

# Anoftalmia congénita. Reporte de una serie familiar.

## *Congenital anophthalmia. Report of a family series.*

López Muñoz Héctor<sup>1</sup>, Aguayo Saldías Catalina<sup>2</sup>,  
Lillo Climent Francisca<sup>2</sup>, Antileo Ramírez Marcela<sup>2</sup>

Doi: 10.22592/ode2017n29p85

### Resumen

Anoftalmia es la ausencia de un ojo, puede ser unilateral o bilateral y su prevalencia es baja. Resulta de la detención del desarrollo del globo ocular durante la organogénesis. Pacientes de 25, 23 y 22 años, hermanas, presentan anoftalmia congénita unilateral derecha, bilateral y unilateral izquierda respectivamente. Único antecedente mórbido familiar es que su bisabuelo paterno también padecía anoftalmia congénita unilateral derecha. Fueron remitidas desde el Hospital Clínico Regional a la Clínica de Traumatología y Prótesis Máxilo Facial de la Universidad de Concepción para tratarlas desde sus primeros meses de vida. El tratamiento incluyó el uso de conformadores secuenciales para expandir las cavidades oculares y posteriormente se confeccionaron prótesis oculares individuales. La rehabilitación de la anoftalmia congénita es todo un desafío. La intervención temprana, como lo fue el caso de estas pacientes, hace una gran diferencia en el desarrollo general del paciente y el bienestar emocional de la familia.

### Abstract

Anophthalmia is the absence of an eye. This may be unilateral or bilateral and its prevalence is low. It results from developmental arrest of the globe during organogenesis. Three patients aged 22, 23 and 25, sisters, have congenital unilateral right-sided, bilateral and unilateral left-sided anophthalmia respectively. The only family history element is that their paternal great-grandfather also suffered from congenital unilateral right-sided anophthalmia. They were sent from the Regional Clinical Hospital to the Clinic of Trauma and Maxillofacial Prosthetics at Universidad de Concepción to be treated from their first months of life. The treatment included the use of sequential conformers to expand the eye sockets, and then individual ocular prostheses were prepared and installed. The rehabilitation of congenital anophthalmia is a major challenge. Early intervention, as was the case with these patients, makes a significant difference in the overall development of the patient and on the emotional well-being of the family.

**Palabras clave:** anoftalmia, prótesis ocular, prótesis de ojo.

**Keywords:** anophthalmia, ocular prosthesis, prosthetic eye.

- 1 Docente del Departamento de Estomatología Quirúrgica, Facultad de Odontología, Universidad de Concepción, Chile.
- 2 Cirujana Dentista, Facultad de Odontología, Universidad de Concepción, Chile.

Fecha de recibido 20.05.16 – Fecha de Aceptado 25.11.16

## Introducción

Anoftalmia y microftalmia se describe como la ausencia de un ojo y la presencia de un ojo atrófico dentro de la órbita respectivamente, pueden ser unilateral o bilateral<sup>(1, 2)</sup>. La anoftalmia congénita se aplica a todos los casos en que no hay restos oculares visibles, es decir, ausencia total de estructuras oculares y tejidos neuroectodérmicos dentro de las órbitas. Por lo tanto, para notar la diferencia entre anoftalmos congénitos y casos extremos de microftalmos se hacen necesarios exámenes histológicos<sup>(3)</sup>.

La anoftalmia resulta de la detención del desarrollo del globo durante la organogénesis. El desarrollo facial comienza en la cuarta semana de gestación y, por la quinta semana, los ojos hacen su aparición como una elevación de la cara lateral. La anoftalmia congénita tiene sus orígenes entre la cuarta y séptima semana de desarrollo y se define como un fracaso en la derivación de la vesícula óptica primaria<sup>(13)</sup>. La anoftalmia congénita es mucho más severa cuando la detención ocurre al principio de la cuarta semana de gestación y no existe reposición de volumen durante el resto del desarrollo<sup>(3)</sup>.

La patogenia exacta de anoftalmia sigue siendo desconocida. Se cree que tiene su génesis temprano en la gestación y como parte de esta teoría se definen tres formas. La forma primaria se debe a la ausencia en el cierre de las vesículas ópticas; la secundaria está causada por la falta de formación del ojo y suele asociarse al fracaso del desarrollo del tubo neural anterior; la tercera o degenerativa se presenta por regresión o involución de una vesícula óptica previamente formada<sup>(2, 3)</sup>. Un cuarto tipo de anoftalmia sería la resultante de un trauma directo al globo ocular.

Los estudios epidemiológicos han predicho que existen dos factores principales capaces de causar anoftalmia y/o microftalmia: factores

hereditarios y ambientales. La alta resolución de imagen craneal, el examen post mortem y los estudios genéticos sugieren que estas condiciones representan un continuo fenotípico, dentro del cual podemos identificar distintas causas<sup>(2)</sup>: Factores hereditarios:

1. Cromosómicas: Duplicaciones cromosómicas, deleciones y translocaciones están implicados.
2. Monogénicas: solamente SOX2 ha sido identificado como un gen causante principal, pero se están estudiando otros genes cuyas mutaciones podrían tener incidencia en esta patología: PAX6, OTX2, CHX10, Foxe3 y RAX.
3. Formando parte de un Síndrome: Síndrome de Matthew-Wood, Síndrome De Morsier, entre otros.

Los factores ambientales también juegan un rol importante durante el embarazo, dentro ellos podemos mencionar<sup>(2)</sup>:

1. Infecciones adquiridas durante la gestación como: rubéola, toxoplasmosis, varicela y citomegalovirus. Otros virus que se han vinculado son el herpes zóster, parvovirus B19, el virus de la influenza y Cocksackie A9 pero no hay evidencia muy fuerte relacionada.
2. Déficit de vitamina A materna.
3. Fiebre.
4. Hipertermia.
5. Exposición a los rayos X.
6. Mal uso de disolventes y pesticidas.
7. Exposición a fármacos como talidomida y warfarina.
8. Exposición a alcohol.

Además, hay factores que podrían aumentar el riesgo de padecer anoftalmia, tales como<sup>(2)</sup>:

1. Madre mayor de 40 años.
2. Partos múltiples.
3. Bajo peso al nacer.
4. Parto prematuro.

La prevalencia de nacimiento para anoftalmia y microftalmia ha estimado en 3 a 14 por cada 100.000 habitantes, respectivamente, aunque otras pruebas ponen la prevalencia de nacimiento combinada a malformaciones en 30 por cada 100.000 habitantes<sup>(1,2)</sup>. Con respecto a esta última, un tercio de los casos de anoftalmia se presenta como parte de un síndrome. Tanto anoftalmia y microftalmia son más comúnmente bilaterales<sup>(2)</sup>.

El diagnóstico puede realizarse antes y después del nacimiento mediante una combinación de características clínicas, imagenología (ultrasonido, tomografía computarizada y resonancia magnética) y el análisis genético<sup>(1,2)</sup>. El diagnóstico clínico es obtenido por examen oftalmológico el cual demuestra la ausencia completa del globo o disminución del tamaño ocular con respecto al ojo contralateral<sup>(1)</sup>. La asesoría genética puede ser un reto debido a la extensa gama de los genes responsables y amplia variación en la expresión fenotípica, por ello se indica cuando el modo de herencia puede ser identificado. El establecimiento de una causa específica implica la realización de una historia completa médica, examen físico, antecedentes familiares, cariotipo y prueba molecular genética, imagenología, ecografía renal y audiología. El diagnóstico diferencial incluye: criptoftalmos (o ablefaria), cyclopia (también cyclocephaly o synophthalmia), el ojo quístico congénito y los casos extremos de microftalmia<sup>(2)</sup>.

## Reporte del caso

Pacientes femeninas de 25, 23 y 22 años, hermanas, presentan anoftalmia congénita unilateral derecha, bilateral y unilateral izquierda respectivamente. Todas pasaron por un embarazo normoevolutivo, cuyos partos fueron de término (40 semanas) espontáneos y eutócicos; padres jóvenes, sanos, no consanguíneos

y sin toxicomanías. La madre no presentó procesos intercurrentes ni refirió toma de medicaciones, alcohol, tabaco o drogas durante los embarazos. Además del hallazgo de anoftalmia congénita, no presentaron otras manifestaciones físicas de malformaciones y se descartaron patologías sistémicas al nacer.

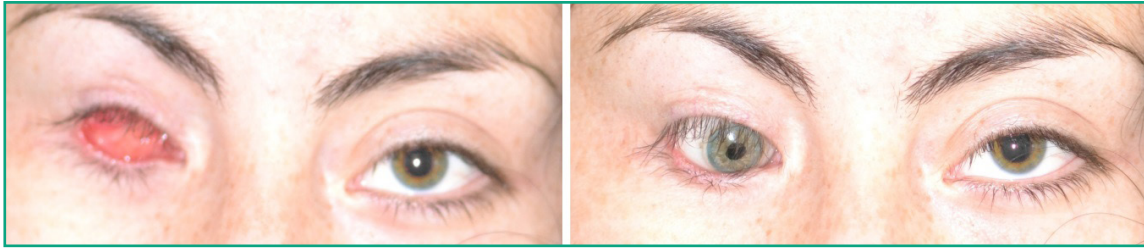
En el caso de la paciente de 23 años al examen oftalmológico inicial se reveló pequeñas hendiduras palpebrales con ausencia de ambos ojos y de otras estructuras oculares e inexistencia de musculatura ocular extrínseca.

En el caso de las pacientes de 25 y 22 años el único hallazgo patológico en el examen cráneo-facial fue la presencia de una hendidura palpebral pequeña y hundida, en la cavidad orbital correspondiente. Los párpados estaban bien formados, con pestañas y bordes normales. No se encontraron otras asimetrías faciales.

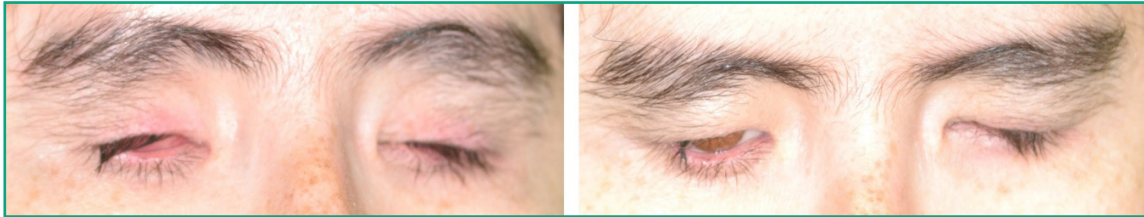
Su único antecedente mórbido familiar es que su bisabuelo paterno también nació con esta afección: anoftalmia congénita unilateral derecha.

Fueron remitidas desde el Hospital Clínico Regional Guillermo Grant Benavente a la Clínica de Traumatología y Prótesis Máxilo Facial de la Universidad de Concepción para comenzar su tratamiento rehabilitador desde sus primeros meses de vida. Se manejó primero con el uso de conformadores secuenciales para expandir las cavidades oculares. Posteriormente se confeccionaron prótesis oculares a la medida de cada una de las pacientes (Fig. 1 y 3).

Actualmente se mantienen en controles periódicos para la mantención de sus prótesis oculares. La paciente con anoftalmia congénita bilateral se encuentra nuevamente bajo tratamiento con conformadores secuenciales para posterior la confección de nuevas prótesis (Fig. 2 y 4).



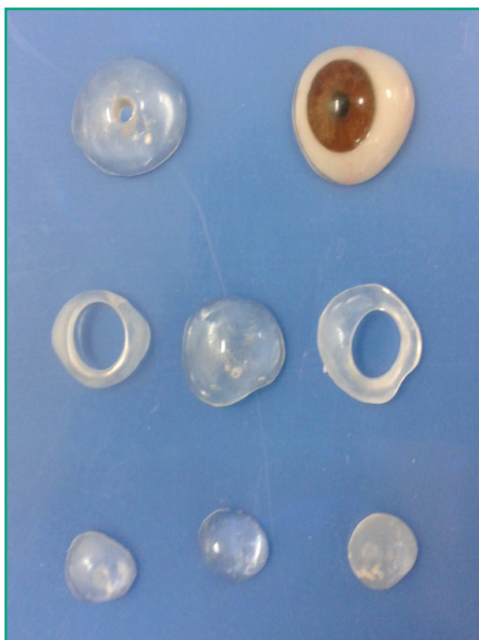
**Fig.1: Paciente con anoftalmia congénita unilateral derecha**



**Fig. 2: Paciente con anoftalmia congénita bilateral**



**Fig. 3: Paciente con anoftalmia congénita unilateral izquierda**



**Fig. 4: Secuencia de conformadores que usó paciente con anoftalmia congénita bilateral.**

## Discusión

Al elegir una modalidad para tratar una cavidad anoftálmica, se debe considerar el estado del ojo afectado, el ojo contralateral, la gravedad del déficit de volumen, la edad del paciente, el sistema de apoyo con el que cuenta y por supuesto la causa de la pérdida<sup>(4)</sup>. Cada etiología deja sus propias características físicas y rasgos psicológicos, aquí radica la importancia de saber si la pérdida o daño del ojo fue consecuencia de un traumatismo, tumores malignos o por ausencia congénita<sup>(5)</sup>. En el caso de los pacientes con anoftalmia congénita o microftalmia grave sin visión potencial, deben someterse a una rehabilitación temprana con estimulación «artificial» del crecimiento orbito facial. Varias técnicas y materiales (endógena y exógenos) se usan



para expandir el volumen orbital: conformadores seriales de acrílico para saco conjuntival, dispositivos de globos inflables, implantes esféricos orbitales convencionales, injertos de mucosas, grasa cutánea, huesos e injertos de músculos<sup>(1)</sup>.

Sin embargo, a pesar de que existen diferentes tipos de tratamiento para reemplazar al ojo perdido, siempre que sea posible se deben realizar prótesis oculares individuales, debido a que son superiores en resultados estéticos y funcionales, proporcionan una rehabilitación más temprana que las opciones quirúrgicas complejas y, además, se construyen considerando las características propias de la cavidad ocular del paciente<sup>(5,6)</sup>.

La prótesis ocular es un tipo de prótesis cosmética facial y constituye el reemplazo artificial del bulbo o globo ocular del ojo ausente. Es la de mayor incidencia tanto en adultos como en niños, debido a que el ojo es un órgano más sensible o delicado en comparación con los del resto de la cara y se encuentra de a dos, lo que aumenta las probabilidades de ser dañado<sup>(6)</sup>.

La prótesis ocular, reestructura partes de la función de globo ocular, recupera la pérdida o deformidad del ojo y es responsable de la reintegración del individuo en la sociedad, libre de las restricciones impuestas por el prejuicio contra la deficiencia<sup>(7)</sup>.

Dentro de los objetivos que deben cumplir la prótesis ocular tenemos:

1. Mejorar la apariencia natural a través de la mantención de la forma anatómica de la cavidad y de su movilidad. Este último es el factor más importante para disimular una prótesis ocular ya que durante las conversaciones con los usuarios la prótesis no puede permanecer estática sino que debe tener un movimiento aunque sea mínimo.<sup>(6,7,8)</sup>
2. Tener el máximo grado de adaptación a los tejidos de la cavidad ocular<sup>(6)</sup>.

3. Mantener la cavidad anoftálmica llena, restaurando la dirección lagrimal (permite dirigir el drenaje lagrimal) y previniendo la acumulación del líquido lagrimal en la cavidad<sup>(8)</sup>

4. Inhibir el colapso de los párpados<sup>(8)</sup>

5. Mantener el tono muscular<sup>(8)</sup>

6. Proteger la cavidad<sup>(8)</sup>

Mientras mayor sea el intervalo de tiempo entre la enucleación y la instalación de la prótesis, más difícil será para el paciente adaptarse a la misma, debido a la atrofia de los párpados y la hipofunción de los músculos<sup>(8)</sup> Es por ello que además de enfocarse en la asimetría de volumen, el profesional debe abordar el estado de las estructuras periorbitales, a través de la evaluación de párpados, cejas, frente, tercio medio facial e incluso orejas.

A diferencia de las otras prótesis máxilo faciales, como las nasales o auriculares, las prótesis oculares tienen que parecer con vida, porque el ojo es un órgano expresivo, forma parte del carácter de las personas y transmite el estado de ánimo. Esto suma un nivel de dificultad para el profesional, quien debe tratar de captar el estado de ánimo del paciente en una sola sesión para esculpir su mirada<sup>(5)</sup>.

Son un reto tanto para el profesional como para el paciente. La reproducción de la expresión, el carácter y la personalidad del paciente presente en el ojo contra lateral es casi imposible<sup>(5)</sup>. Sin embargo, a pesar de estas dificultades y del hecho de que no suplen la visión perdida, las prótesis oculares continúan siendo una muy buena alternativa para la rehabilitación de los pacientes anoftálmicos, ya que permiten la recuperación de la apariencia estética del paciente<sup>(7,8)</sup>.

### **Impacto en la Calidad de Vida**

La reconstrucción del globo ocular tiene como objetivo, además de restaurar la estética y proteger los tejidos, rehabilitar al paciente

para la reinserción social. La mutilación facial y la pérdida total o parcial de la visión causada por anoftalmia pueden ser un estigma tanto para los pacientes como para sus familiares. Normalmente al ocurrir un cambio en la cara, se acompaña de múltiples complicaciones para el paciente. Puede influir en su autoestima y relaciones personales debido a la dificultad de establecer vínculos afectivos, nuevos retos, inseguridad y rechazo social. Los sentimientos de vergüenza, timidez, preocupación por ocultarlo, tristeza y miedo son los más frecuentemente reportados por el paciente anoftálmico<sup>(5,9)</sup>.

En la actualidad, los esfuerzos de la rehabilitación van dirigidos hacia las inestabilidades psicológicas y emocionales del paciente, que derivan de la pérdida de ojos. Esta inestabilidad emocional es causada principalmente por los efectos negativos que tiene el uso de prótesis ocular en sus relaciones sociales, más que la propia apariencia de la prótesis en comparación con el ojo natural. Sin embargo, hay un porcentaje importante de satisfacción que depende de cómo el ojo protésico se asemeja al contra lateral, ya que el paciente continuamente comparará la prótesis artificial con el ojo sano<sup>(5,10)</sup>.

Podemos analizar la situación del paciente anoftálmico desde dos puntos de vista: el conocimiento psicosocial o autopercepción y su comportamiento psicológico o psiquiátrico.

El primero se caracteriza por complejos de inferioridad, el temor de ser socialmente marginados, una falta de confianza en sí mismos y problemas para iniciar y mantener relaciones sociales. La ayuda de la familia y amigos es importante para la recuperación psicosocial del paciente, estudios revelan que el apoyo es esencial para mejorar la autoestima de los pacientes<sup>(9,10)</sup>.

En el ámbito clínico psiquiátrico, los trastornos de ansiedad y depresión son las enfermedades más comúnmente reportadas. Sin

embargo, los diagnósticos de ansiedad y depresión no son fácilmente detectados por los profesionales de la salud. Por lo tanto, la salud mental de los pacientes anoftálmicos debe ser medida al principio y luego revisada rutinariamente y con frecuencia para asegurarse de que no haya desarrollo uno de estos trastornos<sup>(9,10)</sup>.

Sin embargo, a pesar de los problemas de auto percepción y psicológicos, la mayoría de los pacientes reporta una mejoría luego de comenzar a usar sus prótesis oculares. La restauración estética y el disimulo de la mutilación dan como resultado un aumento en el nivel de confianza del paciente, el cual lo ayuda a volver a su vida normal y rutinaria<sup>(5,9,10)</sup>.

Por lo tanto, es importante evaluar tanto el bienestar físico como emocional de los pacientes con anoftalmia para identificar a aquellos que necesitarán apoyo físico y mental adicional. Abordar los problemas psicosociales es clave en el éxito de su tratamiento. La cooperación y participación activa de la familia del paciente es esencial, en conjunto con el trabajo de un equipo multidisciplinario eficiente. El tratamiento integrado incluye enfoques técnicos y psicológicos, lo cual mejorará la capacidad del paciente para hacer frente a su patología y consecuencias<sup>(4,9,10)</sup>.

## Conclusiones

La rehabilitación orbital en la anoftalmia congénita es un desafío que involucra al oftalmólogo, al protesista, al paciente y a la familia. La intervención temprana, como lo fue el caso de nuestras pacientes, hace una gran diferencia en el desarrollo general del paciente y el bienestar emocional de la familia. El manejo de anoftalmia congénita es un compromiso de largo plazo entre el paciente y su rehabilitador. El «tratamiento de expansión» con conformadores secuenciales y su poste-

rior rehabilitación con prótesis ocular es un enfoque sencillo y no invasivo para la ampliación de la cavidad de estos casos y hasta el momento es el que ha dado mejores resultados según la literatura.

## Referencias

1. Aggarwal H, Kumar P, Singh R. Prosthetic management of congenital anophthalmia-microphthalmia patient. *Arch Med Heal Sci.* 2015; 3(1):117.
2. Verma AS, Fitz Patrick DR. Anophthalmia and microphthalmia. *Orphanet J Rare Dis.* 2007;2(1):47.
3. Merritt JH, Randall W. Prosthetic and Surgical Management of Congenital Anophthalmia [Internet]. Dallas: Dallas Eye Prosthetics; 1997. [Citado el 12 de diciembre de 2014]. Disponible en <http://www.dallaseye.net/management-of-congenital-anophthalmia.pdf>
4. Bernardino CR. Congenital Anophthalmia: A Review of Dealing with Volume. *Middle East Afr J Ophthalmol.* 2010. 17(2):156-60.
5. Hatamleh MM, Watson J, Srinivasan D. Closed-eye orbital prosthesis: A clinical report. *J Prosthet Dent.* 2015;113(3):246–9.
6. Moreno A, Álvarez A, Martínez N. Movilidad de prótesis oculares individuales sobre implantes de Hidroxiapatita Porosa [Internet]. La Habana: Instituto Superior de Ciencias Médicas, Facultad de Estomatología; 2000. [Citado el 12 de diciembre de 2014]. Disponible en [http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/protesis/movilidad\\_de\\_las\\_protesis\\_oculares\\_individuales.pdf](http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/protesis/movilidad_de_las_protesis_oculares_individuales.pdf)
7. Goiato MC, Nicolau EI, Mazaro JV, Dos Santos DM, Vedovatto E, Zavanelli AC, Filho AJ, Pellizzer EP. Mobility, Aesthetic, Implants, and Satisfaction of the Ocular Prostheses Wearers. *J Craniofac Surg.* 2010;21(1):160–4.
8. Goiato MC, Santos MR, Monteiro BC, Moreno A, Bannwart LC, Filho AJ, Guiotti AM, Haddad MF, Pesqueira AA, Dos Santos DM. Electrical activity of the orbicularis muscles before and after installation of ocular prostheses. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2015;44(1):127–31.
9. Goiato MC, dos Santos DM, Bannwart LC, Moreno A, Pesqueira AA, Haddad MF, dos Santos EG. Psychosocial impact on anophthalmic patients wearing ocular prosthesis. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2013;42(1):113–9.
10. Ahn JM, Lee SY, Yoon JS. Health-Related Quality of Life and Emotional Status of Anophthalmic Patients in Korea. *Am J Ophthalmol.* Elsevier Inc. 2010;149(6):1005–11.e1.

Héctor López Muñoz: [hlopez@udec.cl](mailto:hlopez@udec.cl)