

## Fibrosis unilateral congénita con enoftalmo y ptosis

### Congenital unilateral fibrosis with enophthalmos and ptosis

Yaimir Estévez Miranda<sup>1</sup>; Rosa Maria Naranjo Fernández<sup>1</sup>; Teresita de Jesús Méndez Sánchez<sup>1</sup>; Raúl Rúa Martínez<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Especialista de I Grado en Oftalmología y en Medicina General Integral. Instructor. Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer". La Habana, Cuba.

---

#### RESUMEN

El síndrome de fibrosis congénita es definido como un grupo de desórdenes congénitos raros caracterizado por la restricción de los músculos extraoculares y el reemplazo de los músculos por el tejido fibroso. Muchos autores utilizan la clasificación en la que se manifiesta en cinco tipos diferentes. El caso que se presenta corresponde a un niño quien desde el nacimiento está imposibilitado de elevar su ojo izquierdo. Al examen oftalmológico resultó positivo una ptosis palpebral en su ojo izquierdo, enoftalmo, limitación de la abducción, elevación en supraabducción y depresión. La agudeza visual en ambos ojos era de la unidad. El diagnóstico confirmado por genética fue de una fibrosis unilateral congénita con enoftalmo y ptosis. A pesar de tratarse de un desorden genético poco común, tiene formas esporádicas más raras aún. De ahí la importancia de presentar este caso, poco frecuente en nuestra práctica médica diaria.

**Palabras clave:** Fibrosis, congénito, enoftalmo, ptosis.

---

#### ABSTRACT

The syndrome of congenital fibrosis is defined like a group of rare congenital disorders characterized by restriction of extraocular muscles and replacement of fibrous tissue muscles. Many authors use the classification in which it is manifested in five different types. Present case is a child who from its birth can not to raise its left eye. The ophthalmic examination was positive to palpebral ptosis in this eye, enophthalmos, limitation of abduction, raise in supra-abduction and depression. The visual acuity in both eyes was of the unit. The diagnosis confirmed by genetics was that of a congenital unilateral fibrosis with enophthalmos and ptosis. Despite it is uncommon

genetic disorder, it has more rare sporadic ways yet. Presentation of this uncommon case in our daily medical practice is very significant.

**Key words:** Fibrosis, congenital, enophthalmos, ptosis.

---

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de fibrosis congénita es definido como un grupo de desórdenes congénitos raros caracterizados por la restricción de los músculos extraoculares y el reemplazo de los músculos por el tejido fibroso.<sup>1,2</sup> Otros autores lo conceptúan como un síndrome restrictivo secundario a la dificultad de acción y limitación de uno o varios músculos inervados por el tercer par.<sup>3</sup>

La primera referencia de la fibrosis congénita corresponde a *Baumgarten* en 1840; más tarde *Heuck* comunicó el primer caso familiar y finalmente *Brown*, en 1950, estableció las características clínicas y denominó a los casos bilaterales y familiares como fibrosis generalizada.<sup>4</sup> El espectro de la fibrosis aislada va de un solo músculo al envolvimiento bilateral de todos los músculos extraoculares. La causa del síndrome de fibrosis congénita es desconocida.<sup>1</sup> Se discute la etiología y si la sustitución fibrosa del músculo responde a una miopatía o a una neuropatía.<sup>3</sup> El síndrome de fibrosis ocular congénita se suele heredar con carácter autosómico dominante,<sup>5,6</sup> recesivo o puede aparecer de forma esporádica.<sup>2</sup> Se ha notado que algunas de las formas al ser heredadas involucran defectos de desarrollo de los núcleos de los nervios craneales.<sup>1</sup>

*Harley* y otros clasificaron la fibrosis de los músculos extraoculares en cinco tipos diferentes, la cual más tarde fue modificada por *Gillies*, *Broks* y *Scott* en cuatro grupos.<sup>4</sup>

Muchos autores utilizan la clasificación de los cinco tipos que es la siguiente: síndrome de fibrosis general, fibrosis congénita del recto inferior, estrabismo fijo, síndrome de retracción vertical y fibrosis unilateral congénita con enoftalmos y ptosis.<sup>5,6</sup> Una de las formas de presentación más común es la tensión de los músculos rectos mediales y la esotropía de gran ángulo.<sup>5</sup>

La fibrosis generalizada es la forma más severa de la enfermedad, ya que involucra a todos los músculos extraoculares de ambos ojos, incluso el recto superior y el elevador del párpado. Es una oftalmoplejía congénita, no progresiva.<sup>4</sup> Este desorden normalmente es transmitido de forma autosómica dominante con alta incidencia familiar, pero puede heredarse como autosómico recesivo,<sup>1,4</sup> bilateral y generalmente asimétrico,<sup>5</sup> caracterizado por ptosis severa bilateral con ojos fijos en infraversión a 10°-20° y posición compensadora de la cabeza. La función del elevador es mínima o ausente; las fibras musculares están sustituidas por tejido fibroso y el *test* de ducción forzada es positivo.<sup>7</sup> La enfermedad está presente al nacimiento y mejora solo con la cirugía, la cual debe ser muy cuidadosa por ausencia del fenómeno de *Bell* y el consiguiente riesgo de exposición corneal.<sup>7</sup>

La fibrosis unilateral congénita se acompaña de enoftalmos y ptosis, y no es hereditaria. Aparece con la fibrosis de todos los músculos extraoculares y el elevador del párpado de ese lado.<sup>1</sup>

Se ha establecido que existen por lo menos tres fenotipos de fibrosis orbitarias: CFEOM1 (12p11), CFEOM2 (11p13) y el CFEOM3 (16p24).<sup>4,8</sup> El CFEOM1, denominado típico, se corresponde con el cuadro clínico descrito por *Brown* como fibrosis generalizada. Los fenotipos CFEOM2 y el CFEOM3, denominados atípicos, son raros; autosómicos recesivos, esporádicos y unilaterales.<sup>4</sup>

Los pacientes afectados muestran positividad de la prueba de ducción forzada, con restricción que responde a los músculos rectos tensos y fibrosos.<sup>5</sup> El diagnóstico se basa en las manifestaciones clínicas y los antecedentes familiares. Los estudios analíticos solo sirven para descartar otras posibilidades.<sup>9</sup>

El tratamiento quirúrgico se encamina a disminuir la restricción de los músculos extraoculares y tratar la ptosis, si existe. Estos casos son extremadamente difíciles, y el objetivo de la cirugía consiste en enderezar los ojos en posición primaria de la mirada, ya que suele ser imposible obtener rotaciones oculares completas.<sup>3</sup>

## PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente masculino de cuatro años de edad con antecedentes de asma bronquial tratada y controlada. Embarazo y parto normal. Desde el nacimiento el niño presenta imposibilidad de elevar el ojo izquierdo (OI); más tarde los padres notaron que el niño no llevaba el ojo izquierdo hacia afuera y decidieron traerlo a la consulta. Presenta antecedentes patológicos familiares de coloboma de iris (madre).

Al examen oftalmológico se encontró ptosis palpebral ligera de 2 mm en OI y enoftalmo de este; el examen en lámpara de hendidura fue normal. Al fondo de ojo en ojo derecho (OD) se detectó papila de tamaño y coloración normal, ligero desplazamiento de vasos a región nasal, anillo neurorretiniano conservado, mácula con buen brillo y coloración. En OI, papila de tamaño y coloración normal, ligero desplazamiento de vasos a región nasal, anillo neurorretiniano adelgazado a región temporal, mácula con buen brillo y coloración.

Al examen motor en posición primaria de la mirada (PPM) el paciente estaba en ortotropía; el *cover test* fue negativo. Al examinar las versiones se encontró limitación de la abducción en OI, limitación de la elevación y de la depresión. La agudeza visual fue de la unidad de visión en ambos ojos. Se interconsultó con la especialidad de genética y se confirmó el diagnóstico de fibrosis congénita unilateral con enoftalmo y ptosis (fig.).

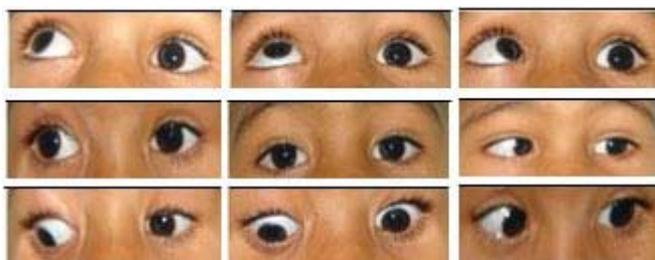


Fig. Posiciones primarias de la mirada.

## DISCUSIÓN

Se trata de un síndrome de estrabismo restrictivo como consecuencia de la sustitución del músculo estriado orbital por tejido fibroso.<sup>5,8</sup> Se caracteriza por ausencia de la elevación, con ojo fijo a 20 - 30 grados por debajo del meridiano horizontal y ptosis marcada con elevación del mentón.

Presenta alteración prácticamente completa de los músculos dependientes del tercer par craneal. Con mayor frecuencia son los rectos inferiores los más afectados ya que el paciente presenta blefaroptosis, limitación completa e imposibilidad de elevar los ojos por fibrosis de los rectos inferiores y tortícolis importante, para compensar la ptosis y la dificultad de supravversión.<sup>3</sup>

El diagnóstico diferencial incluye varias patologías: fractura del piso de la órbita que puede producir enoftalmo, hipotropía, diplopía en dependencia de la magnitud de la fractura. Déficit monocular de la elevación, con una limitación de la elevación en abducción y aducción (más en abducción).<sup>2,9,10</sup> Síndrome de Brown.<sup>2,9,10</sup> donde el paciente muestra una limitación de la elevación en aducción.<sup>4</sup> Parálisis del tercer par, ya que existe una desviación acentuada lateral del ojo, ausencia de los movimientos verticales, discreta hipotropía, blefaroptosis, midriasis y parálisis de la acomodación.<sup>4</sup> Síndrome de Möbius, el cual se presenta con una parálisis facial periférica, parálisis del sexto par y parálisis horizontal de la mirada.<sup>4</sup> Miositis orbital, una inflamación de causa desconocida de uno o más músculos de la musculatura extrínseca del ojo, que cursa con dolor y diplopía.<sup>2</sup> Oftalmoplejía externa crónica progresiva, la cual se presenta de forma esporádica o familiar con ptosis y progresión lenta a parálisis total de los párpados y músculos extraoculares. En algunos pacientes han sido encontrados defectos en el ADN mitocondrial.<sup>1</sup>

Pensamos que es importante presentar este caso por su aparición poco frecuente en nuestra práctica médica diaria, ya que a pesar de ser un desorden genético poco común tiene formas esporádicas más raras aún, como es este caso donde no hay antecedentes familiares de ningún orden.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. American academy of Ophthalmology. Special forms of strabismus. En: Pediatric Ophthalmology and Strabismus. Parte VI. Cap 11. Basic and Clinical Science Course. 2008. p. 152.
2. Saxena R, Phuljhele S, Sinha A. Special forms of strabismus. En: Ashok G, Prost ME, Azad R, Crouch ER, Metha KR, Bovet JJ. Surgical and medical management of pediatric ophthalmology. Nueva Delhi: Taypeen brothers medial publishers; 2007. p. 818-9.
3. Perea García J. Parálisis oculomotoras. En: Estrabismo. Toledo: Artes graficas Toledo, S.A.U. 2006. p. 366-7.
4. Prieto Díaz J, Souza Dias C. Estrabismo. Buenos Aires: Ediciones científicas argentinas; 2005. p. 466-76.
5. Wright KM, Spingel PH, Thompson LS. Handbook of Pediatric Neuro-Ophthalmology. New York: Springer Science Business Media; 2006.

6. Góngora Torres JC, Pupo Negreira EC, Labrada Rodríguez YH, Verdecia Jacobo K. Fibrosis generalizada de Brown. Presentación de una familia. Rev Cubana Oftalmol. 2009;22(Suppl. 2). Disponible en:  
[http://bvs.sld.cu/revistas/oft/vol22\\_sup02\\_09/oft17309.htm](http://bvs.sld.cu/revistas/oft/vol22_sup02_09/oft17309.htm)
7. Vidal Santacana M. Protocolo y tratamiento de la blefaroptosis congénita. Annals d'Oftalmología 2002; 10(3): 145-50. Disponible en:  
[http://www.nexusediciones.com/pdf/ao2002\\_3/of-10-3-003.pdf](http://www.nexusediciones.com/pdf/ao2002_3/of-10-3-003.pdf)
8. Prost O, Crouch ER. Strabismus Syndroms. En: Garg A, Rosen E. Instant Clinical Diagnosis in Ophthalmology. Strabismus. Missouri: Jaypee brothers medical publishers; 2009. p. 325-43.
9. Fenichel GM. Trastornos de la motilidad ocular. En: Fenichel GM. Neurología pediátrica clínica: un enfoque por signos y síntomas. Madrid: Elsevier; 2006. p. 299-316.
10. Saxena R, Phuljhele S, Sinha A. Special forms of strabismus. En: Garg A, Rosen E. Instant Clinical Diagnosis in Ophthalmology. Strabismus. Missouri: Jaypee brothers medical publishers; 2009. p. 345-59.

Recibido: 10 de noviembre de 2010.  
Aprobado: 20 de diciembre de 2010.

Dra. *Yaimir Estévez Miranda*. Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer". Ave. 76 No. 3104 entre 31 y 41 Marianao, La Habana, Cuba. Email:  
[webmastermm@infomed.sld.cu](mailto:webmastermm@infomed.sld.cu)