

Obstetricia

Policlínico Universitario “26 de julio”

Sinofthalmía. Presentación de un caso

Dr. José Israel López,¹ Dr. Miguel Lugones Botell,² Dra. Rina Rueda Rodríguez³ y Dr. José Enrique Garrido Fernández⁴

RESUMEN

Se realiza la presentación de un caso de anencefalia asociado a cíclope que ocurrió en la misión realizada recientemente en el hermano pueblo de Haití, y en la que se obtuvo un feto muerto de 1 850 g con fusión de los 2 ojos y esbozo de nariz en forma de trompa, achatada. Se hace la discusión y revisión de la literatura al respecto.

Palabras clave: Malformación fetal, monstruosidad, anencefalia, cíclope, ciclocefalia, sinofthalmía, prosencéfalo.

En la mitología, los cíclopes eran pastores que vivían en Sicilia. Eran una raza salvaje, fuera de la ley y caníbal que no temía a dioses ni a hombres. Así aparecen descritos en “La Odisea” de Homero.¹ Según las leyendas existían diversas familias de cíclopes: los hijos de *Urano* y *Gea*, *Arges*, *Brontes* y *Estéropes*, responsables de los fenómenos atmosféricos, los constructores del templo micénico; los servidores de Hefestos, habitantes de las profundidades volcánicas y responsables de las erupciones. *Polifemo*, hijo de *Neptuno*, es en la Odisea el cíclope devorador de los compañeros de *Ulises*.^{2,3} Sin embargo, hay una realidad científica que también se impone y ha sido descrita por la ciencia.

La ciclocefalia se describe como una monstruosidad caracterizada por la fusión más o menos completa de los ojos y por la atrofia de los órganos olfatorios.³

La ciclopía (ojo único) y la sinofthalmía (fusión de los ojos) abarcan todo un espectro de defectos en los cuales los ojos se encuentran parcial o completamente fusionados. Estos defectos obedecen a la pérdida de tejido de la línea media en el período que va desde los 19 a los 21 días de la gestación, lo cual provoca el subdesarrollo del prosencéfalo y de la prominencia frontonasal. Invariablemente estos defectos están acompañados por defectos craneales como holoprosencefalia, en la cual los hemisferios cerebrales están fusionados parcialmente o en su totalidad.^{4,5}

A continuación presentamos el caso que observamos y estudiamos recientemente en Haití.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de la raza negra G₂ P₁ (fallecido sin que se haya podido precisar la causa); A O de 29 años, con antecedentes de un parto anterior pretérmino que fallece (ya indicado). En

ocasión pide ayuda a una institución no gubernamental para ingresar en su hogar materno y en ocasión de realizársele un ultrasonido se le diagnostica en la Haitian Health Foundation (HHF) anancefalia a las 32 semanas de edad gestacional, por lo que se decide interrupción de la gestación en ese momento, la cual se realiza en el hospital “Saint Antoine” en Jeremie Departamento de la Grand-Anse Haiti , hospital cabecera en dicho departamento, y se obtiene un feto muerto con peso de 1 850 g , con fusión de los dos ojos (sinoftalmía) y esbozo de nariz en forma de trompa achatada (figura 1 A y B). Como antecedentes patológicos familiares se supo que tenía dos primos con malformaciones óseas severas, uno de ellos sus piernas están flexionadas para adelante formando un ángulo de 90°, lo que lo obliga a caminar prácticamente de rodillas y el otro sus pies se sitúan hacia atrás contrario a la anatomía y sus rodillas en un ángulo fijo de 30-40° lo que le dificulta la marcha. No refirió antecedentes de ingestión de medicamentos tóxicos o supuestamente tóxicos durante el embarazo ni exposición a radiaciones



Fig. 1 A y B

DISCUSIÓN

Es clara la preferencia evolutiva de no encontrar en la naturaleza seres vivos que presenten en la región cefálica un solo ojo, mucho menos en humanos, aunque no por ello deja de ser posible, como ha ocurrido. El hecho de que la mayoría de los animales tengamos dos ojos y no uno sólo es una decisión tan importante como cualquier otra que haya permitido una ventaja evolutiva tan consensuada. La decisión de originar ambas vesículas ópticas tiene mucho que ver con el desarrollo del cerebro y concretamente con mecanismos particulares por los cuales se forma la porción más rostral del cerebro o prosencéfalo.

El desarrollo del prosencéfalo en humanos puede ser entendido siguiendo una serie de fases cronológicas, como son fases de inducción dorsal (3-4 semanas de gestación) y ventral (4-6 semanas), neurogénesis (8-16 semanas), migración (12-34 semanas), organización (de 24 semanas a postnatal) y mielinización (de 24 semanas a 2 años de postnatalidad), cada una de las cuales se caracteriza por particulares desórdenes durante el desarrollo. Elucidar los mecanismos por los cuales tiene lugar cada fase nos permite comprender mejor los principales trastornos que ocurren en el desarrollo del cerebro en humanos, tales como la

anencefalia, holoprosencefalia, microcefalia, desórdenes en la migración celular y displasias corticales, entre otras.¹

Factores de inducción del desarrollo no sólo del cerebro sino también de todo el embrión generan patrones espacio-temporales de expresión que van a determinar los ejes morfogenéticos del individuo. De esta manera, la organización estructural del tejido está marcada principalmente por una inducción rostral y otra caudal (eje anteroposterior) y por una inducción dorsal y otra ventral (eje dorsoventral). Pero además, intervienen factores cuyos ejes de organización permiten una bilateralidad de las estructuras, como ocurre con las vesículas ópticas y posiblemente con otros órganos simétricos.¹

En los individuos cíclopes la unión del ojo puede ser completa, o pueden ser aún visibles diferentes grados de duplicidad. La diferenciación que da como resultado la ciclopía comprende generalmente otras estructuras de la región frontal de la cabeza. Comúnmente junto a la ciclopía se observa la nariz en forma de masa carnosa cilíndrica y similar a una trompa pendiente de la región nasal o de la frente. En muy raros casos los 2 esbozos nasales no llegan a unirse entre sí y cada uno de ellos forma una masa carnosa cilíndrica que representa la mitad de una nariz. Estas trompas dobles pueden presentar extrañas relaciones con un ojo ciclópeo.¹

La ciclopía (ojo único) y la sinoftalmía (fusión de los ojos) que es el caso que presentamos, abarca todo un espectro de defectos en los cuales los ojos se encuentran parcial o completamente fusionados. Estos defectos obedecen a la pérdida de tejido de la línea media en el período que va desde los 19 a los 21 días de la gestación, lo cual provoca el subdesarrollo del prosencéfalo y de la prominencia frontonasal. Invariablemente estos defectos están acompañados por defectos craneales como holoprosencefalia, en la cual los hemisferios cerebrales están fusionados parcialmente o en su totalidad.^{4,5}

El fenotipo cíclope o parte de su espectro puede darse igualmente en las trisomías 13 y 18, en la delección 13q o del brazo corto del cromosoma 18, en la triploidía, en el síndrome de Meckel Gruber o disencefalia esplacno-quistica (encefalocelo, polidactilia, riñones poliquísticos y herencia autosómica recesiva), en embriopatías (las mujeres diabéticas tienen un riesgo 200 veces superior de tener hijos con holoprosencefalia), por etanol (síndrome alcohol fetal) y también se ha encontrado relación con infección prenatal por citomegalovirus.^{4,5}

Todas ellas implican una alteración del mesodermo procordal y con ello, un fallo en la inducción del desarrollo de la parte media de la cara y del cerebro anterior o prosencéfalo, con la consecuencia de un espectro malformativo llamado holoprosencefalia y que genéricamente es el *fallo en la formación de los 2 hemisferios cerebrales*.⁴

La ciclopía se puede provocar experimentalmente en las aves destruyendo por radiación o cirugía el prosencéfalo, territorio que normalmente se interpone entre ambos ojos. Estos cíclopes se caracterizan por la ausencia de la parte superior del pico quedando la lengua visible sobre la parte inferior.²

Los cíclopes se conocen en estado espontáneo en muchos vertebrados e invertebrados. Hay numerosos casos observados en el feto humano que nunca han llegado al nacimiento; no conocemos reportes de casos nacidos en la literatura científica. Además del ojo impar y medio, carecen de nariz y poseen una especie de trompa pequeña por encima del ojo. Asimismo, se observa una atrofia de los hemisferios cerebrales, que es precisamente la causa de la anomalía la ausencia del prosencéfalo. La yema frontal, de la que derivan en el embrión normal la nariz y la parte media de la cara, está a menudo atrofiada en los cíclopes, como lo demuestran ciertos cíclopes espontáneos de cerdos en los que la yema frontal da lugar a una curiosa trompa que constituye la parte superior de un hocico en cuyo centro se sitúa el ojo.²

Resulta imposible dar una explicación clara sobre la causa de aparición de los cíclopes espontáneos sin radiación ni extirpación quirúrgica. No obstante, es probable que se deba a factores físicos o químicos que durante el desarrollo destruya o sean tóxicos para el prosencéfalo.² En nuestra paciente no encontramos ningún antecedente de este tipo, como ya señalamos.

En investigaciones de teratogénesis experimental se ha provocado la ciclopía en diversos grupos de animales: anfibios, peces, gasterópodos, pulmonados, tratando al embrión con sustancias químicas. Así, por ejemplo, tratando huevos de rana temporaria en segmentación con cloruro de litio se ha logrado, lo que confirma la teoría de que algunos factores químicos tienen toxicidad sobre el prosencéfalo.²

SUMMARY

Presentation of a synophthalmia case.

A case of a cyclope-associated anencephaly was presented in this paper, which occurred in Haiti during the recent medical assistance mission performed by the Cuban medical staff. It was about a dead one-eyed fetus weighing 1850 g , with a sort of snout nose. A literature review was made and discussed.

Key words: fetal malformation, monstrosity, anencephaly, cyclop, cyclocephaly, synophthalmia, prosencephalon.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Lugones Botell M, Ríos Rodríguez J, Pichs García LA. Cíclopes: Mitología, Realidad, Ficción e Imaginación. Rev Cubana Med Gen Integr. (Pendiente de Publicación.)
2. Enciclopedia Salvat de Ciencias Médicas. Tomo I. Barcelona: Salvat Editores S.A. 1957:852
3. Diccionario Enciclopédico Salvat Universal. Tomo 7. Barcelona: Salvat Editores S.A. 1969:21.
4. Sadler TW. Embriología especial: Ojo. *En:* Langman. Embriología médica. 7ma. ed. México: Panamericana:1996: 343.

5. Carlson MB. Problemas del desarrollo: Causas, mecanismos y patrones. En su: Embriología humana y biología del desarrollo. 2da. ed. Madrid: Harcourt. 2000: 148-50.

Recibido: 11 de noviembre de 2005. Aprobado: 10 de enero de 2006.

Dr. *José Israel López*. Policlínico Universitario "26 de julio. Playa, Ciudad de La Habana, Cuba.

¹Especialista de I Grado en Ginecología y Obstetricia. Asistente. Responsable del Programa Materno Infantil del Municipio Playa.

²Especialista de I y II Grados en Ginecología y Obstetricia. Auxiliar. Policlínico Universitario "26 de Julio", Playa.

³Especialista de I Grado en Anestesiología. Jefe de servicio de Anestesiología del Hospital "Héroes del Baire ", Isla de la Juventud.

⁴Especialista de I Grado en Imagenología. Hospital Materno Sur "Mariana Grajales", Santiago de Cuba.

[Índice Anterior](#) [Sigiente](#)