

# Coloboma de nervio óptico y diagnóstico diferencial con Morning Glory y foseta

Nuria Garzón Jiménez<sup>1</sup> - O.C. n.º 10.332 - Paloma Luque Morillo<sup>1</sup> - O.C. n.º 11.291 - Aitor Fernández García, oftalmólogo - Alfonso Junquera Prieto - O.C. n.º 2.497

En el siguiente artículo se muestran las diferencias existentes entre el coloboma de nervio óptico y el síndrome de Morning Glory y cómo se puede hacer el diagnóstico diferencial entre uno y otro en base a una combinación de pruebas clásicas, como la campimetría, y pruebas de última generación, como la tomografía de coherencia óptica.

## PALABRAS CLAVE

Coloboma papila, morning glory, tomografía coherencia óptica, nervio óptico.

## INTRODUCCIÓN

El coloboma papilar es una anomalía congénita provocada por el cierre incompleto o anormal del extremo proximal de la hendidura embrionaria.

Se trata del primer problema que puede surgir durante el desarrollo del nervio óptico. La formación de un coloboma se puede deber a una agresión externa ocurrida durante el desarrollo fetal o a una mutación genética, que suele ser de tipo autosómico dominante y provocar colobomas bilaterales como ocurre en el caso que presentamos.

Si el surco del nervio óptico no se sella correctamente se forma un coloboma que se suele situar inferonasal, puesto que esa es la última zona donde la vesícula se enrolla para unirse a sí misma. El cierre comienza en el centro del ecuador del ojo y se extiende hacia delante y detrás, por lo que es posible que los cierres anterior y posterior no coincidan.

El coloboma se presenta con un disco agrandado, claramente demarcado, con una excavación blanca con forma de pelota. Se puede extender a la coroides y a la esclera adyacentes, y puede estar asociado con otras anomalías sistémicas. La agudeza visual puede estar afectada en forma mínima o severa. Muchos de estos pacientes se presentan porque los padres o el pediatra detectan una pupila blanca en una fotografía. Con frecuencia tienen también un coloboma del iris. A veces, el nervio óptico no se compromete y se encuentra lesión de coroides y retina, con el nervio sano.

Las manifestaciones del coloboma del nervio óptico dependen de la extensión del mismo. Entre las características oftalmoscópicas se encuentran el aumento del tamaño de la región papilar, una excavación papilar total o parcial, habitualmente de localización inferior, la entrada y salida de la trama vascular de los bordes del defecto colobomatoso y la superficie del disco de aspecto blanco brillante. En ocasiones, puede observarse un tejido de apariencia glial de color blanquecino y marrón que rellena parcialmente el defecto. Es frecuente la presencia de áreas de hiper e hipo-pigmentación peripa-

pilar. El defecto colobomatoso es más ancho y profundo que la excavación de una papila normal o glaucomatosa y su afectación puede ser unilateral o bilateral, siendo la afectación de ambos ojos más frecuente. La agudeza visual en los ojos con colobomas del nervio óptico varía desde la normalidad hasta la percepción de luz y es difícil de predecir en base al aspecto del disco óptico. La presencia de un coloboma grande no implica necesariamente una mala agudeza visual. Sin embargo, en el caso de colobomas totales una pérdida severa de agudeza visual es lo más común, además de ir asociado a nistagmus. La pérdida de visión puede ser de instauración brusca debido a un desprendimiento de retina asociado, o bien paulatina debido a una disminución progresiva del tejido neural de la papila. Los defectos de campo visual son semejantes a los encontrados en la enfermedad glaucomatosa. Puede ir asociado a otras malformaciones oculares como la microftalmia y la persistencia de los vasos hialoides. Como anomalías sistémicas a las que puede ir asociado nos podemos encontrar con el síndrome de Walker-Warburg, síndrome del nevus sebáceo lineal, síndrome papilo-renal o síndrome de Krause.

El diagnóstico diferencial se debe hacer con el síndrome de Morning Glory y con la foseta.

El síndrome de Morning-Glory es una patología rara, introducida por Kindler para describir una anomalía congénita del disco óptico que recuerda la flor marchita de morning glory (*Ipomoea Purpurea*). No hay información definida en lo que respecta a su frecuencia en la población real, aunque sí se conoce que afecta más a mujeres (proporción 2/1) y que está más presente en personas de raza blanca. Normalmente se trata de un cuadro monocular, aunque también se ha descrito algún caso bilateral.

Numerosos estudios clínicos y anatomopatológicos apoyan la definición de esta anomalía congénita como una "malformación unilateral de la cabeza del disco óptico asociada con un defecto escleral peripapilar, con ausencia de la lámina cribosa y excavación, por un retrodesplazamiento axial del nervio óptico".

Algunos estudios consideran que su origen se debe a defectos en el cierre de la fisura ocular embrionaria, mientras que otros estudios proponen que su origen estaría en una fusión anormal de la esclera posterior con la subsiguiente herniación del disco y la retina peripapilar. Una tercera teoría es que se trata de un error en la diferenciación mesodérmica que resulta en un cierre anormal de la esclera posterior y la lámina cribosa, lo que permitiría la herniación de la retina del tejido neural y de la cabeza del nervio óptico.

Se caracteriza por la aparición de un coloboma displásico de la papila óptica. Por oftalmoscopia, destaca un agrandamiento y una excavación de la cabeza del nervio óptico, con un color anaranjado o rosáceo, en forma de embudo. Hay persistencia, en el centro, de tejido glial amarillento formado por residuos hialoides. Los vasos sanguíneos están aumentados en número y es difícil distinguir arterias y venas. Estos vasos siguen un patrón radial y, en la periferia, el coloboma se rodea de un anillo sobrelevado de alteración

	<b>Coloboma nervio óptico</b>	<b>Morning Glory</b>	<b>Foseta óptica</b>
<b>Presencia</b>	Bilateral o unilateral	Unilateral	Unilateral
<b>Frecuencia</b>	Esporádico o autosómico dominante	Esporádico	Esporádico
<b>Localización</b>	Inferior más frecuente		Sector temporal
<b>Patología ocular asociada</b>	Colobomas iridianos y coriorretinianos	Hipoplasia de fovea, coloboma cristalino, aniridia, síndrome DUANE	
<b>Patología sistémica asociada</b>	CHARGE, síndrome Walker-Warburg, nevus sebáceo lineal, síndrome papilo-renal	Labio leporino, encefalocele	No existe

pigmentaria coriorretiniana. La mácula puede estar total o parcialmente afectada por el defecto.

La agudeza visual está muy disminuida de forma unilateral, pudiendo variar entre 20/30 y solamente percepción de luz y el 30% de los pacientes padece de manera secundaria un desprendimiento de retina no regmatógeno, producido por tracción o por exudación de los vasos retinales anómalos, que suele quedar confinado al polo posterior. Además, puede ir asociado a otras alteraciones oculares como pueden ser la hipoplasia de la fovea, vítreo primario hiperplásico persistente, coloboma del cristalino, aniridia o

síndrome de Duane. A nivel sistémico, puede ir asociado a labio leporino, encefalocele.

En cuanto a la foseta, su característica principal es una depresión redondeada u oval que aparece generalmente unilateral. Se presenta como un disco óptico ligeramente mayor de lo normal, de color grisáceo, blanco o amarillento. Por lo general, la depresión se asienta en el sector temporal de la misma y en ese caso se acompaña frecuentemente de alteraciones del epitelio pigmentario peripapilar adyacente. La agudeza visual suele ser normal excepto cuando se produce un desprendimiento seroso macular.



Figura 1. Retinografía de ojo derecho.



Figura 2. Retinografía de ojo izquierdo.

blanquecino y cubierta en parte de tejido fibroglial en su zona central. Existe un descentramiento inferior de la excavación papilar, que refleja la posición relativa de la hendidura embrionaria. Se aprecia también un área de atrofia peripapilar y un anillo de pigmento debido a una alteración del epitelio pigmentario de la retina. Sólo existe rodete neural en la zona superior.

### O.I.

Se observó una papila de tamaño, color y forma normales, cumpliendo la regla ISNT. Llama la atención la existencia de un coloboma juxtapaical inferior prácticamente del mismo tamaño papilar. Los vasos transcurren con normalidad y no existe ninguna otra anomalía en el tapiz retiniano, estando totalmente respetada el área macular.

## CASO CLÍNICO

Mujer de 61 años que acude a nuestra consulta para hacerse una revisión general. Diagnosticada de ambliopía en ojo derecho por síndrome Morning Glory.

Entre sus antecedentes personales ninguna enfermedad destacable, excepto cirugía de ovarios y apendicectomía.

En la exploración optométrica presentaba la siguiente refracción:

O.D.: +2.00 esf = 1.15 cil a 85°  
A.V.: 0.5; No mejora con CAE.  
Ad: +2.50 esf

O.I.: +2.25 esf = -1.25 cil a 140°  
A.V.: 1.0. Ad: +2.50 esf

En la biomicroscopía de polo anterior con lámpara de hendidura no se encontró ningún hallazgo patológico. La tonometría medida con tonómetro de aire dio los siguientes valores:

O.D.: 16 mm Hg  
O.I.: 18 mm Hg

### Exploración de fondo de ojo

#### O.D.

Se observa una papila de gran tamaño, bien delimitada, de color

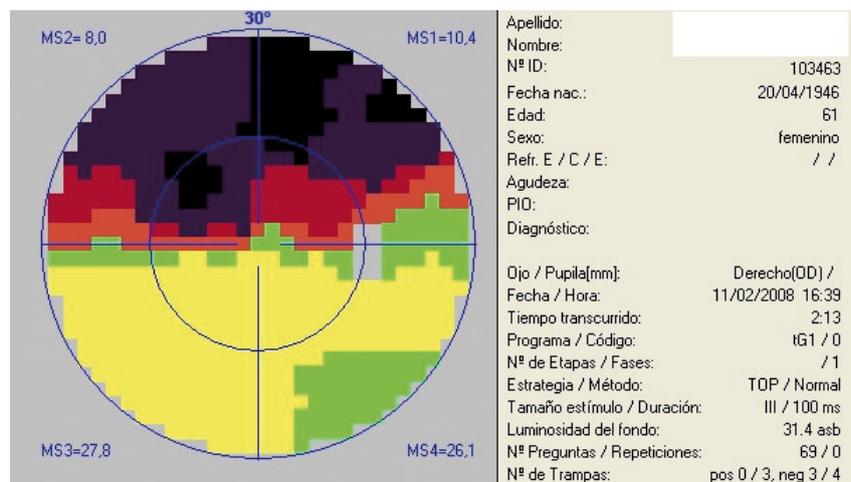


Figura 3. Campo visual del ojo derecho.

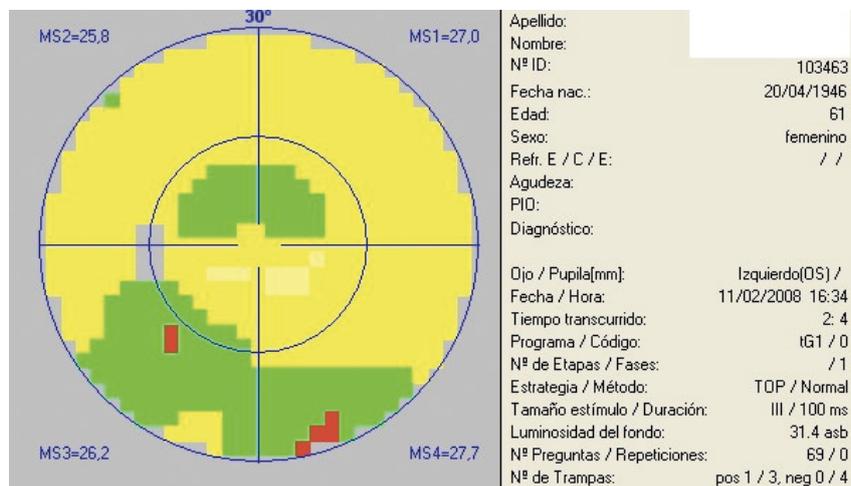


Figura 4. Campo visual del ojo izquierdo.

**Campo visual**

Campimetría realizada con topógrafo Octopus, estrategia G1X Top.

**O.D.**

Hemianopsia altitudinal superior por encima de la mancha ciega correspondiente al área inferior papilar más alterada por la malformación. Queda intacto el hemicampo inferior correspondiente al rodete papilar superior respetado.

**O.I.**

Campo visual prácticamente normal. Cabe tener en cuenta que la campimetría realizada corresponde a los 30° centrales, por lo que no se estudia la zona correspondiente al coloboma yuxtapapilar existente.

**Tomografía de coherencia óptica (OCT)**

Realizada con OCT Stratus, Zeiss.

**O.D.**

Importante adelgazamiento en la capa de fibras, sobre todo en la zona inferior y nasal papilar donde no existe rodete neural.

En la sección tomográfica inferior-superior se observa la existencia de tejido glial cubriendo la excavación y la alteración en el epitelio pigmentario

**O.I.**

Capa de fibras nerviosas dentro de la normalidad, con disminución del espesor de las mismas en la zona inferior, donde el anillo de análisis corta al coloboma yuxtapapilar.

En cuanto a la excavación papilar de O.I., la entrada del nervio óptico se encuentra dentro de la norma y cumple la regla ISNT. En la imagen de la OCT, se puede observar que la zona inferior de corte del anillo de análisis con el coloboma aparece azul, como correspondería a la representación de color de la excavación papilar. También se realiza en ese ojo una sección tomográfica del coloboma yuxtapapi-

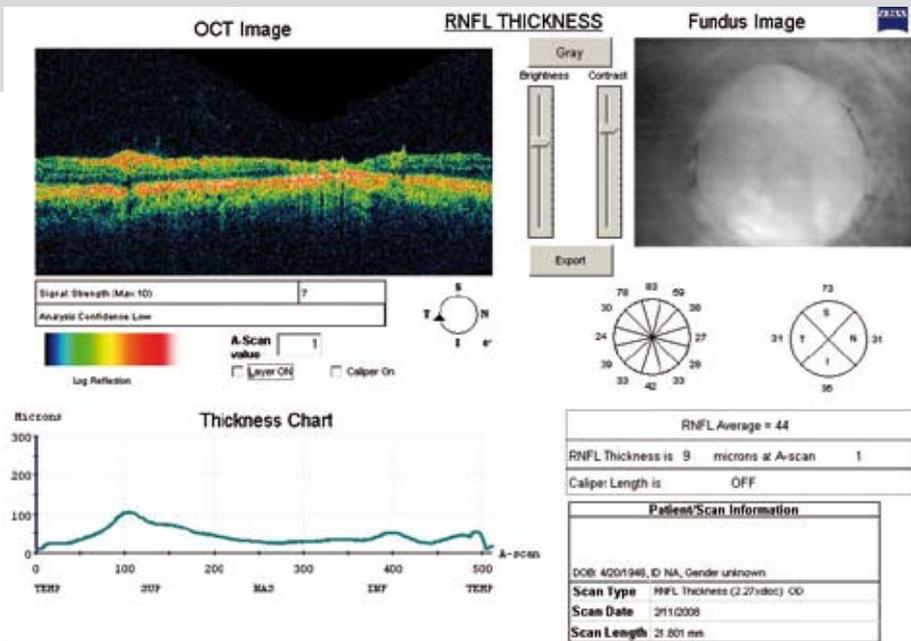


Figura 5. Tomografía de coherencia óptica O.D. estrategia *RNFL Thickness*.

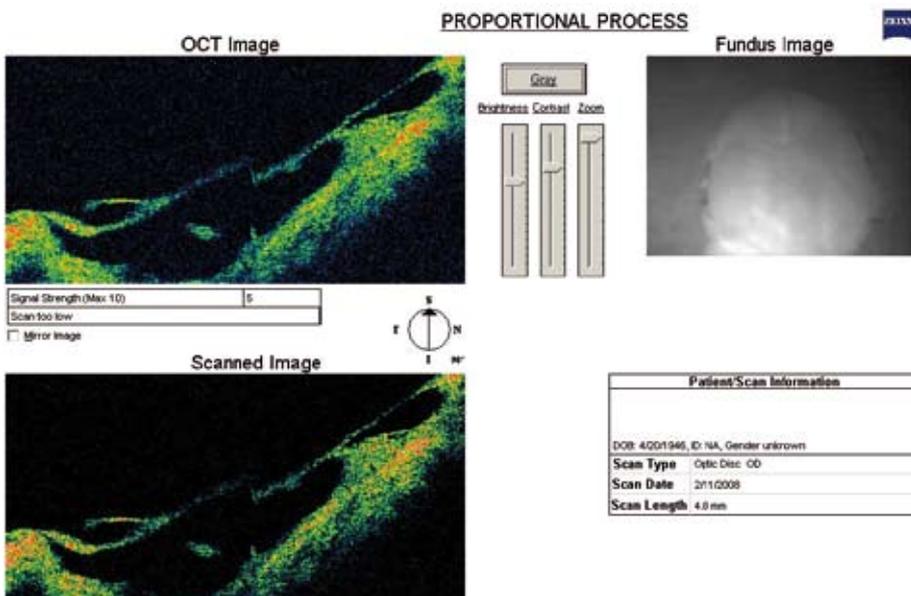


Figura 6. Tomografía de coherencia óptica O.D., estrategia *proportional process*.

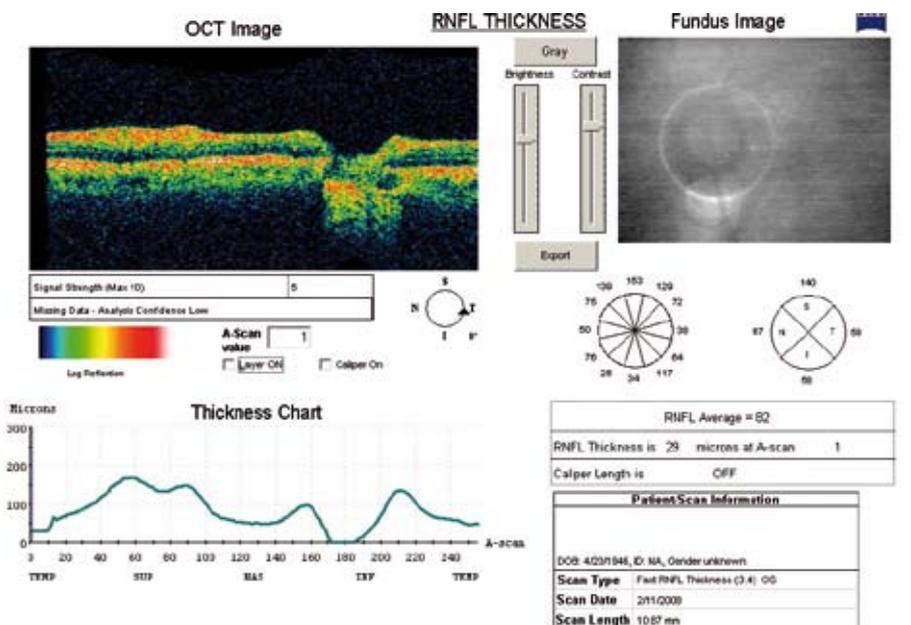


Figura 7. Tomografía de coherencia óptica O.I., estrategia *RNFL Thickness*.

RNFL THICKNESS AVERAGE ANALYSIS

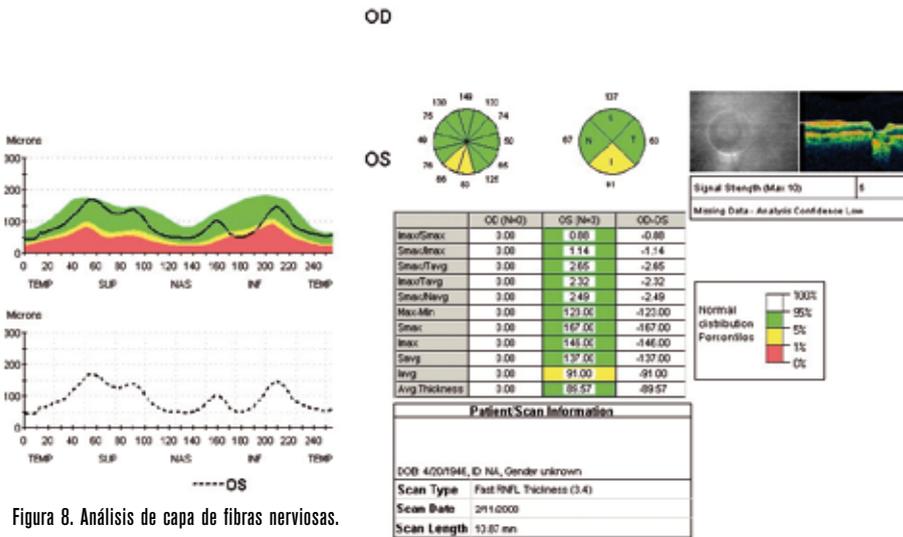


Figura 8. Análisis de capa de fibras nerviosas.

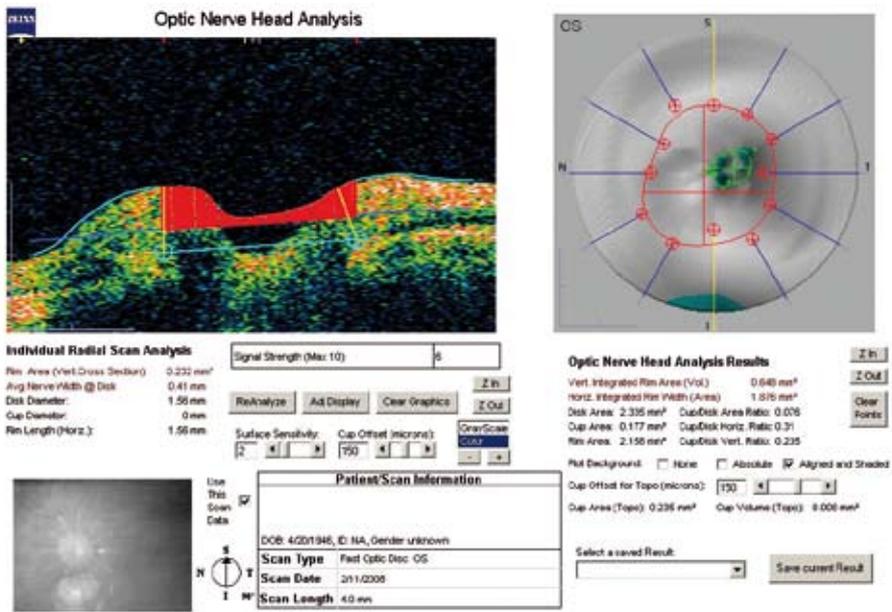


Figura 9. Excavación papilar O.I.

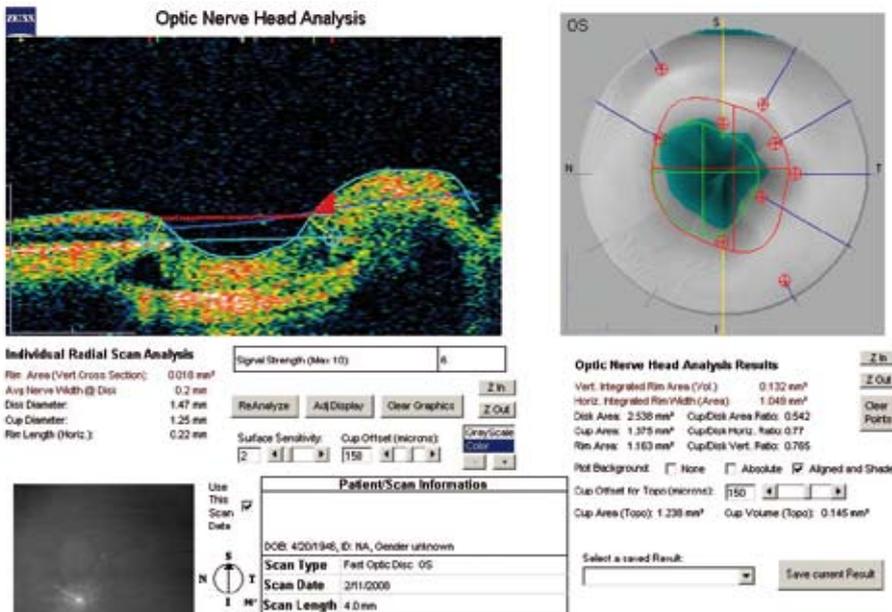


Figura 10. Sección tomográfica de coloboma yuxtapapilar O.I.

lar donde se observa la diferencia estructural del mismo respecto a la papila, no existiendo lógicamente la capa de fibras correspondiente al anillo neural.

CONCLUSIONES

Aun siendo ambos un defecto del cierre de la hendidura embrionaria, hay una clara diferenciación entre una papila Morning Glory y un coloboma de papila, ya que en la primera el disco óptico está sobreelevado o excavado (displasia del N.O asociada), con ausencia total del rodete neuroretiniano, los vasos aparecen rectilíneos, envainados y estrechados con una disposición radial, sin que se puedan ver las bifurcaciones iniciales. En el caso presentado se puede ver perfectamente el rodete en la zona superior papilar y la bifurcación de la arteria a la salida de la misma, aunque en toda la zona inferior se vean vasos adelgazados con salida prácticamente rectilínea. No hay tejido fibrogliar en la zona peripapilar, la alteración del epitelio pigmentario no es muy importante y la agudeza visual, a pesar de estar disminuida, no alcanza valores mínimos (alrededor de 0.1).

En conclusión, la paciente no padece síndrome Morning Glory en O.D., como había sido diagnosticada, sino un coloboma de papila. ●

Acerca de los autores

<sup>1</sup> Nuria Garzón Jiménez y Paloma Luque Morillo desarrollan su actividad en el Instituto de Oftalmología de Madrid.

REFERENCIAS

1. Cano J, Cervera M, Diaz-Llopis M. Displasia del nervio óptico asociada a membrana neovascular subretiniana. Nexus ediciones. Barcelona. 1999
2. Teus MA. Patología del nervio óptico. Texto y atlas. Editorial mra. 2004. 21-40.
3. Beatobe S, Centeno M, Creus A. La participación ocular en las enfermedades del sistema nervioso. Unitat d'Oftalmologia. Universidad de Barcelona. 1995.
4. Kasinski J. Oftalmología clínica. Elsevier España. 2004; 629-634
5. Rosenberg F, Fracs GA, Gole F. Morning glory syndrome: a report of two cases. Australian and New Zealand Journal of Ophthalmology 1981 9:4 263
6. Rimmer, S. Neuropatías Ópticas Pediátricas. Inland Eye Clinic Medical Group, Hemet, California
7. Pulido, J. Retina, coroides y vítreo. Elsevier España. 2003;
8. Arruga J, Sánchez B. Neuropatías ópticas: diagnóstico y tratamiento. LXXVIII ponencia oficial Sociedad Española Oftalmología. 2002