




## Microftalmia congénita con quiste orbitario izquierdo

Congenital microphthalmia with left orbital cyst

María José Gómez<sup>1</sup>  Rocio Kad-Bay<sup>1</sup>  Livia Romero<sup>2</sup> 

### RESUMEN

**Introducción:** Durante el periodo embrionario del feto el ojo inicia su desarrollo pasando luego del nacimiento a una continua maduración anatómica y funcional. La microftalmia es una anomalía de nacimiento en el cual uno o ambos ojos no se desarrollaron completamente y, por lo tanto, son pequeños. La entidad se vuelve menos común cuando se le añade un quiste intraorbitario. **Objetivo:** Describir un caso clínico relevante de un recién nacido femenino de 22 días de edad, cuya madre evidenció incapacidad de apertura ocular espontánea en ojo izquierdo (OI) desde el nacimiento. **Procedimiento:** Con examinación oftalmológica y valoración pediátrica se indicó exámenes clínicos, paraclínicos, interconsulta y seguimiento estrecho del paciente. Posteriormente se realizó intervención quirúrgica debido a la limitación del cierre palpebral por agrandamiento progresivo del quiste orbitario con proptosis, así como la imposibilidad de ajuste protésico. **Conclusión:** El hallazgo quirúrgico reveló quiste orbitario más microftalmia procediendo a escisión simple del quiste, enucleación OI, colocación de implante más injerto de fascia lata de la madre y conformador. La evolución fue satisfactoria sin complicaciones postoperatorias.

**Palabras clave:** Microftalmia congénita, quiste orbitario, caso clínico.

### ABSTRACT

**Introduction:** During the embryonic period of the fetus, the eye begins developing and after birth it undergoes continuous anatomical and functional maturation. Microphthalmia is a birth anomaly in which one or both eyes are not fully developed and, therefore, remain small. The entity becomes less common when accompanied by an intraorbital cyst. **Objective:** To describe a relevant clinical case of a 22-day-old female newborn, whose mother reported the baby's inability to spontaneously open her left eye since birth. **Procedure:** With ophthalmologic examination and pediatric evaluation, clinical and paraclinical examinations, interconsultation and close follow-up of the patient were indicated. Subsequently, surgery was performed due to inability to close eyelid due to progressive enlargement of the orbital cyst with proptosis, as well as the impossibility of prosthetic adjustment. **Conclusion:** Surgical findings revealed orbital cyst plus microphthalmia. Procedure consisted of simple excision of the cyst, OI enucleation, placement of implant plus fascia lata graft from the mother and conformer. Evolution was satisfactory, with no postoperative complications.

**Keywords:** congenital microphthalmia, orbital cyst, clinical case

### INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas pueden ocasionar discapacidades crónicas con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad. Muchas anomalías congénitas estructurales se pueden corregir mediante cirugía (1), las del ojo no son la excepción.

Con la fertilización del óvulo y durante el periodo postnatal precoz se inicia un proceso en el que muchas estructuras complejas se interrelacionan adecuadamente dentro de éste para lograr finalmente una visión normal. El desarrollo del ojo humano es un proceso que comienza a los 22 días, con la aparición de dos surcos o fosetas ópticas, situados a cada lado del prosencéfalo (2). Sin embargo, durante este proceso pueden surgir interrelaciones anómalas muy variadas incluyendo diferentes grados de disminución del tamaño del globo ocular hasta la ausencia total de éste, respectivamente denominados microftalmia y anoftalmia. Éstas son capaces de conferir desde disminución considerable de la agudeza visual hasta la ceguera total.

La microftalmia se caracteriza por un globo ocular reducido, típicamente malformado pero reconocible con los elementos oculares como el cristalino, la coroides y la retina. Se asocia a otras anomalías oculares (quistes o coloboma) y con

<sup>1</sup> Servicio de Oftalmología "Dr. José Manuel Vargas", Ciudad Hospitalaria "Dr. Enrique Tejera. Programa de Especialización en Oftalmología. Universidad de Carabobo, Valencia, Venezuela.

<sup>2</sup> Unidad de Oncología Ocular. Instituto Oncológico "Dr. Luis Razetti". Universidad Central de Venezuela, Caracas, Venezuela.

**Autor de correspondencia:** María José Gómez.

**E-mail:** marikaty2226@gmail.com

**Recibido:** 23-08-2022

**Aprobado:** 02-10-2022

frecuencia es consecuencia de infecciones intrauterinas, tales como citomegalovirus y toxoplasmosis (3). Puede ser unilateral o bilateral. Se detecta usando ultrasonido durante el segundo trimestre, o después del nacimiento en conjunto con el examen clínico. Se acepta mayormente como microftalmia al indicar una longitud axial (LA) <19 mm al año de edad o <21 mm en un adulto, ya que representa una reducción  $\geq 2$  desviaciones estándar por debajo de lo normal. Puede asociarse a un diámetro corneal reducido (microcórnea) definido como un diámetro horizontal <9 mm en un recién nacido y <10 mm en niños  $\geq 2$  años. (4)

La microftalmia puede ser simple (pura) o compleja. La primera refiere un ojo de corta longitud, pero estructuralmente normal, mientras que la segunda se aplica a ojos con otros signos de disgenesia, por ejemplo, coloboma o quiste orbitario y otras diferentes anomalías oculares. (5)

La microftalmía congénita con quiste intraorbitario es una condición poco común que se produce debido al cierre defectuoso de la fisura embrionaria, así como al crecimiento excesivo de la capa interna de la copa óptica durante las 6 a 7 semanas de gestación provocando defectos en la úvea y el neuroectodermo (6). La proliferación del neuroectodermo en los bordes de la fisura provoca la formación de un quiste que puede estar conectado al disco óptico. La presencia de la retina completamente formada en los márgenes de la fisura evita el cierre de la copa óptica, lo que lleva a la formación de un coloboma típico sin cubrir la retina. (7)

La microftalmia se considera la malformación congénita ocular más común después de la catarata congénita. Sin embargo, su asociación con un quiste intraorbitario se considera muy rara (7). Radiológicamente se clasifica según el tamaño del globo microftálmico en leve (17 - 21 mm), moderada (12 - 16 mm) y severa (12 mm). Igualmente, el quiste orbitario también se clasifica según el tamaño de éste como pequeño (10 mm), moderado (>10 - 20 mm) y grande (>20 mm). (8)

Existe una escasez general de cifras actuales publicadas en la literatura sobre ésta, tanto nacional como internacionalmente. Igual, en Venezuela debe realizarse la evaluación ocular del neonato. Su examen oftalmológico externo debe permitir identificar y descartar, entre otras patologías, las microcórneas; así como otras anomalías en párpados, órbita, vías lagrimales y globo ocular haciendo énfasis en la valoración de la indemnidad o no de los diferentes tejidos del globo ocular que pueden ser observados a simple vista. (9)

Hasta el momento no existe un protocolo estandarizado del manejo de esta afección (6). La finalidad del tratamiento es estimular el crecimiento adecuado de la órbita. El grado de deformidad del globo determina qué técnica de rehabilitación oculoplástica se requiere. Se debe descartar, prioritariamente, cualquier potencial visual del globo microftálmico. El manejo clínico de la cavidad en los niños con microftalmos es complicado y prolongado. El método para el manejo protésico de casos de microftalmia permanece controversial.

Habitualmente, en los quistes de pequeño tamaño sólo se realiza seguimiento mientras que en casos más graves se realiza tratamiento quirúrgico, bien sea la aspiración del quiste o enucleación del globo ocular y escisión del quiste (10). El objetivo del presente trabajo fue describir un caso clínico relevante.

## CASO CLÍNICO

Paciente recién nacido femenino de 22 días de edad traída a consulta por su madre quien evidencia incapacidad de apertura ocular espontánea en ojo izquierdo desde el nacimiento. Antecedentes personales: producto de madre primigesta de 22 años de edad, obtenido a las 38 semanas de gestación, Apgar de 9 puntos al nacer. Antecedentes maternos: anosmia y ageusia a las 27 semanas de gestación.

Examen oftalmológico de Ojo derecho (OD): Agudeza visual (AV): sigue objetos, movimientos oculares conservados, Presión Intraocular (PIO): normotónico a la digitopresión. Segmento anterior sin alteraciones. Fondo de ojo: vítreo claro, disco óptico ovalado vertical, de bordes definidos rosa-naranja, excavación 0.1, relación ISNT conservada, emergencia central de vasos, relación arteriovenular normal, macula indemne, brillo foveolar presente, retina aplicada. Ojo izquierdo (OI): AV y PIO no evaluables. Segmento anterior: se evidencia leve edema palpebral, hendidura disminuida de tamaño, presencia de masa azulada que ocupa aproximadamente 80% de la cavidad orbitaria, globo ocular disminuido de tamaño, con restricción de la motilidad extraocular, desplazado nasalmente por protrusión temporal de quiste, microcórnea clara (diámetro transversal de 5 mm), iris pardo, pupila central no reactiva a la luz, resto no evaluable. Fondo de ojo no evaluable.

Examen físico: Fue evaluada en el servicio de pediatría quienes refieren que a la exploración física no se encontró ningún hallazgo. Se indica prueba de diagnóstico rápido (PDR) para COVID-19 (acrónimo del inglés coronavirus disease 2019), tanto a madre como recién nacido arrojando resultados negativos en 2 oportunidades.

Se solicita ultrasonido ocular, el cual reporta: microftalmia con quiste orbitario OI, probable lesión ocupante de espacio (LOE) dependiente de retina, forma redondeada, sólido con alto contenido de calcio, características ecográficas de retinoblastoma (RNB) unilateral izquierdo a descartar, desprendimiento de retina traccional desde polo posterior hasta por delante del ecuador. La longitud axial del ojo izquierdo fue de 10.92 mm y del quiste fue 13.91 mm. Según la clasificación realizada por Chaudhry et al (8), nos encontramos ante un OI con una microftalmia severa y quiste de tamaño moderado.

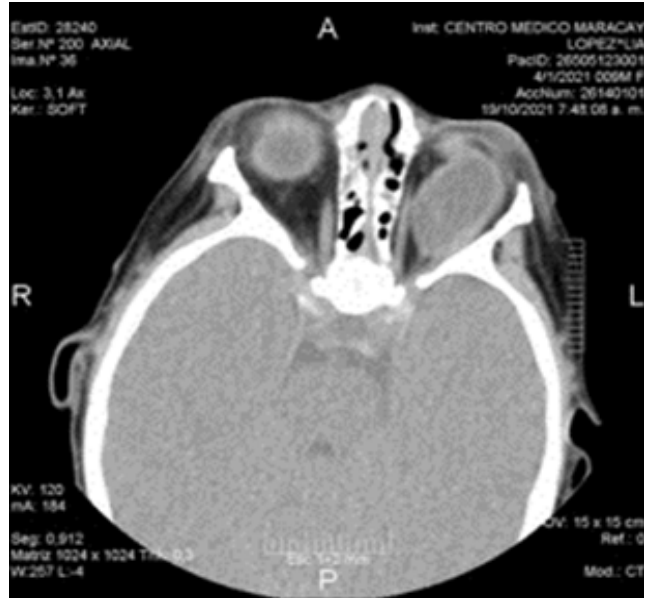
Tomografía Axial revela órbita derecha ensanchada ocupada por imagen hipodensa en rango líquido con alto contenido de proteínas que dificulta la identificación de los elementos orbitarios impresionando desplazamiento del nervio óptico

en sentido medial y al globo ocular en sentido anteromedial, este último con disminución de tamaño e imagen densa en su interior. Resonancia magnética reporta globo ocular izquierdo con pérdida de su morfología, disminuido de tamaño asociado a una imagen de comportamiento hídrico septada, impresiona localización extraconal que desplaza en sentido medial a los elementos posteriores de la órbita dificultando su visualización.

Se solicita interconsulta con especialista en oncología ocular pediátrica y oculoplastia, quienes sugieren que se trata de probable microftalmia asociada a quiste orbitario en ojo izquierdo con asimetría encefálica, y probable comunicación de quiste orbitario con encéfalo. Se indica valoración por Servicio de Neurocirugía y Neuropediatría, descartándose alteración encefálica. Valoración Pediátrica indica Rx de tórax, ecografía abdominal, perfil tiroideo, e interconsulta con Endocrinología, encontrándose todo dentro de los límites normales, descartando enfermedades sistémicas asociadas.

Se decidió realizar seguimiento estrecho del paciente sin adaptar un conformador en OI porque el volumen orbitario del quiste unido al del ojo microftálmico era suficiente estímulo para una correcta expansión orbitaria. Durante el seguimiento se observó un agrandamiento progresivo del quiste orbitario con proptosis que fue limitando el cierre palpebral, así como imposibilidad de ajuste protésico.

A los 10 meses se decide realizar tratamiento quirúrgico para mejorar condiciones de salud y aspecto estético del paciente. Durante el acto quirúrgico se realiza escisión simple del quiste, enucleación OI, colocación de implante más injerto de fascia lata de la madre y conformador. Se indica biopsia del tejido extraído obteniendo como resultado: quiste orbitario más microftalmia.



B) RM de orbitas evidenciando quiste orbitario y microftalmia en OI.



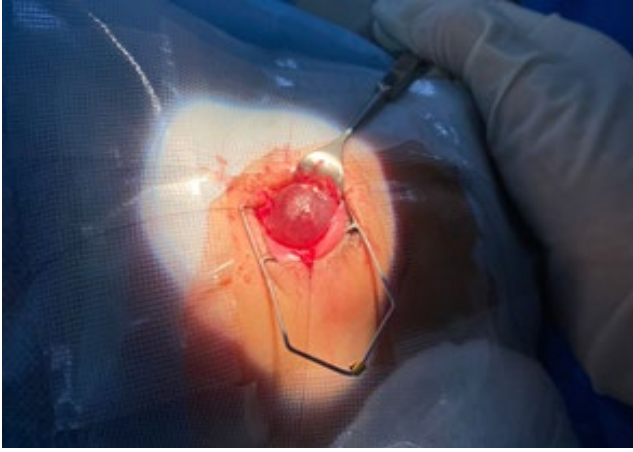
C) Apariencia durante examinación oftalmológica a 6 meses de edad.



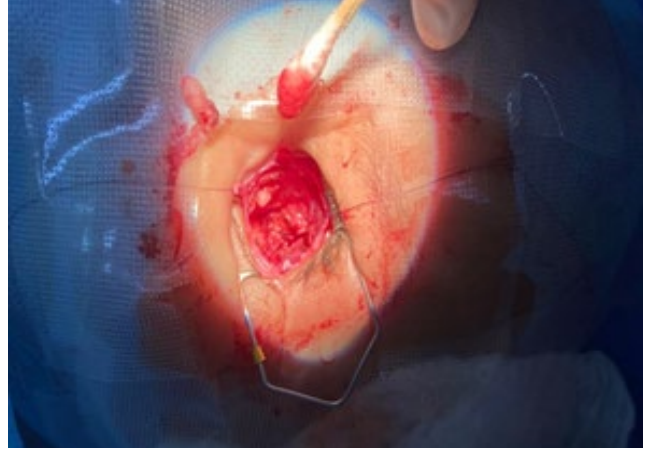
A) Apariencia durante examinación oftalmológica a 22 días de nacida.



D) Transiluminación de quiste durante examen ocular a 6 meses de edad.



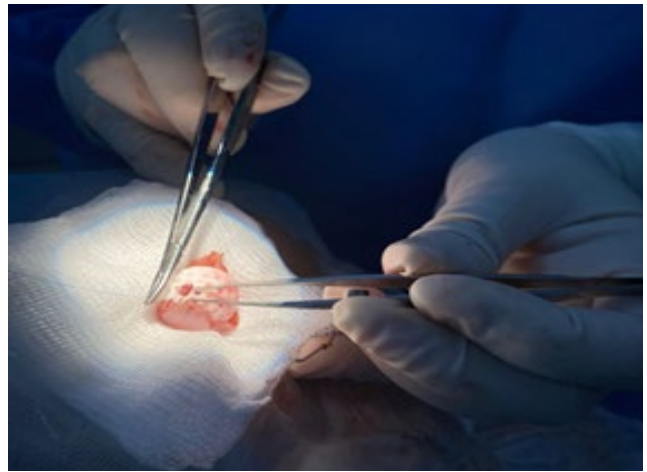
E) Quiste orbitario OI durante intervención.



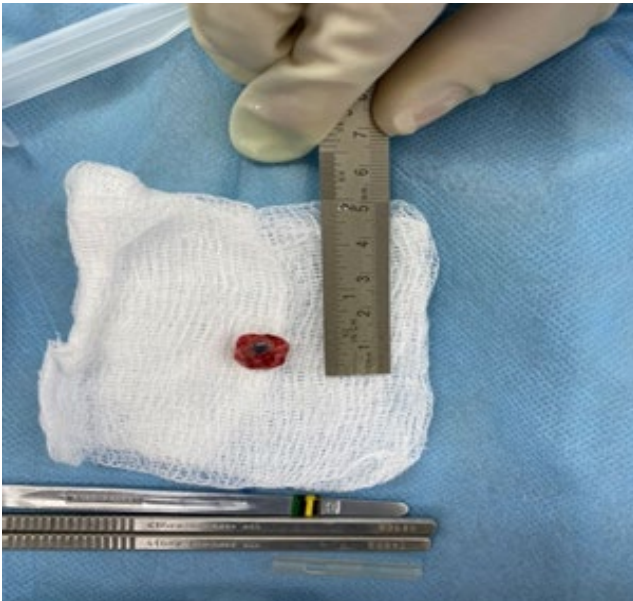
H) Cavidad orbitaria OI durante intervención.



F) Extracción del quiste orbitario OI.



I) Colocación de fascia lata a implante.



G) Microftalmo globo ocular izquierdo.



J) Implante *in situ*.



K) Apariencia externa del paciente en el postoperatorio inmediato luego de extracción de microftalmia y quiste con posterior colocación de implante recubierto con fascia lata.



L) Resultado final con prótesis orbitaria izquierda.

Figura 1. A) Apariencia durante examinación oftalmológica a 22 días de nacida. B) RM de orbitas evidenciando quiste orbitario y microftalmia en OI. C) Apariencia durante examinación oftalmológica a 6 meses de edad. D) Transiluminación de quiste durante examen ocular a 6 meses de edad. E) Quiste orbitario OI durante intervención. F) Extracción de quiste orbitario OI G) Microftalmia globo ocular izquierdo. H) Cavidad orbitaria OI durante intervención. I) Colocación de fascia lata a implante. J) Apariencia externa del paciente en el postoperatorio inmediato luego de extracción de microftalmia y quiste con posterior colocación de implante recubierto con fascia lata. K) Implante orbitario *in situ*. L) Resultado final con prótesis orbitaria izquierda.]

## DISCUSIÓN

En este caso clínico el diagnóstico se realizó a los 22 días después que la madre notó la anomalía en el ojo. Este tipo de diagnóstico debe realizarse poco después del parto antes del egreso de la maternidad (11) como parte del protocolo de atención integral en salud a niñas y niños en

el periodo neonatal en el cual se puede haber identificado y descartado la anomalía (9). Sin embargo, el examen ocular en los primeros días de vida puede presentar dificultades para realizarse debido al edema de los párpados, propio de las primeras horas, y porque los recién nacidos tratan de mantener los ojos cerrados ante los intentos de abrirlos o por la exposición a la luz (12). Igual, el diagnóstico temprano es preferible conlleva o no a intervención quirúrgica, ya que el riesgo de glaucoma y desprendimiento de retina en edades posteriores aumenta para estos pacientes, asimismo, la agudeza visual disminuye y podrían incluso quedar ciegos.

De acuerdo a una revisión sistemática de publicaciones realizadas entre 2019 y 2020, variantes genéticas humanas son factores de susceptibilidad genética al virus SARS-CoV-2, que puede ser causa de defectos congénitos (13). Para el presente caso, entre los antecedentes de la madre estuvieron anosmia y ageusia a las 27 semanas de gestación que, aun siendo síntomas clásicos de personas con el virus COVID-19, las PDR para éste tanto a madre como recién nacido arrojaron resultados negativos en 2 oportunidades. Aun así, por la poca experiencia acumulada no hay estudios concluyentes sobre el curso del COVID-19 en las gestantes y sus consecuencias perinatales en el producto. Se añade que las PDR no detectan el virus, lo que detectan son los anticuerpos generados por el organismo como respuesta a la infección y, en consecuencia, no siempre pueden detectar una infección activa.

Al examen oftalmológico del OI se evidencian las primeras alteraciones, además de fondo de ojo no evaluable. Fueron necesarios estudios imagenológicos que en este tipo de pacientes en la etapa neonatal permiten orientar un diagnóstico preciso y precoz (11). Inicialmente se realizó, en el presente caso, ultrasonografía ocular clasificando la patología como microftalmia severa y quiste de tamaño moderado en OI, de acuerdo a la clasificación de *Chaudhry et al.* (8)

La presentación clínica de microftalmia con quiste orbitario varía y puede conducir a un diagnóstico erróneo. La afección puede confundirse con encefalocele, quiste dermoide, quiste aracnoideo, ojo quístico congénito y tumores con necrosis central, por lo que las técnicas de imagen son necesarias para el diagnóstico diferencial (6). Igualmente se solicitó tomografía axial computarizada (TAC) y resonancia magnética nuclear (RMN). Esta última, por su elevado grado de especificidad e inocuidad para este grupo de edad (11), es la técnica de elección en el diagnóstico preciso de las malformaciones congénitas de cualquiera de las estructuras del sistema nervioso central. (14)

Estas neuroimágenes favorecieron la decisión de una intervención multidisciplinaria (10,11) en tanto se solicitó interconsulta con especialista en oncología ocular pediátrica y oculoplastia, quienes corroboran microftalmia asociada a quiste orbitario en ojo izquierdo. Asimismo, se descartó

posible alteración encefálica por valoración solicitada en el Servicio de Neurocirugía y Neuropediatría.

Con todo en este caso se constató que la malformación en el OI era de tipo compleja porque se presentó asociada a otro defecto congénito. Y, debido a que el volumen orbitario del quiste unido al del ojo microftálmico era suficiente estímulo para una correcta expansión orbitaria se procedió al seguimiento estrecho del paciente sin adaptar un conformador en OI (5,10). Actualmente no existe un consenso sobre el manejo de microftalmia con quistes orbitarios. El tratamiento individualizado depende de la edad de presentación del paciente, el patrón de crecimiento del quiste y el volumen de la órbita afectada. (15)

La literatura médica científica basada en la evidencia orienta hacia un enfoque conservador, dado que cualquier quiste orbitario de tamaño pequeño o mediano puede ayudar a estimular el desarrollo orbitario sin ninguna intervención quirúrgica, la terapia con conformador es todo lo que se requiere para dilatar y aumentar el saco conjuntival sobre todo en pacientes  $\leq 6$  años de edad cuando el quiste es pequeño y el microftalmia no es severo (16,17). En nuestro caso se decidió hacer seguimiento estrecho del paciente durante 10 meses, evidenciándose crecimiento progresivo con proptosis y limitación de cierre palpebral que imposibilitó la adaptación de conformador, por lo que se decidió realizar escisión simple del quiste y enucleación del globo ocular coincidiendo con Chaudhry et al (8) y Agarwal et al (15). Igualmente se colocó implante y conformador coincidiendo con Rojas et al (10), Agarwal et al (15), McLean et al (16) y Navas et al (18).

En conclusión, sobre la base de los hallazgos clínicos e imagenológicos y con un manejo multidisciplinario se diagnosticó una microftalmia severa y quiste de tamaño moderado procediendo inicialmente a seguimiento estrecho. Posteriormente, después de 10 meses se realizó intervención quirúrgica con escisión simple del quiste, enucleación y colocación de implante y conformador de OI, lo cual mejoró la condición de salud y aspecto estético del paciente. El diagnóstico debe ser oportuno en estos casos para obtener los mejores resultados.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

## REFERENCIAS

- Organización Mundial de la Salud. OMS. Anomalías congénitas. Febrero 2022. [Citado 21 oct 2021]. Disponible: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
- López SN. Biología del desarrollo. Cuaderno de trabajo. McGraw-Hill Interamericana: México DF; 2012.
- Valdés VA, Pérez NH, García RR, Gutiérrez AL. Embriología humana. La Habana: Ciencias Médicas; 2010.
- Richardson R, Sowden J, Gerth KC, Moore AT, Moosajee M. Tarjeta de genes de utilidad clínica para: microftalmia no sindrómica, incluidos los enfoques basados en la secuenciación de próxima generación. Eur J Hum Genet. 2017. [Citado 22 oct 2021]; 25. e1-e6. Disponible: <https://www.nature.com/articles/ejhg2016201.pdf?origin=ppub>
- Salmon JF, Kanski. Oftalmología clínica: Un enfoque sistemático. 9ª. Ed. Barcelona: Elsevier; 2021.
- Herranz HJ, Barceló AA, Muñoz GA, Tejada PP. Microftalmia bilateral asociada con quistes orbitarios. Manejo individualizado según el potencial visual. Reporte de caso clínico. Arch Soc Esp Oftalmol. 2021. [Citado 22 oct 2021]; 96(1). 52-55. Disponible: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0365669120301507?via%3Dihub>
- Timalsina BR, Shrestha BG, Thapa M. Microftalmia congénita con quiste intraorbitario: reporte de un caso raro. Case Rep Ophthalmol Med. 2019. [Citado 28 oct 2021]. Disponible: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6939411/>
- Chaudhry IA, Arat YO, Shamsi FA, Boniuk M. Microftalmos congénitos con quistes orbitarios: Distintas características diagnósticas y tratamiento. Ophthalmic Plastic Reconstr Surg. 2004. [Citado 28 oct 2021]. 20(6):452-7 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15599246/>
- Ministerio del Poder Popular para la Salud. Protocolos de atención integral en salud a niñas y niños en el periodo neonatal. 2013. [Citado 2 nov 2021] Disponible: <https://venezuela.unfpa.org/sites/default/files/pub-pdf/Protocolo%20Neonatal.pdf>
- Irene Rojas RI, Turiño PT, Ramírez GL, Duperet CD, Carrazana PY, Rodríguez MS. Manejo clínicoquirúrgico de la anoftalmia y de la microftalmia congénitas. Rev Cubana Oftalmol. 2016. [Citado 2 nov 2021]; 29(4). Disponible: [https://www.researchgate.net/publication/317512682\\_Manejo\\_clinicoquirurgico\\_de\\_la\\_anoftalmia\\_y\\_de\\_la\\_microftalmia\\_congenitas](https://www.researchgate.net/publication/317512682_Manejo_clinicoquirurgico_de_la_anoftalmia_y_de_la_microftalmia_congenitas)
- Morilla GA, Rabaza PJ, Blanco GZ. Importancia de la neuroimagen en la anoftalmia/microftalmia congénita neonatal: a propósito de un caso. Rev. Habanera de Cienc. Médicas. 2018. [Citado 28 ene 2022]; 17(5): 837-46. Disponible: <https://www.redalyc.org/journal/1804/180459094018/html/>
- Valdés AR, García LT. Examen general de la cara y los ojos. En: Valdés Armenteros RV y Reyes Izquierdo DM. Examen clínico al recién nacido. 2003. 2da. Ed. La Habana: Ciencias Médicas; 2003. [Citado 28 ene 2022]; 94-6. Disponible: <https://library.co/article/examen-general-cara-ojos-examen-clinico-recien-nacido.zx0wo5nz>
- Morales PE., Álvarez FM. COVID-19: aspectos relacionados a la susceptibilidad genética y defectos congénitos. Rev. Habanera de Cienc Médicas. 2020. [Citado 8 feb 2022]; 19(5). Disponible: <http://www.revhabanera.sld.cu/index.php/rhab/article/view/3595/2711>
- López PM. Neuroimagen pediátrica. Asociación Española de Pediatría. Madrid: Continuum. Portal de formación de la Asociación Española de Pediatría. 2016. [Citado 8 feb 2022]; 1-6. Disponible: [https://continuum.aeped.es/files/curso\\_radiologia/Material\\_descarga\\_unidad\\_5.pdf](https://continuum.aeped.es/files/curso_radiologia/Material_descarga_unidad_5.pdf)

15. Agarwal A, Akash AR. Microftalmía con quiste. Centro Nacional de Información Biotecnológica, Biblioteca Nacional de Medicina de EEUU. 2021. [Citado 10 feb 2022]; 1-6. Disponible: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK568810/>
16. McLean CJ, Ragge NK, Jones RB, Collin JR. El manejo de quistes orbitarios asociados con microftalmos y anoftalmos congénitos. *Br J Ophthalmol*. 2003. [Citado 10 feb 2022]; 87(7), 860–63. Disponible: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1771749/>
17. Cui Y, Li Y, Hou Z, Wang Y, Chang Q, Xian J, Li D. Manejo de microftalmos y anoftalmos congénitos con quiste orbitario. *Revista de la Asociación Estadounidense de Oftalmología Pediátrica y Estrabismo*. 2019. [Citado 10 feb 2022]; 23(2), 92.e1-e6. Disponible: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1091853119300680>
18. Navas AM, Hernández CS. Anoftalmía y microftalmía: descripción, diagnóstico y conducta de tratamiento. Revisión bibliográfica. *Rev Mex Oftalmol*. 2008. [Citado 14 feb 2022]; 82(4): 205-9. Disponible: <https://www.medigraphic.com/pdfs/revmexoft/rmo-2008/rmo084a.pdf>

# Salus