

COLOBOMA MACULAR ATÍPICO: A PROPÓSITO DE UN CASO

ATYPICAL MACULAR COLOBOMA: A CASE REPORT

LÓPEZ-GARCÍA JC¹, BUESA-GÓMEZ J², PARDO-SAIZ A¹, CALLIZO-TOMÁS J³

RESUMEN

Caso clínico: Un niño de un año y cinco meses de edad con lesiones coriorretinianas maculares en ambos ojos, cuya madre tuvo la varicela durante el embarazo.

Discusión: Las cicatrices son sugestivas de retinocoroiditis infecciosa congénita, pero por las serologías negativas y sus características clínicas, consideramos que se trata de colobomas maculares atípicos.

Palabras clave: Coloboma macular, displasia macular, coloboma macular atípico, maculopatía congénita, cicatriz macular coriorretiniana.

ABSTRACT

Clinical case: This was a 17-month-old boy who had macular retinochoroidal lesions in both eyes following maternal varicella during pregnancy.

Discussion: The scars were suggestive of congenital chorioretinal infection, but because of negative serology and the clinical picture, we believe the problems are atypical macular colobomata (*Arch Soc Esp Ophthalmol* 2006; 81: 713-716).

Key words: Macular coloboma, macular colobomata, macular dysplasia, atypical macular coloboma, congenital maculopathy, macular chorioretinal scar.

INTRODUCCIÓN

Se denomina coloboma macular atípico a un grupo infrecuente de colobomas de localización macular, en lugar de la inferior o inferonasal. Es difícil explicar esta anomalía desde el punto de vista embriológico, ya que no parece originarse por defectos en el cierre de la hendidura fetal.

Se presenta un caso en un niño con afectación bilateral, el aspecto de las lesiones es similar a las

cicatrices coriorretinianas provocadas por infecciones ocurridas durante la vida intrauterina, y hay que recurrir a la serología para excluir una causa infecciosa.

CASO CLÍNICO

Varón de un año y cinco meses de edad, remitido por su pediatra por estrabismo. Presenta endotropía

Recibido: 6/3/06. Aceptado: 29/11/06.

Hospital Universitario Joan XXIII. Tarragona. España.

¹ Licenciado en Medicina.

² Doctor en Medicina. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Departamento de Microbiología.

³ Doctor en Medicina.

Comunicación presentada en el XVIII Congreso de la Sociedad Española de Estrabología (Barcelona 2006).

Correspondencia:

Javier C. López García

Hospital Joan XXIII

C/. Mallafre Guash 4

43007 Tarragona

España

E-mail: javiercorsini@eresmas.com

(15 grados) y pequeña hipertropía en ojo derecho (OD), el ojo izquierdo (OI) es el dominante. La agudeza visual (AV) es baja en OD (se molesta al ocluir el OI) y aceptable en OI (fija la mirada y coge objetos pequeños). El reflejo luminoso sobre la cornea nos hace sospechar una fijación excéntrica en ambos ojos (fig. 1).

El niño había padecido convulsiones febriles. Entre los antecedentes familiares destaca que la madre tuvo la varicela estando embarazada (entre las 16 y 18 semanas), y que un tío materno padece el síndrome de Alport. El polo anterior es normal. En la esquiastropía el punto neutro es +2 en ambos ojos.

Mediante la oftalmoscopia indirecta se aprecian lesiones ovales en ambas máculas, predominantemente en la mitad temporal, sugestivas de retinocoroiditis antigua, con periferia normal. En el OD es de mayor tamaño (fig. 2), muy pigmentada y con tejido glial blanquecino en el centro; las arcadas temporales están curvadas hacia la zona patológica, y existe atrofia parapapilar temporal. En el OI hay una atrofia coriorretiniana bien definida, con bordes pigmentados (fig. 3), vasos retinianos normales y algunos coroides sobre la esclera con cúmulos de pigmento; se aprecia una ectasia escleral bajo la retina. El niño no presenta nistagmo, ni otras lesiones oculares o sistémicas. La radiografía de cráneo es normal.

Ante la sospecha de infección ocular intrauterina se solicita serología para TORCH (acrónimo de Toxoplasma, Rubéola, Citomegalovirus y Herpes), sífilis y virus de la coriomeningitis linfocitaria, para el niño y la madre. Ambos son negativos para toxoplasma (los dos IgG 0,14 UI/ml, por ensayo inmunoenzimático, EIA). Citomegalovirus, niño negativo, madre positiva con títulos bajos (Ig G 2,1 Index, por EIA). Herpes tipo I, niño negativo, madre positiva con títulos bajos (IgG 2 Index, por EIA). Herpes tipo II, niño negativo, madre positiva con títulos bajos (IgG 2,39 Index, por EIA). Virus varicela-zoster, niño negativo, madre positiva con títulos ele-



Fig. 1: Endotropía OD, fija con OI de manera excéntrica.

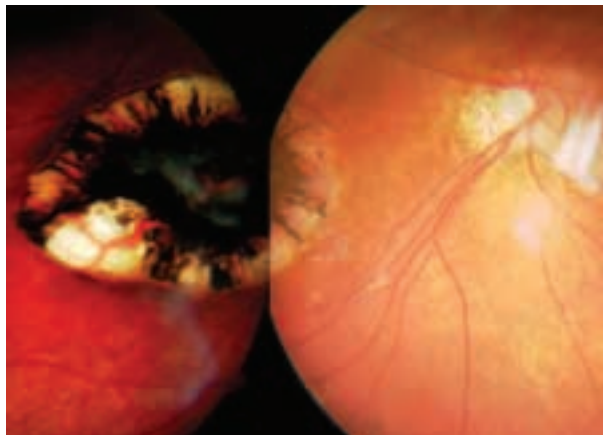


Fig. 2: Montaje de dos retinografías del OD. Gran área de atrofia coriorretiniana macular, con cúmulo de pigmento.

vados (IgG 2,68 Index e IgM negativo, por EIA). Sífilis, RPR madre e hijo negativos. Rubéola, ambos positivos al estar vacunados (niño IgG 59,3 UI/ml, madre IgG 113,7 UI/ml, por EIA). Virus de la coriomeningitis linfocitaria, los dos positivos, pero con títulos bajos que no son significativos (IgG 1/32, por inmunofluorescencia indirecta).

Todo ello permite descartar una etiología infecciosa, ya que los anticuerpos del niño no están elevados, y hace pensar que se trata de un coloboma macular atípico bilateral. Como hay casos hereditarios (1), se explora el fondo de ojo a sus padres y hermanos, son todos normales. También puede asociarse a hipercalcemia e hipomagnesemia (2), pero

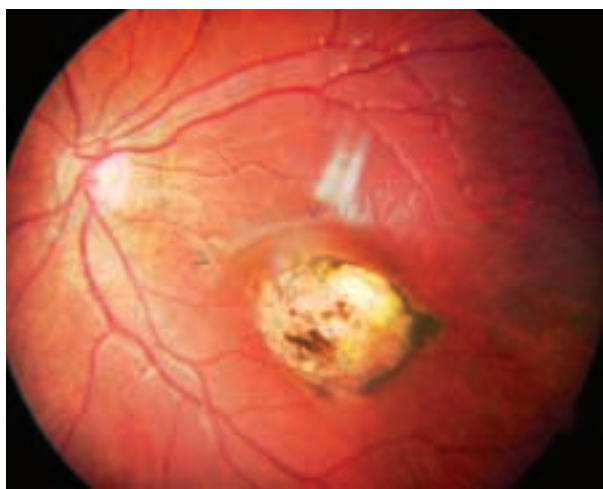


Fig. 3: Retinografía del OI. Lesión atrófica en mácula temporal, las flechas señalan la ectasia escleral.

en este caso el índice calcio/creatinina y la magnesemia están dentro de lo normal.

Posteriormente hemos seguido la evolución hasta los tres años de edad, la AV en el OD es de percepción y proyección de la luz, y en el OI es de 0,2. En los potenciales evocados visuales, por estimulación con gafas luminosas y damero, hay una clara asimetría, con detrimento en OD.

No se planteó realizar penalización con parches por el gran tamaño del coloboma del OD. Sería interesante hacer una ecografía ocular, pero se decidió esperar a que el paciente tenga más edad y colabore al realizarla.

DISCUSIÓN

En el diagnóstico diferencial se deben considerar las retinocoroiditis infecciosas congénitas y las distrofias retinianas.

El diagnóstico de presunción, infección intrauterina por toxoplasma (con frecuencia cicatriz macular bilateral) o varicela congénita, se descarta gracias a la serología. Además el niño no tiene signos clínicos de infección por el virus de la coriomeningitis linfocitaria (microcefalia, hidrocefalia, calcificaciones intracraneales y secuelas neurológicas), y los anticuerpos tan bajos no son indicativos de infección reciente. La analítica para rubéola es positiva al estar vacunado. La ectasia escleral está presente en el coloboma macular atípico, y no en retinocoroiditis infecciosa antigua.

También se puede descartar una distrofia retiniana, ya que son cuadros hereditarios que aparecen en las primeras décadas de la vida, además este niño

no muestra progresión de las lesiones. A esta edad no colabora para realizar un electroretinograma.

Resulta difícil explicar la localización de este tipo de colobomas, en vez de la habitual inferonasal. Algunos autores creen que se pueden deber a una rotación en la hendidura fetal; o es posible que haya habido más de una hendidura fetal, la falta de cierre de esta hendidura accesoria sería la causa (3).

Otros autores no creen que se trate de un auténtico coloboma, sino una anomalía en el desarrollo de las estructuras maculares. Así, Mann sugiere denominar «displasia macular» a estas lesiones (4). Gil-Gibernau prefiere el término «agenesia o aplasia macular» (2). Pian et al (5) opinan que son debidos a una mala diferenciación de los haces arqueados en el rafe horizontal, temporal a la fovea.

En cualquier caso todas estas explicaciones son meras hipótesis, y teniendo en cuenta nuestros conocimientos actuales, es conveniente mantener esta entidad clínica con su nombre tradicional.

BIBLIOGRAFÍA

1. Satorre J, Lopez JM, Martinez J, Pinera P. Dominant macular colobomata. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1990; 27: 148-152.
2. Gil-Gibernau J, Galan A, Callis L, Rodrigo C. Infantile idiopathic hypercalciuria, high congenital myopia, and atypical macular coloboma: a new oculo-renal syndrome? *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1982; 19: 7-11.
3. Onwochei BC, Simon JW, Bateman JB, Couture KC, Mir E. Ocular colobomata. *Surv Ophthalmol* 2000; 45: 175-194.
4. Duke-Elder S. *System of Ophthalmology*. London: Henry Kimpton; 1964; III: 614.
5. Pian D, Ferrucci S, Anderson SF, Wu C. Paramacular coloboma. *Optom Vis Sci* 2003; 80: 556-563.