

LIBRO PARA LA FORMACIÓN DE LOS RESIDENTES EN OFTALMOLOGÍA

NEUROFTALMOLOGÍA

6

**Anomalías congénitas
del nervio óptico**

Nieves Martín Begué

Unidad de Oftalmología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.



SOCIEDAD ESPAÑOLA
DE OFTALMOLOGÍA

Las anomalías congénitas del nervio óptico pueden ser anomalías oculares aisladas u ocurrir como parte de una enfermedad sistémica o asociar patología del sistema nervioso central (SNC). Lo que implicará la necesidad de solicitar estudios complementarios en algunas de estas entidades (tabla 1 y 2).

Las anomalías congénitas del nervio óptico engloban un conjunto de entidades con unas características específicas de la morfología del disco óptico. Algunas de ellas comparten manifestaciones comunes: baja visión en el ojo afecto, buena visión cromática, defectos de refracción y algunas de ellas pueden presentar un desprendimiento de retina (DR) durante el seguimiento (1,2,3).

Tabla 1. Alteraciones oculares y sistémicas asociadas a las anomalías congénitas del nervio óptico

	OTRAS MALFORMACIONES OCULARES	MALFORMACIONES SNC	ALTERACIONES SISTÉMICAS
Aplasia papilar	Sí (uni)	Sí (bi)	Cardiovasculares* Gastrointestinales* Vertebrales*
Hipoplasia nervio óptico (papila pequeña)	No	Ausencia septum pellucidum Hipoplasia cuerpo calloso Anomalías eje H-h Anomalías migración	Alteraciones endocrinológicas
Disco oblicuo	No	No	No
Coloboma papilar	Coloboma iris, cristalino, coroides, retina Microftalmía	Alteración giración	Asociación CHARGE Sd Walker-Warburg Hipoplasia dérmica focal de Goltz Sd del nevus sebáceo lineal Sd Aicardi Sd Goldenhar...
Sd Morning glory	Sí	Encefalocele transesfenoidal Enf Moya moya	Alteraciones línea media (hipertelorismo, labio leporino...) Alteraciones endocrinológicas* Hemangioma infantil
Estafiloma peripapilar	Sí	No	No
Sd papilo-renal	No	No	Hipoplasia renal Reflujo vesicoureteral* Sordera neurosensorial*
Foseta papilar	No	No	No
Megalopapila	No	No	No

bi: anomalía congénita del nervio óptico bilateral; H-h: eje hipotálamo hipofisario; sd: síndrome; SNC: sistema nervioso central; uni: anomalía congénita del nervio óptico unilateral.

* Raramente.

Tabla 2. Estudios complementarios recomendados y necesidad del seguimiento seriado del fondo de ojo en las diferentes anomalías congénitas del nervio óptico

	RM CEREBRAL	ESTUDIO SISTÉMICO	FO SERIADO
Aplasia nervio óptico	Sí (bi)	No	No
Hipoplasia nervio óptico (papila pequeña)	Sí (uni y bi)	Estudio endocrinológico (anomalía eje H-h en RM)	No
Disco oblicuo	No	No	No
Coloboma papilar	Sí	Sí (valoración por pediatría)	Sí
Anomalía morning glory	Sí (RM + A-RM)	No	Sí
Estafiloma peripapilar	No	No	Sí
Sd papilo-renal	No	Eco renal Analítica FR	Sí
Foseta papilar	No	No	Sí
Megalopapila	No	No	No

A-RM: angio-resonancia magnética cerebral; bi: anomalía congénita del nervio óptico bilateral; Eco: ecografía; FO: fondo de ojo; FR: función renal; H-h: eje hipotálamo hipofisario; RM: resonancia magnética cerebral; uni: anomalía congénita del nervio óptico unilateral.

APLASIA NERVIO ÓPTICO

La aplasia del nervio óptico es una anomalía muy rara, no hereditaria y habitualmente unilateral (80%). Se caracteriza por la ausencia congénita de las fibras del nervio óptico, las células ganglionares de la retina y los vasos centrales de la retina. El aspecto del fondo de ojo puede variar desde la no identificación de la papila hasta observar un área blanquecina o una excavación profunda donde debería estar la papila, pero en todos los casos presentan una ausencia de los vasos centrales de la retina (fig. 1). La visión es de no percepción de luz. Suele ser una malformación ocular aislada en los casos unilaterales mientras que las formas bilaterales suelen ir acompañadas de malformaciones del SNC (4).

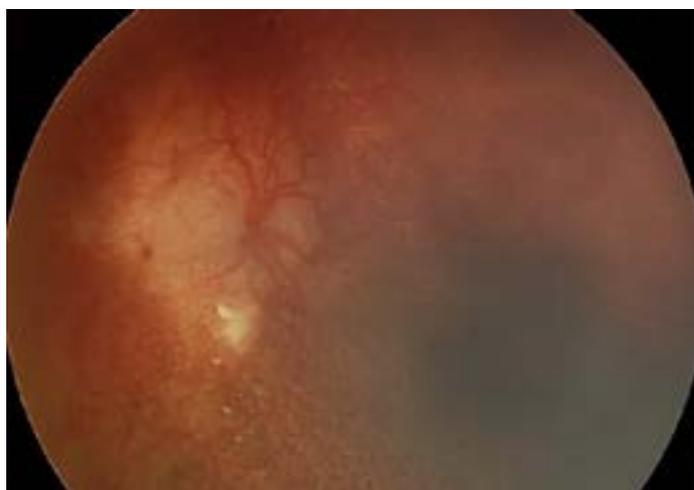


Figura 1: Aplasia nervio óptico. No se intuye ninguna imagen que recuerde a una papila. Se aprecia la salida de los vasos coroideos que nos hace pensar que allí se localizaría la papila.

HIPOPLASIA NERVIÓ ÓPTICO

La hipoplasia del nervio óptico se caracteriza por un menor número de fibras nerviosas y su aspecto vendrá condicionado por el momento en que se produzca el insulto al sistema visual inmaduro. Si la lesión se produce antes de la semana 28 de gestación, cuando las estructuras de soporte, esclera, pía, dura y lámina cribosa, son inmaduras, el resultado será una papila pequeña. Mientras que si la lesión se produce en el tercer trimestre de gestación cuando las estructuras de soporte ya son maduras, resultará en una papila de tamaño normal, pero con una gran excavación (5).

Hipoplasia del nervio óptico con disco óptico pequeño: es la anomalía congénita del nervio óptico más frecuente. Suele ser bilateral en el 70% de los casos y esporádica. La papila es pequeña, suele asociar un anillo de hipopigmentación que rodea al disco óptico que se conoce como el signo del doble anillo y suele ir acompañada de tortuosidad de los vasos de la retina (fig. 2). La visión puede oscilar entre la unidad y la no percepción de luz sin clara correlación con el tamaño global de la papila. Tanto las formas unilaterales como bilaterales pueden presentar malformaciones cerebrales asociadas. También se han descrito déficits endocrinológicos por afectación del eje hipotálamo-hipofisario en un alto porcentaje de estos pacientes, sobre todo déficit de la hormona del crecimiento (6).



Figura 2: Hipoplasia del nervio óptico. Se aprecia una papila pequeña con vasos tortuosos.

Hipoplasia del nervio óptico con disco óptico de tamaño normal pero excavado: se observa en niños prematuros con leucomalacia periventricular adquirida en la fase tardía de la gestación, lo que provoca una lesión bilateral de las radiaciones ópticas con degeneración transináptica retrógrada de los axones retinogenuculados (fig. 3)(5).

Hipoplasia del nervio óptico segmentaria superior o «*topless optic disc*» se caracteriza por un anillo neurorretiniano superior adelgazado, palidez de la porción superior del disco óptico y un halo escleral a dicho nivel; se ha descrito en hijos de madres diabéticas tipo 1 aunque en ocasiones no existe este antecedente (7,8).



Figura 3: Hipoplasia del nervio óptico. Papila de tamaño normal, pero con una gran excavación.

DISCO ÓPTICO OBLICUO

El disco óptico oblicuo se presenta en el 1-2% de la población, es esporádico y en el 80% de los casos es bilateral. Se caracteriza por una papila de apariencia oblicua con una mitad del disco más elevado que la contralateral (fig. 4). El disco óptico oblicuo está asociado muy frecuentemente a miopía y astigmatismo. Además, estos pacientes pueden presentar defectos campimétricos, sobre todo localizados en el cuadrante temporal superior, los cuales no suelen respetar el meridiano vertical, suelen ser relativos, no progresivos y suelen resolverse utilizando un mayor tamaño del estímulo o tras corrección óptica (9).

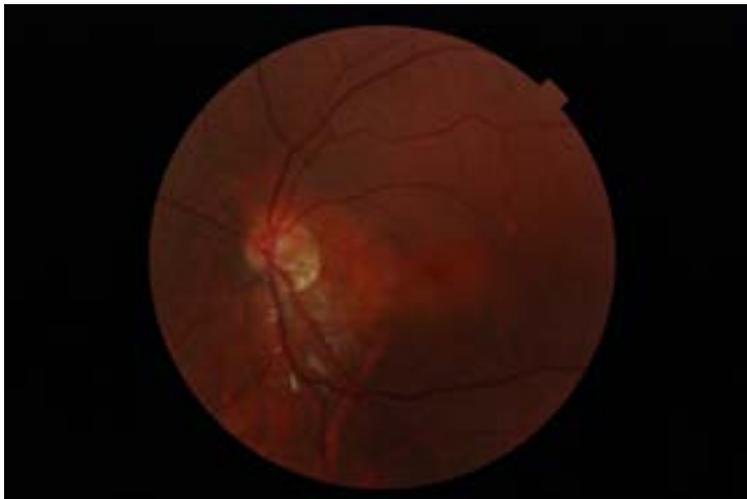


Figura 4: Disco óptico oblicuo. Se aprecia una papila de aspecto oval con creciente inferotemporal.

COLOBOMA PAPILAR

El coloboma papilar puede presentarse de forma esporádica o autosómica dominante. Son bilaterales en el 50% de los casos. Se caracteriza por una papila de mayor tamaño con la excavación desplazada inferiormente (fig. 5). Estos ojos suelen ser microftálmicos y presentan colobomas en otras estructuras oculares. La agudeza visual dependerá de la integridad del haz papilo-macular y la preservación de la fóvea. Una complicación que pueden presentar estos pacientes es un DR seroso macular e inferior. El coloboma papilar se suele asociar a numerosas anomalías sistémicas y se han detectado anomalías cerebrales en un alto porcentaje de estos pacientes (10,3).

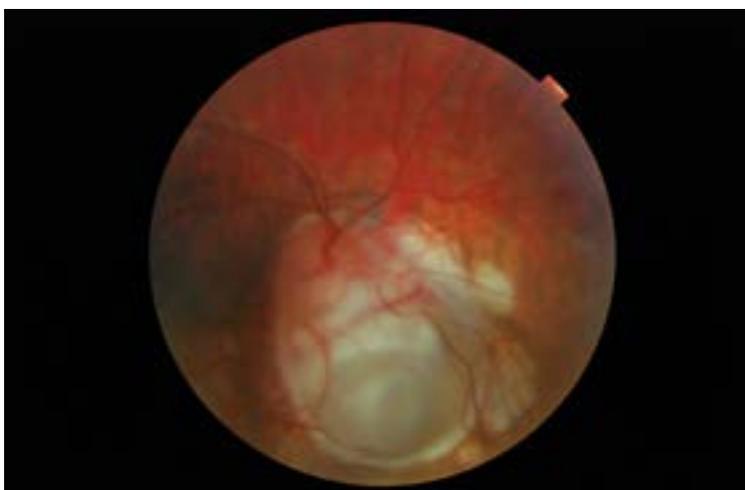


Figura 5: Coloboma papila. Se aprecia una papila de mayor tamaño con la excavación desplazada inferiormente.

ANOMALÍA DE MORNING GLORY

La anomalía de morning glory suele ser esporádica y unilateral. Se caracteriza por una papila de mayor tamaño con una excavación central con tejido glial a dicho nivel. Los vasos salen de la papila de forma radial y suele existir un grado variable de pigmentación peripapilar (fig. 6). La agudeza visual suele estar muy reducida. Al igual que los ojos con un coloboma papilar, tienen mayor riesgo de presentar un DR seroso de forma precoz. Estos pacientes suelen presentar otras malformaciones oculares asociadas. La anomalía de morning glory suele ser una condición aislada y no se presenta como parte de una enfermedad multisistémica, pero se ha descrito asociada a malformaciones faciales y del SNC: anomalías de la línea media, encefalocele basal transesfenoidal y malformaciones vasculares cerebrales (enfermedad de moyamoya) principalmente (11,12).

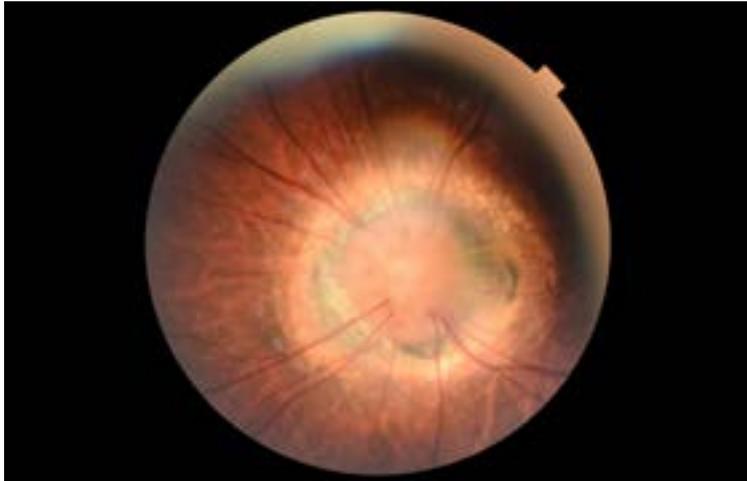


Figura 6: Anomalía de morning glory. Se observa una papila de mayor tamaño con excavación central y salida de los vasos de forma radial.

ESTAFILOMA PERIPAPILAR

El estafiloma peripapilar es una anomalía no hereditaria, generalmente unilateral. Se trata de una anomalía escleral primaria y no de una anomalía congénita del nervio óptico, pero se incluye en esta revisión dado que muchas veces se confunde con la anomalía de morning glory. Se caracteriza por una profunda excavación que contiene en el fondo de la misma a una papila aparentemente normal o ligeramente pálida (fig. 7). La agudeza visual suele estar muy disminuida. Se han descrito otras anomalías oculares asociadas y desarrollo de un DR seroso durante el seguimiento. Es una malformación ocular aislada (13).

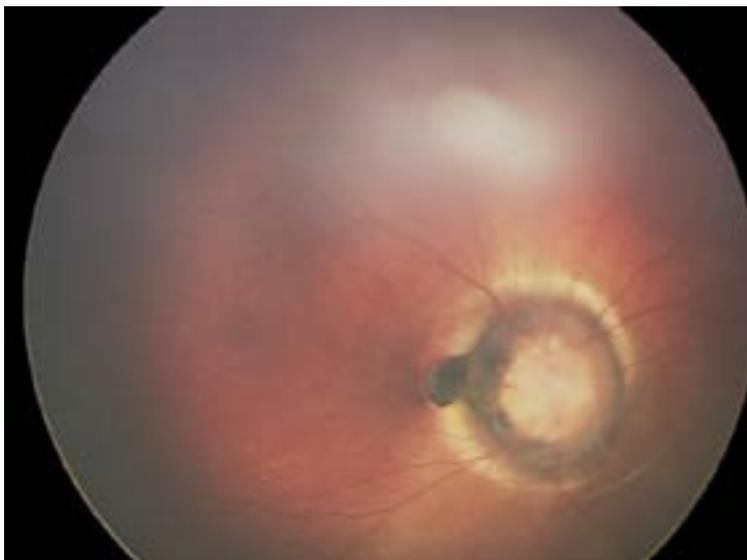


Figura 7: Estafiloma peripapilar. Excavación peripapilar con la papila localizada en el fondo de la misma.

SINDROME PAPILO-RENAL

El síndrome papilo-renal es una enfermedad autosómica dominante caracterizada por la presencia de anomalías congénitas del riñón y del nervio óptico asociadas a la mutación del gen PAX2, aunque algunos pacientes tienen una secuencia normal de dicho gen. Los discos ópticos suelen tener un tamaño normal con una excavación central, siendo lo más característico la disposición de los vasos centrales de la retina que salen del polo superior e inferior del disco óptico y la presencia de múltiples arterias cilio-retinianas (fig. 8). La visión suele ser normal. El desarrollo de un DR seroso también se han descrito en esta entidad (14). A nivel sistémico, estos pacientes presentan una hipoplasia renal con un grado variable de insuficiencia renal que suele evolucionar a un fallo renal (15,16).



Figura 8: Síndrome papilo-renal. Papila con excavación central y vasos centrales retina saliendo del polo superior e inferior de la papila.

FOSETA ÓPTICA

La foseta óptica suele ser unilateral y esporádica. Se caracteriza por una depresión oval, grisácea o amarillenta que suele localizarse en el sector temporal de la papila (fig. 9). La papila que contiene la foseta suele ser de mayor tamaño que la contralateral. Es frecuente observar una o dos arterias cilio-retinianas en el 60% de los casos. Las visiones son normales. La presencia de una foseta óptica predispone a desarrollar un DR seroso macular en un 25-75% de los casos en la tercera o cuarta década de la vida, aunque se han descrito también en la edad pediátrica (17). Es una malformación ocular aislada.



Figura 9: Foseta óptica. Se aprecia una depresión ovalada de color grisáceo en el sector temporal de la papila.

MEGALOPAPILA

La megalopapila es una anomalía esporádica y habitualmente bilateral. Se caracteriza por una papila de mayor tamaño, diámetro mayor de 2,1 mm y/o área mayor de 2,5 mm², pero con una morfología normal, excepto una mayor relación disco/excavación (fig. 10). Las visiones son normales. Es una malformación ocular aislada (18).

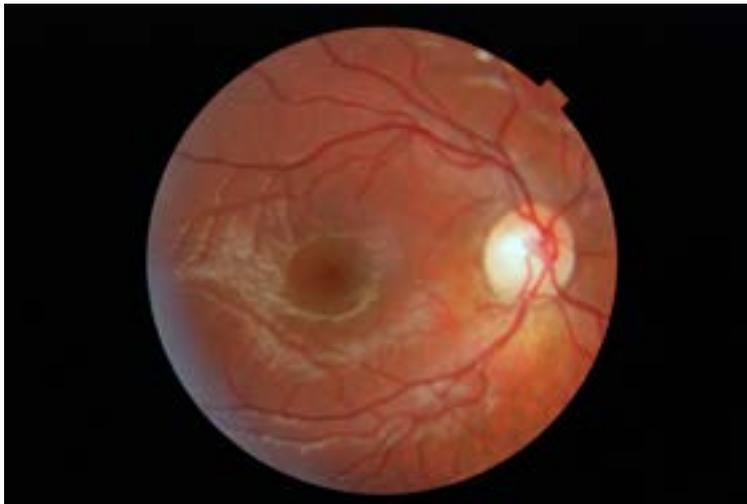


Figura 10: Megalopapila. Papila grande de aspecto normal con aumento relación excavación/disco.

BIBLIOGRAFÍA

1. Brodsky MC. Congenital optic disk anomalies. *Surv Ophthalmol.* 1994; 39:89-112.
2. Al-Mohtaseb Z, Foroozan R. Congenital optic disc anomalies. *Int Ophthalmol Clin.* 2012; 52:1-16.
3. Martín-Begué N, Saint-Gerons M. Anomalías congénitas y del desarrollo del nervio óptico. *Arch Soc Esp Oftalmol.* 2016; 91:577-588.
4. Zhou Y, Ryan ME, Mets MB, Yoon HH, Rahmani B, Kurup SP. Aplasia of the Optic Nerve: A Report of Seven Cases. *Neuro-Ophthalmology.* 2020; 44:332-338.
5. Jacobson L, Hard A-L, Svensson E, et al. Optic disc morphology may reveal timing of insult in children with periventricular leucomalacia and/or periventricular haemorrhage. *Br J Ophthalmol.* 2003; 87:1345-1349.
6. Alyahyawi N, Dheensaw K, Islam N, Aroichane M, Amed S. Pituitary Dysfunction in Pediatric Patients with Optic Nerve Hypoplasia: A Retrospective Cohort Study (1975-2014). *Horm Res Paediatr.* 2018; 89:22-30.
7. Takagi M, Abe H, Hatase T, Yaoeda K, Miki A, Shirakashi M. Superior segmental optic nerve hypoplasia in youth. *Jpn J Ophthalmol.* 2008; 52:468-474.
8. Landau K, Bajka JD, Kirchsclager BM. Topless optic disk in children of mothers with Type I Diabetes Mellitus. *Am J Ophthalmol.* 1998; 125:605-611.
9. Witmer MT, Margo CE, Drucker M. Tilted optic disks. *Surv Ophthalmol.* 2010; 55:403-428.
10. Nakamura KM, Diehl NN, Mohny BG. Incidence, Ocular Findings, and Systemic Associations of Ocular Coloboma. *Arch Ophthalmol.* 2011; 129:69-74.
11. Ceynowa DJ, Wickström R, Olsson M, et al. Morning Glory Disc Anomaly in childhood - A population-based study. *Acta Ophthalmol.* 2015; 93:626-634.
12. Wang YY, Zhou KY, Ye Y, et al. Moyamoya Disease Associated with Morning Glory Disc Anomaly and Other Ophthalmic Findings: A Mini-Review. *Front Neurol.* 2020; 11:1-8.
13. Kim SH, Choi MY, Yu YS, Huh JW. Peripapillary staphyloma. *Arch Ophthalmol.* 2005; 123:1371-1376.
14. Wibblesman TD, Xu D GS. Papillorenal syndrome with macular retinoschisis and subretinal fluid. *JAMA Ophthalmol.* 2020;138: e194774.
15. Parsa CF, Silva ED, Sundin OH, et al. Redefining papillorenal syndrome: An underdiagnosed cause of ocular and renal morbidity. *Ophthalmology.* 2001; 108:738-749.
16. Galvez-Ruiz A, Lehner AJ, Galindo-Ferreiro A, Schatz P. Three New PAX2 Gene Mutations in Patients with Papillorenal Syndrome. *Neuro-Ophthalmology.* 2017; 41:271-278.
17. Uzel MM, Karacorlu M. Optic disk pits and optic disk pit maculopathy: A review. *Surv Ophthalmol.* 2019; 64:595-607.
18. Sampaolesi R, Sampaolesi JR. Large optic nerve heads: megalopapilla or megalodiscs. *Int Ophthalmol.* 2001; 23:251-257.

PREGUNTA TIPO TEST

(pulse en la flecha para comprobar las respuestas)

1. Las anomalías congénitas del nervio óptico suelen presentar malformaciones sistémicas/SNC asociadas:

- a) La aplasia del nervio óptico bilateral suele ser un cuadro ocular aislado.
- b) La hipoplasia del nervio óptico con disco óptico pequeño suele verse en niños prematuros con leucomalacia periventricular.
- c) La foseta óptica suele ser un cuadro ocular aislado.
- d) La megalopapila suele asociarse a patología renal.
- e) La papila oblicua suele ser un cuadro ocular aislado.

2. Respecto a la hipoplasia del nervio óptico:

- a) La morfología de la papila está condicionada por el momento en que se produce el insulto al sistema visual inmaduro.
- b) La hipoplasia del nervio óptico unilateral no se asocia a malformaciones del SNC.
- c) La hipoplasia del nervio óptico bilateral se asocia a malformaciones del SNC.
- d) La hipoplasia del nervio óptico es sinónimo de disco óptico pequeño.
- e) Los prematuros con hipoplasia del nervio óptico tienen un estudio de neuroimagen normal.

3. Respecto al seguimiento de los niños con anomalías congénitas del nervio óptico:

- a) La hipoplasia del nervio óptico unilateral tiene riesgo de desprendimiento de retina y por ello se deben hacer controles seriados del fondo de ojo.
- b) El coloboma papilar, la anomalía de morning glory y la foseta papilar tienen todas ellas riesgo de desarrollar un desprendimiento de retina seroso.
- c) La hipoplasia del nervio óptico tanto unilateral como bilateral requieren la realización de un estudio de neuroimagen.
- d) Los familiares de un niño con un síndrome papilo-renal deben estudiarse dado que se trata de una enfermedad genética autosómica dominante.
- e) El disco óptico oblicuo suele asociar anomalías del SNC.

4. Respecto a la morfología de las papilas en las anomalías congénitas del nervio óptico:

- a) El coloboma papilar y la anomalía de morning glory tienen papilas grandes.
- b) La papila tiene una excavación central en el síndrome papilo-renal y la anomalía de morning glory.
- c) La hipoplasia del nervio óptico en prematuros se caracteriza por una papila de tamaño normal con una gran excavación.
- d) En la aplasia del nervio óptico el aspecto de fondo de ojo puede variar desde no identificarse la papila o apreciarse una excavación donde debería estar la papila, pero lo constante es la presencia de los vasos centrales de la retina.
- e) La papila oblicua se caracteriza por una gran excavación inferior.

5. Respecto al coloboma papilar:

- a) Son papilas grandes con excavación desplazada inferiormente.
- b) Suele asociarse a numerosas anomalías sistémicas.
- c) La mayoría de las veces es una malformación unilateral.
- d) Suele asociar colobomas en otras partes del ojo.
- e) No es necesario el seguimiento seriado del fondo de ojo una vez se ha realizado el diagnóstico.