

---

Multimed 2020; 24(3)

Mayo-Junio

Caso clínico

## Coloboma del iris, presentación de caso

Iris coloboma, case presentation

Iris coloboma, apresentação do caso

Jesús Eligio Rojas Guerra. <sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0003-4686-486X>

Rafael Gutiérrez Núñez. <sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0003-1133-456X>

Lisset de la Caridad Arévalo Nueva. <sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0001-9880-0222>

Marcia Esther Mora Herrera. <sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-1340-4018>

<sup>1</sup> Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Facultad de Ciencias Médicas Celia Sánchez Manduley. Manzanillo. Granma, Cuba.

\* Autor para la correspondencia. Email: [jeligio@infomed.sld.cu](mailto:jeligio@infomed.sld.cu)

### RESUMEN

**Introducción:** el coloboma es un defecto congénito del sector inferior del iris o bien, una escotadura en el margen pupilar que otorga a la pupila un aspecto de cerradura.

**Presentación del caso:** se presenta el caso de un paciente masculino de 53 años de edad con diagnóstico clínico de coloboma del iris en el cuadrante inferotemporal izquierdo.

**Discusión:** el coloboma del iris, es hasta la actualidad una condición rara con una incidencia de 2.4-8.0/10,000 nacidos vivos. La mayoría de las causa de este tipo de coloboma es desconocida, y ocasionalmente puede producirse debido cirugía del ojo, traumatismo del ojo, afecciones hereditarias, algunos se deben a un defecto genético específico y un pequeño número de pacientes con coloboma tiene otros problemas hereditarios del desarrollo.

**Conclusiones:** el coloboma del iris es una entidad poco frecuente, de diagnóstico casual, que suele ser asintomática; es importante al hacer el diagnóstico, realizar un examen físico bien detallado en el paciente para descartar síndromes asociados a esta malformación congénita.

**Palabras clave:** Coloboma; Iris; Pupila.

#### ABSTRACT

**Introduction:** the coloboma is a birth defect of the lower sector of the iris or a neckline in the pupil margin that gives the pupil a locking appearance.

**Case presentation:** the case of a 53-year-old male patient with clinical diagnosis of iris coloboma in the left inferotemporal quadrant is presented.

**Discussion:** the coloboma of the iris, is to present a rare condition with an incidence of 2.4-8.0/10,000 live births. Most of the causes of this type of coloboma are unknown, and can occasionally occur due to eye surgery, eye trauma, hereditary conditions, some are due to a specific genetic defect and a small number of patients with coloboma have other hereditary developmental problems.

**Conclusions:** iris coloboma is a rare, casually diagnosed entity that is usually asymptomatic; it is important when making the diagnosis, performing a thorough physical exam on the patient to rule out syndromes associated with this congenital malformation.

**Key words:** Coloboma; Iris; Pupila.

#### RESUMO

**Introdução:** o coloboma é um defeito de nascimento do setor inferior da íris ou um decote na margem da pupila que dá ao aluno uma aparência de bloqueio.

**Apresentação do caso:** É apresentado o caso de um paciente do sexo masculino de 53 anos com diagnóstico clínico de iris coloboma no quadrante infero temporal esquerdo.

**Discussão:** o coloboma da íris, é apresentar uma condição rara com incidência de 2,4-8.0/10.000 nascidos vivos. A maioria das causas desse tipo de coloboma são desconhecidas, e podemos correr ocasionalmente devido a cirurgia ocular, trauma ocular,

---

condições hereditárias, algumas são devido a um defeito genético específico e um pequeno número de pacientes com coloboma tem outros problemas hereditários de desenvolvimento.

**Conclusões:** iris coloboma é uma entidade rara, casualmente diagnosticada que geralmente é assintomática; é importante ao fazer o diagnóstico, realizar um exame físico minucioso no paciente para descartar síndromes associadas a essa malformação congênita.

**Palavras-chave:** Coloboma; Iris; Pupila.

Recibido: 8/4/2020

Aprobado: 15/4/2020

## Introducción

El término “Coloboma” (del griego koloboma, que significa limitado). Descrito en 1673 por Thomas Bartholin, defecto que se refiere a una muesca, hueco, agujero o grieta en cualquiera de las estructuras oculares.<sup>(1, 2)</sup>

El coloboma es un defecto congénito del sector inferior del iris o bien, una escotadura en el margen pupilar que otorga a la pupila un aspecto de cerradura. Su origen se debe a la falta de cierre de la fisura coroidea durante la sexta semana del desarrollo, por lo que pueden estar involucradas diversas estructuras del ojo, el iris, la retina, el cuerpo ciliar y el nervio óptico.<sup>(1, 3)</sup>

Su etiología es variada, por lo que pueden generarse por causa de factores genéticos, medioambientales o idiopáticos. Se clasifican por las características clínicas y sus complicaciones en típicos y atípicos, completos o incompletos; los que afectan el segmento posterior del ojo, pueden ser unilateral o bilateral, subdividiéndose en coriorretinianos los que afectan al iris, cuerpo ciliar y disco óptico y los que afectan al nervio óptico.<sup>(4)</sup>

El avance científico de la genética molecular permite el diagnóstico de un número cada vez mayor de alteraciones genéticas, posibilitando el conocimiento de la etiopatogenia de este defecto, así se han identificado mutaciones en genes del PAX2 asociados a colobomas aislados o asociado con defectos urogenitales.<sup>(4-6)</sup>

El coloboma típico que es el más frecuente, es el que se localiza en el cuadrante inferonasal del globo ocular; un coloboma completo, es un defecto de espesor, que abarca tanto el epitelio pigmentario como el estroma del iris, y en dependencia si se afecta el iris de un ojo se clasifica en unilateral, o si afecta el iris de ambos ojos entonces se clasifica de bilateral.

Los colobomas atípicos son poco frecuentes y se localizan fuera del cuadrante inferonasal del globo ocular. Generalmente los colobomas del iris no producen sintomatología alguna, o son escasos los síntomas, dentro de los que podemos señalar errores de refracción; algunas veces es necesario la exploración de fondo de ojo para descartar la afección coriorretiniana y del nervio óptico y que marcará el pronóstico visual.<sup>(6,7)</sup>

Independientemente de que el coloboma del iris es poco frecuente en la población, es importante la realización de exámenes complementarios para el diagnóstico de otras anomalías oculares y síndromes congénitos sistémicos asociados, siendo el más frecuente hasta en un 87 % el síndrome CHARGE (Coloboma, Alteraciones cardíacas, Atresia de coanas, Anomalías genitourinarias y Anomalías auditivas).<sup>(6,7)</sup>

### **Presentación de caso**

Paciente de sexo masculino de 53 años de edad, procedente de zona urbana, con antecedentes de ser fumador hace más de 10 años, antecedentes patológicos personales y familiares nada a señalar, consulta por una pequeña lesión en forma de cuña de color oscura en el borde inferior del iris, localizada en el cuadrante inferotemporal ocular izquierdo; el paciente no refiere sintomatología alguna.(Fig.)

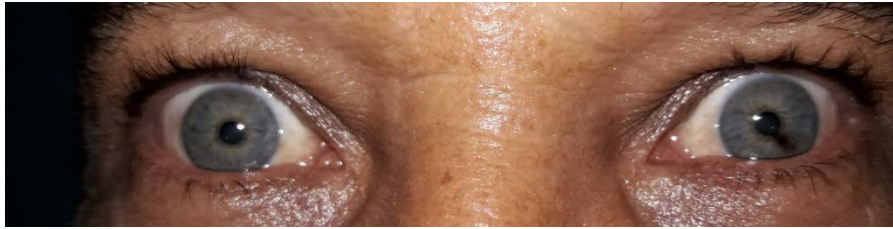


Fig. Coloboma del iris, cuadrante inferotemporal del globo ocular izquierdo.

## Discusión

El coloboma del iris, es hasta la actualidad una condición rara con una incidencia de 2.4-8.0/10,000 nacidos vivos. En el Reino Unido la incidencia es de 0.007 % en la población total. <sup>(7)</sup>En Estados Unidos 2, 6 / 10 000; en China 7,5 / 10 000; en Francia 1, 4 y en España es de 1.3 /10 000 nacidos vivos. <sup>(5, 8)</sup>Reportándose en un 3.2-11, 2 % en niños ciegos a nivel mundial. No existiendo registros estadísticos para la región Africana. Respecto a la incidencia según el sexo, no se han encontrado registros estadísticos significativos. Aproximadamente el 60 % de los colobomas del iris es bilateral y puede estar acompañando de anomalías oculares asociadas en un 15 % de los casos, como por ejemplo macroftalmia, enoftalmia, anisotropía, desprendimiento de retina, catarata, neovascularización coroidea e hipoplasia del nervio óptico. <sup>(2, 9)</sup>

La mayoría de las causa de este tipo de coloboma es desconocida, y ocasionalmente puede producirse debido cirugía del ojo, traumatismo del ojo, afecciones hereditarias, algunos se deben a un defecto genético específico y un pequeño número de pacientes con coloboma tiene otros problemas hereditarios del desarrollo. Numerosos estudios en humanos sugieren que ciertos medicamentos y drogas utilizados durante el embarazo pueden estar asociado con la presencia de coloboma ocular, dentro de estos se incluyen el uso de talidomida, abuso de alcohol; Otros reportes sobre causas de coloboma del iris son la infección materna causada por citomegalovirus, toxoplasma, deficiencia en vitamina E, Radiaciones ionizantes y la hipertermia. <sup>(7)</sup>

En los últimos años se han reconocido que las mutaciones de diversos genes son responsables de defectos en el desarrollo del ojo y explican del 18 al 25 % de los casos de

las malformaciones oculares severas. Para el caso específico de coloboma del iris, están implicados mutaciones dominantes en los genes GDF3 y GDF6, que son miembros de la familia de proteínas morfogenéticas de hueso, implicados en diversos aspectos del desarrollo temprano del ojo.<sup>(9)</sup>

El diagnóstico es eminentemente clínico al observar en la morfología de la pupila una irregularidad en forma de escotadura de color oscuro; para el caso de colobomas de menor tamaño y de localizaciones atípicas, se requiere de exámenes complementarios especializados, como la ultrasonografía, tomografía axial computarizada o resonancia magnética, que son de utilidad para corroborar la extensión del coloboma hasta el nervio óptico pudiendo o no existir duplicación del nervio óptico; también dentro de los exámenes complementarios sería de utilidad la angiografía fluoresceínica para descartar la posibilidad de un sistema vascular doble.<sup>(2, 10)</sup>

En este caso el diagnóstico se realizó por la observación clínica de este defecto, tratándose de un coloboma del iris unilateral, atípico e incompleto del cuadrante inferotemporal del ojo izquierdo.

El pronóstico depende de la extensión del defecto hacia la región corriorretiniana y al nervio óptico, y también de la necesidad de descartar la posibilidad de síndromes sistémicos asociados; en este caso el pronóstico es bueno al ser un coloboma del iris, que no se extiende hacia la región corriorretiniana y al nervio óptico, ni estar asociado a síndromes sistémicos y ser asintomático.

En el tratamiento del coloboma del iris, aunque la mayoría es asintomático, es importante tener en cuenta que en muchas ocasiones se acompaña de disminución de la agudeza visual y ambliopía en el ojo afectado; por lo que es necesario ante todo paciente diagnosticado de coloboma en edad infantil realizar tratamiento antiambliopizante del ojo afectado.<sup>(10)</sup> En este caso no requiere de tratamiento médico al ser asintomático y si de seguimiento y control oftalmológico periódico.

## Conclusiones

---

El coloboma del iris es una entidad poco frecuente, de diagnóstico casual, que suele ser asintomática; es importante al hacer el diagnóstico, realizar un examen físico bien detallado en el paciente para descartar síndromes asociados a esta malformación congénita. No necesariamente necesita de tratamiento para este defecto, a excepción de si se acompaña de errores de refracción que necesitan ser corregidos. Se debe mantener consultas frecuentes para seguimiento del paciente.

### Referencias bibliográficas

1. Orphanet. Coloboma de iris. Orphanet [Internet]. 2020 [citado 30/1/2020]. Disponible en: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=ES&Expert=98944](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=98944)
2. Porter D. Diagnóstico del coloboma. American Academy of Ophthalmology. [Internet]. 2020 [citado 20/2/2020]. Disponible en: <https://www.aao.org/salud-ocular/enfermedades/coloboma-diagnostico>
3. Rivera Jiménez G, Cruz Izquierdo D, Cabrera Ruiz Y, Múzquiz Jiménez M A, Enríquez Garza A, Cerón Muñoz M I. Lensexectomía refractiva en coloboma de iris. Presentación de caso. Rev Cubana Oftalmol 2019; 32(4): 1-8.
4. Thomas L. ¿Cuáles son los síntomas de Coloboma? News Medical Life Sciences. [Internet]. 2019 [citado 6/2/2020]. Disponible en: <https://www.news-medical.net/health/What-are-the-Symptoms-Coloboma-%28Spanish%29.aspx>
5. Genetics Home Reference. Coloboma. U.S. National Library of Medicine. [Internet]. 2020 [citado 6/2/2020]. Disponible en: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/coloboma>
6. Sravanthi V, Bhupendra CP. Optic Nerve Coloboma. Stat Pearls. [Internet]. 2019 [citado 2/2/2020]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK532877/>
7. Macías Franco S, Rozas Reyes P. Patología congénita ocular. Pediatr Integral 2018; XII(1): 6-15.
8. Riaño Galán C, Rodríguez Dehli E, García López E, Moro Bayón C, Suárez Méndez E, Ariza Hevia F, et al. Frecuencia y presentación clínica de los defectos oculares congénitos en Asturias (1990-2004). Anales de Pediatría 2010; 72(4): 250-6.

9. García Montalvo IA, Zenteno JC. Bases genéticas de las malformaciones oculares congénitas severas. Revista Mexicana de Oftalmología 2013; 87(1):64-70.

10. National Center for Advancing Translational Sciences. Síndrome del ojo de gato. Genetic and Rare Diseases Information Center [Internet]. 2018 [citado 6/2/2020]. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12260/sindrome-del-ojo-de-gato>

### **Conflictos de intereses**

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

### **Contribución de Autoría**

Jesús Eligio Rojas Guerra, como autor principal originó la idea del tema: Coloboma del iris, presentación de caso. Realizó el diseño de la investigación, contribuyó en la discusión.

Rafael Gutiérrez Núñez, contribuyó en la parte estadística de la investigación, recogida de información y redacción del artículo.

Lisset de la Caridad Arévalo Nueva, contribuyó al procesamiento de la información del artículo y búsqueda de bibliografía actualizada.

Marcia Esther Mora Herrera, contribuyó al procesamiento de la información del artículo y búsqueda de bibliografía actualizada.

Yo, Jesús Eligio Rojas Guerra, en nombre de los coautores, declaro la veracidad del contenido del artículo: Osteocondromatosis múltiple. Caso clínico.