PRESENTACIÓN DE CASO

Correlación clínico-radiológica de las anomalías congénitas excavadas del disco óptico

Clinical and radiological correlation of excavated congenital anomalies of the optic disk

Dr. Lester Pola Alvarado, Ms. Dr. Adnolys Reyes Berazaín, Dr. Yoel Rodríguez Martín, Dra. Noemy Bory Vargas, Lic. Luisa María Figueroa García

Instituto de Neurología y Neurocirugía "Prof. Dr. José Rafael Estrada González". La Habana, Cuba.

RESUMEN

Introducción: el diagnóstico de las anomalías congénitas excavadas del nervio óptico se ha beneficiado con la introducción y desarrollo de las técnicas imagenológicas; particularmente en los casos atípicos o con alteraciones oculares asociadas, donde el examen clínico no puede ser concluyente.
Caso clínico: se presenta un paciente con una anomalía congénita del nervio óptico y se discuten las características clínico-imagenológicas que sustentan su diagnóstico diferencial. Se recomienda la evaluación conjunta, por parte de oftalmólogos y radiólogos, de pacientes con estas anomalías; sobre todo en aquellos donde las presentaciones fundoscópicas no son específicas.
Conclusiones: el diagnóstico nosológico correcto garantiza una adecuada orientación sobre alteraciones sistémicas relacionadas y patrones de herencia, si los hay.

Palabras clave: nervio óptico, anomalías congénitas, coloboma de Morning Glory.

ABSTRACT

Introducción: the diagnosis of excavated congenital anomalies of the optic nerve has benefitted from the introduction and development of radiological techniques, mainly in atypical cases or those with others related ocular disorders, where the clinical exam is not conclusive.

Clincal case: Here is a patient with a congenital optic nerve anomaly. The clinical and radiological characteristics that explain the differential diagnosis of this case were discussed. Emphasis was made on the fact that patients with these anomalies and no specific fundus features must be evaluated by both ophthalmologists and radiologists. **Conclusions:** the right nosological diagnosis assures the appropriate orientation towards others related systemic associations and inheritance patterns, if any.

Keywords: optic nerve, congenital anomalies, Morning Glory coloboma.

INTRODUCCIÓN

El conjunto de las anomalías congénitas excavadas del nervio óptico incluye clásicamente el coloboma del disco, el síndrome de Morning Glory (SMG), el estafiloma peripapilar, la megalopapila y la foseta o pit óptico; aunque recientemente otros dos defectos asociados a leucomalacia periventricular y síndrome papilorenal se han adicionado a esta clasificación. La mayoría de estas condiciones constituyen entidades con una presentación clínica y un origen embriológico diferentes, y no simples variantes dentro del controversial espectro colobomatoso como se creía en el pasado.[1]

Es una práctica habitual que los especialistas establezcan el diagnóstico solo mediante el examen de fondo de ojo. No obstante, en la actualidad se puede disponer de nuevos métodos de imágenes que permiten corroborar el diagnóstico presuntivo y además pueden ser útiles en la diferenciación de casos atípicos.

En virtud de que las presentaciones imagenológicas de estas anomalías han sido caracterizadas con poca sistematicidad en las publicaciones científicas, se presenta un caso clínico con anomalía excavada del nervio óptico y se exponen sus rasgos clínicos y radiológicos distintivos.

Presentación de caso

Paciente masculino de dos años evaluado por el pediatra debido a que presentaba desviación hacia adentro del ojo derecho desde la edad de 6 meses. El aspecto del fondo de ojo era sugestivo de atrofia óptica y se realizó tomografía axial computarizada (TAC) que reportó nervio óptico derecho engrosado en las porciones intraocular e intraorbitaria distal.

En el servicio de Neuroftalmología se constató un globo ocular derecho pequeño, con microcórnea y desviado en esotropia aproximadamente 15 grados. La oftalmoscopia a distancia reveló un reflejo de fondo más pálido en ese lado, con una respuesta pupilar muy lenta de los reflejos fotomotores directo en ojo derecho y consensual en ojo izquierdo. El fondo de ojo mostró una variedad de anomalía excavada del nervio óptico derecho con aspecto de coloboma central del disco (Fig. 1).

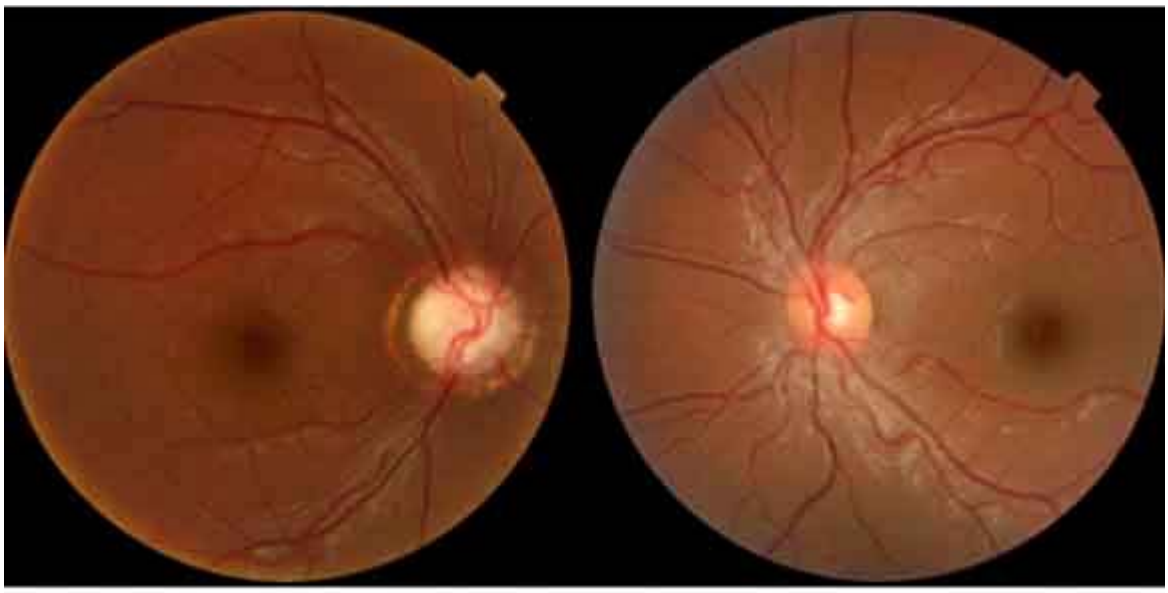

Fig. 1. Retinografía a color 45 grados. Muestra el aspecto disgenésico del disco óptico derecho, con cambios pigmentarios peripapilares y anomalías vasculares leves.

Se reevaluaron las imágenes de TAC por el departamento de Neuroradiología y se complementó el estudio con imágenes de resonancia magnética (RM). En ambos casos las características imagenológicas apuntaron hacia el diagnóstico de una forma leve de coloboma de Morning Glory, otra variedad de anomalía excavada (Fig. 2 y 3).

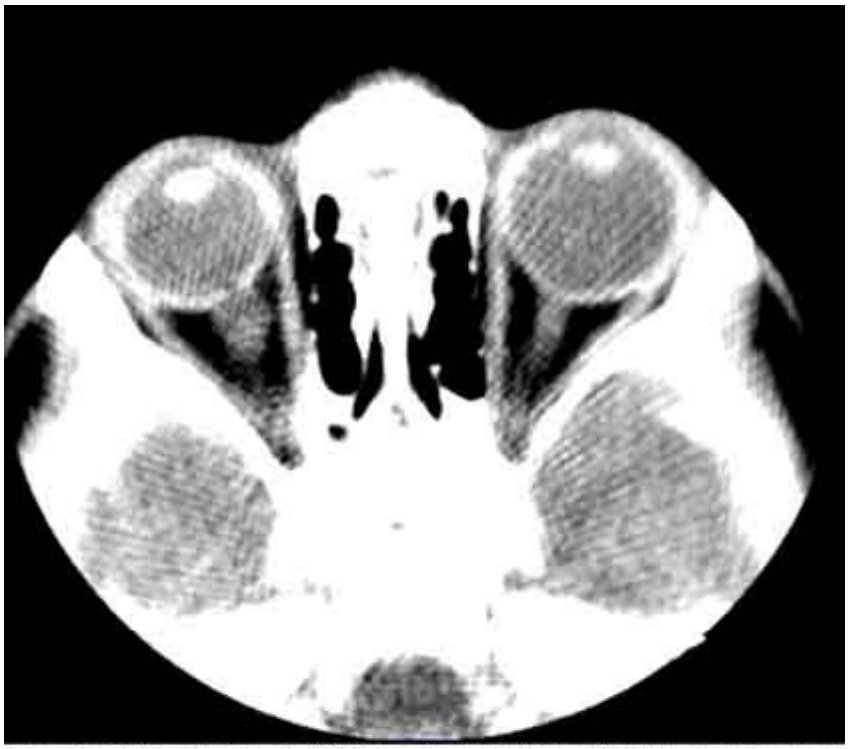

Fig. 2. TAC simple de órbita que muestra defecto de cierre de la esclera del ojo derecho en su porción posterior y central, asociado con aumento del diámetro de las porciones N1 y N2 del nervio óptico de aspecto malformativo. Se observa además disminución del tamaño del globo ocular derecho en comparación al contralateral.

Fig. 3. IRM de cráneo axial donde se corroboran los hallazgos vistos en la TAC y se evidencia la libre comunicación entre la cámara vítrea y la cavidad anómala en el nervio óptico derecho

DISCUSIÓN

Las anomalías congénitas del nervio óptico se asocian a una amplia variedad de afecciones sistémicas, particularmente del sistema nervioso central. Todas ellas comprenden un conjunto de alteraciones con características morfológicas muy diversas que, en sentido general, pueden agruparse en 3 categorías mayores:[2]

- Anomalías de tamaño: aplasia, hipoplasia, megalopapila.
- Presencia de depósitos y tejidos anómalos: drusas, fibras mielinizadas, pigmentaciones, papila de Bergmeister.
- Anomalías de configuración: coloboma, SMG, foseta, disco oblicuo, entre otras.

Hasta hace algunas décadas, el diagnóstico de las anomalías congénitas del nervio óptico se ha basado exclusivamente en las características distintivas del fondo de ojo. Sin embargo, existen reportes de varias series familiares donde la anomalía no ha podido incluirse en ninguna de las categorías previas.[3] Esto ha ocurrido principalmente en el escenario de las formas excavadas.

La introducción de las técnicas de neuroimágenes (TAC, RM, entre otras) ha beneficiado el diagnóstico de estas entidades. Son particularmente útiles en aquellos pacientes en los cuales la condición se halla inserta en un síndrome clínico mucho más plural, por ejemplo: en asociación con catarata congénita o persistencia de vítreo

primario hiperplásico.[4] En esta situación la opacidad de los medios impide distinguir el fondo de ojo y la evaluación de los estudios imagenológicos asume un valor significativo.

Con anterioridad se consideraba que las anomalías excavadas del nervio óptico representaban un amplio abanico de posibilidades estructurales, secundarias al cierre fallido o insuficiente de la fisura coroidea fetal. Hoy se tiene mayor certeza de que cada una de estas entidades responde a un origen embriológico mucho más complejo, por lo tanto con implicaciones diagnósticas y pronósticas bien diferenciadas.[1,2]

En el caso que reportamos, la apariencia fundoscópica del disco disgenésico nos sugería un coloboma de localización central, y no excéntrico inferior que es la forma más frecuente. Pero otros signos poco específicos como la presencia de un halo de despigmentación peripapilar en 360 grados y la rectificación lineal de algunos vasos retinales que emergen desde la periferia del disco, aludían otras posibilidades diagnósticas.

Las características imagenológicas apoyaron el diagnóstico de SMG, a pesar de que no mostraba todos sus elementos clínicos distintivos.

En TAC esta anomalía se caracteriza por la presencia de una protrusión pediculada del polo posterior del globo ocular formando parte de la porción intraorbitaria más distal del nervio óptico.[4] Se observa además solución de continuidad de la esclera a nivel de la lámina cribosa, lo cual indica que existe conexión directa entre la protrusión y la cámara vítrea. Esta última conclusión se refuerza al notar que ambas cavidades comparten iguales densidades en unidades Hounsfield.[5,6] Los estudios de RM mostraron similares características aunque permiten una mejor definición de las estructuras oculares y orbitarias.[7]

En relación con esta presentación por imágenes, se ha intentado dar una explicación desde sus mecanismos fisiopatogénicos. Pollock postula una sucesión de eventos que incluyen:[8]

- Alargamiento anormal en forma de embudo del tallo óptico en su unión con la vesícula óptica primitiva.
- Formación de la fisura embrionaria hasta extenderse al tallo expandido.
- Cierre normal de la fisura pero con obliteración distal incompleta.

En el caso del coloboma vero de nervio óptico, que era nuestra primera impresión diagnóstica, prácticamente no hay signos radiológicos que lo distingan.[4] No se ha descrito ningún grado de expansión posescleral como en el SMG, por lo que en este caso el estudio de imágenes es poco concluyente.

Otro diagnóstico diferencial probable son los quistes de nervio óptico y polo posterior. Se reporta un caso en el que 2 quistes asociados a foseta óptica provocaron neuropatía óptica compresiva.[9] Estos quistes se diferencian pues están bien delimitados, con paredes propias que no se conectan con la cavidad vítrea.

El estafiloma escleral del polo posterior del globo ocular que se observa en la miopía elevada también debe ser descartado. En este caso el abombamiento causado por la ectasia escleral es universal (Fig. 4), sin pedículo ni estructura en "cuello de botella", y los signos fundoscópicos relacionados al defecto refractivo están muy bien definidos. Algunos tumores retrooculares como el glioma óptico y los relacionados con las vainas del nervio, tienen características imagenológicas tan precisas que no ofrecen confusión.

Fig. 4. Tomografía computarizada simple de órbita (corte axial) que muestra las características imagenológicas del estafiloma posterior en una paciente con miopía elevada.

Con estos elementos recomendamos la evaluación conjunta, por parte de oftalmólogos y radiólogos, de pacientes con anomalías congénitas del nervio óptico; sobre todo en aquellos casos donde las presentaciones fundoscópicas no son específicas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Brodsky MC. Congenital optic disc anomalies. Brodsky MC. Pediatric Neuro-Ophthalmology. 2nd edition. New York: Springer; 2010. pp. 67-79.

2. Golnik KC. Cavitary anomalies of the optic disc: neurologic significance. Curr Neurol Neurosci Rep. 2008;8(5):409-13.

3. Honkanen RA, Jampol LM, Fingert JH, Moore MD, Taylor CM, Stone EM, et al. Familial cavitary optic disc anomalies: Clinical features of a large family with progressive optic nerve head cupping. Am J Ophthalmol. 2007;143(5):788 94.

4. J Huazhong. The clinical characteristics and imaging findings of Morning Glory syndrome. Univ Sci Technol. Med Sci. 2008;28(4):465-8.

5. Harasymowycz P, Chevrette L, Decarie JC. Morning Glory syndrome: clinical, computerized tomographic and ultrasonographic findings. J Pediatr Ophthalmol Strabismus. 2005;42(5):290-5.

6. Marphy BL, Griffin JF. Optic nerve coloboma (Morning Glory syndrome): CT findings. Radiology. 1994;191(1):59-61.

7. Becker M, Masterson K, Delavelle J, Viallon M, Vargas MI, Becker CD. Imaging of the optic nerve. European Journal of Radiology. 2010;74(2):299-313.

8. Phillips P, Brodsky M. Congenital optic nerve abnormalities. En: Wright K, Spiegel P, Thompson L, editors. Handbook of pediatric neuro- ophthalmology. USA: Springer Science+Business Media Inc; 2006. pp. 204-46.

9. Theodossiadis P, Stringaris K, Papadopoulos V, Theodossiadis GP. Optic nerve cyst associated with optic disk pits. Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol. 2005;243(7):718-20.

Recibido: 23 de noviembre de 2012.
Aprobado: 30 de diciembre de 2012.

Dr. Lester Pola Alvarado. Instituto de Neurología y Neurocirugía "Prof. Dr. José Rafael Estrada González", Vedado, Plaza de la Revolución, La Habana. Cuba. Correo electrónico: lesterpola@infomed.sld.cu