha pequeña, en la que se encontró una disminución de la abertura palpebral vertical y horizontal que dificultaba la exploración; ausencia total del globo ocular. En el ojo izquierdo no se apreciaron alteraciones.

Desde que se le realizó el diagnóstico de anoftalmo congénito se remitió al Centro de Rehabilitación cara-cuello de la Ciudad de Santa Clara, allí le colocaron un conformador con vástago para evitar el cierre de la hendidura palpebral y la órbita; este aditamento se cambia según su crecimiento corporal y facial. En la actualidad está pendiente de tratamiento quirúrgico para continuar con su adecuada rehabilitación y con la posterior colocación de prótesis ocular.



**Figura 1.** *Bebé sin conformador*



**Figura 2.** *Conformadores sin y con vástago*



**Figura 3.** Niño con conformador



**Figura 4.** Niño en proceso de rehabilitación

## COMENTARIO FINAL

Se plantea que el tratamiento del anoftalmo debe ser quirúrgico en los primeros meses de la vida, pero en este medio se respeta este criterio por las complicaciones que puede representar la anestesia en este período. Una vez que se realice este procedimiento deben colocarse un espaciador o unos expansores en la órbita para fomentar el crecimiento de su tamaño y una dilatación de la superficie conjuntival. Si no se toman estas medidas en la infancia la órbita del anoftalmo va a tener un tamaño reducido y una falta de la superficie conjuntival que impiden al paciente llevar una prótesis; en estos casos se optaría por una intervención quirúrgica con el objetivo de facilitar la utilización de la prótesis, lo que puede resultar muy complejo debido a la tendencia que tiene la superficie a contraerse si no hay suficiente riego sanguíneo en la zona, por este motivo aquellos casos que sufren el síndrome de la contracción necesitan, como primer paso, la introducción de un colgajo de tejido vascularizado obtenido, por ejemplo, del músculo temporal.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pfeiffer MJ. Anoftalmo [Internet]. Parpado.com; 2014 [citado 28 Nov 2014]. Disponible en: [http://parpado.com/530/anoftalmo\\_anophthalmus\\_socket.html](http://parpado.com/530/anoftalmo_anophthalmus_socket.html)
2. Navas Aparicio MC, Hernández Carmona SJ. Anoftalmía y microftalmía: descripción, diagnóstico y conducta de tratamiento. Revisión bibliográfica. Rev Mex Oftalmol. 2008;82(4):205-9.
3. Reyes-Morales D, Salgado-Valladares MB. Diagnóstico de alteraciones oculares anatómicas y funcionales en neonatos. Perinatol Reprod Hum [Internet]. 2013 [citado 14 Feb 2014];27(2):[aprox. 8 p.]. Disponible en: [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0187-53372013000200003](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0187-53372013000200003)
4. Romero Caballero MD, López Soler JA, Alcazar Cantos A. Anoftalmía como defecto congénito aislado. Arch Soc Esp Oftalmol [Internet]. 2002 [citado 30 Ene 2014];77(10):571-4. Disponible en: <http://www.oftalmo.com/seo/archivos/maquetas/6/69930488-2A7C-7E08-AB3B-00003C16DCB6/articulo.htm>
5. Ramírez García LK, Gómez Cabrera C, Díaz Azze M. Cavidades anoftálmicas atípicas. Rev Cubana Oftalmol [Internet]. 2010 [citado 25 Feb 2014];23(1):[aprox. 9 p.]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-21762010000100005&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21762010000100005&lng=es&nrm=iso&tlng=es)

6. Aviña JA, Martínez JJ, Navarrete AA. Anoftalmía bilateral por displasia septo-óptica: Síndrome de De Morsier. Rev Chil Pediatr [Internet]. 2005 [citado 30 Abr 2014]; 76(3): 287-90 . Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0370-41062005000300008&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0370-41062005000300008&script=sci_arttext)
7. Schittkowski M, Gundlach K, Guthoff R. Kongenitaler klinischer. Anophtalmus und funktionsloser Mikrophthalmus. Ophthalmologe. 2003 Jul; 100(7): 507-17.
8. Arteaga-Vázquez J, Luna-Muñoz L, Mutchinick OM. Malformaciones congénitas en hijos de madres epilépticas con y sin tratamiento con anticonvulsivantes. Salud Pública Méx [Internet]. 2012 [citado 30 Abr 2014]; 54(6): [aprox. 12 p.]. Disponible en: [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0036-36342012000600006&lang=pt](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0036-36342012000600006&lang=pt)
9. Davi Corso D, Luiz Bonamigo E, Alberto Corso M, Büchele Rodrigues E. Bilateral anophthalmia as an isolated birth defect in newborn: an approach to etiology and psychosocial. Rev Bras Oftalmol [Internet]. 2011 [citado 30 Abr 2014]; 70(4): [aprox. 12 p.]. Disponible en: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-72802011000400008&lang=pt](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-72802011000400008&lang=pt)
10. Hernández Santos LR, Castro PD, Pons Castro L, Naranjo Fernández RM, Dorrego Oduardo M, Arias Díaz A. Anomalías del desarrollo del segmento anterior. Rev Cubana Oftalmol [Internet]. 2012 [citado 30 Abr 2014]; 25(1): [aprox. 4 p.]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-21762012000100014&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21762012000100014&lng=es&nrm=iso&tlng=es)

Recibido: 10-6-14

Aprobado: 8-7-14

**Ailyn del Carmen Cabrera Romero.** Hospital Clínico Quirúrgico "Arnaldo Milián Castro". Avenida Hospital Nuevo e/ Doble Vía y Circunvalación. Santa Clara, Villa Clara, Cuba. Código Postal: 50200 Teléfono: (53)(42)279512. Correo electrónico: [ailyncr@hamc.vcl.sld.cu](mailto:ailyncr@hamc.vcl.sld.cu)