

LIBRO PARA LA FORMACIÓN DE LOS RESIDENTES EN OFTALMOLOGÍA

OFTALMOPEDIATRÍA

14

**Malformaciones del nervio óptico
y neuropatías precoces**

Alicia Muñoz Gallego

Hospital 12 de Octubre. Madrid.



SOCIEDAD ESPAÑOLA
DE OFTALMOLOGÍA

MALFORMACIONES DEL NERVIÓ ÓPTICO

Papila de Bergmeister (persistencia del sistema hialoideo)

Se debe a que la arteria hialoidea no se reabsorbe durante la gestación (1). Puede asociarse a vasculatura fetal persistente (1).

En ocasiones se observa claramente una arteria con su contenido de sangre, pero otras veces este hallazgo es más leve y sólo se aprecia la unión a la cápsula posterior del cristalino en el área inferonasal (mancha de Mittendorf) (1). Cuando lo que se observa es tejido glial sobre la papila con velos avasculares, se utiliza el término de papila de Bergmeister (1).

Síndrome de la papila oblicua

Anomalía frecuente y bilateral (1,2). Se asocia a miopía (1,2).

La papila suele tener su polo superior elevado y el polo nasal inferior hacia posterior. Suele haber un adelgazamiento coriorretiniano inferonasal asociado (2).

Foseta papilar

Depresión en forma de cráter grisácea o blanco-amarillenta en la papila óptica (2).

Más frecuente de localización temporal (2). En los casos unilaterales, la papila afecta es algo más grande que la del ojo adelfo (2).

Agudeza visual (AV) normal si no hay complicaciones asociadas.

El 45% de los ojos sufren retinosquiasis macular y/o desprendimientos serosos de retina (2).

Drusas papilares

Son concreciones acelulares cálcicas benignas que aparecen en la cabeza del nervio óptico en su porción anterior a la lámina cribosa (3). Su prevalencia es del 0,3-0,5% tanto en niños como en adultos (4). Es más frecuente en caucásicos o blancos que en asiáticos o africanos (3,4). Parece ser que no sufren muchos cambios a partir de la primera década de la vida (4).

La mayor parte son asintomáticas y se detectan de forma incidental durante la exploración del fondo de ojo (3,4). Su localización más frecuente es en la zona nasal del disco óptico (4).

Según su localización, se dividen en:

- **Superficiales**, (60% de los casos) son más fácilmente visibles. Se observan como irregularidades lobuladas céricas en la superficie de la papila (4).
- **Enterradas**, su aspecto puede variar desde una papila casi normal hasta simular un edema de papila (3,4). En el caso de las drusas, los pacientes no suelen referir

cefalea ni alteraciones visuales (3,4). Además, el edema aparente no se extiende a la retina adyacente, lo que puede crear una suave línea reflectante de concavidad alrededor del disco (4).

Diagnóstico

- Ecografía ocular: se ha considerado el método más sensible (4). Las drusas aparecen como una imagen altamente ecogénica con baja ganancia (4).
- TAC: muestran el contenido calcificado de las drusas (3,4).
- Autofluorescencia: las drusas son hiperautofluorescentes (4). La sensibilidad de la autofluorescencia es la mitad que la de la ecografía (4).
- Tomografía de Coherencia Óptica (OCT):
 - SD-OCT (spectral domain-OCT): en el edema de papila, con frecuencia hay líquido subretiniano alrededor del disco y engrosamiento de la capa de fibras nerviosas retinianas peripapilares (CFNRp) (4). Parece que el sector nasal es el que más sensibilidad y especificidad tiene para hacer esta diferenciación.
 - EDI (enhanced depth imaging) y SS-OCT (swept-source-OCT): estructuras ovoides de contenido hiporreflectante rodeadas de material hiperreflectante (4).

Complicaciones

- Defectos campimétricos: defecto arcuato, aumento de la mancha ciega, escalón nasal y reducción periférica del campo visual son los más frecuentes(4). Son más frecuentes en las drusas visibles (4).
- Otras: NOIA, oclusiones vasculares de la retina, membrana neovascular coroidea, hemorragia retiniana (3,4).

Coloboma papilar

Se define como la ausencia de parte de una estructura ocular por fracaso en el cierre de la fisura embrionaria (1).

En el nervio óptico, los defectos suelen aparecer en la zona nasal inferior de la papila, asociándose con frecuencia a un coloboma retiniano adyacente (1).

La agudeza visual es variable (1,2).

Puede asociarse a enfermedades sistémicas como el síndrome CHARGE (1,2).

Anomalía papilar de Morning Glory

Más frecuente en mujeres y unilateral (1). Esporádico (1).

La AV es variable. En 1/3 de los casos pueden darse desprendimientos serosos.

Son papilas grandes con una excavación en forma de embudo (2). Los vasos sanguíneos salen del borde de la excavación de manera radial (1).

Se ha asociado a encefalocele transesfenoidal y a hipoplasia de los vasos intracraneales homolaterales (1,2). Por ello, debe realizarse una prueba de imagen (RM y angioRM) en todos los pacientes con esta anomalía (1,2).

Hipoplasia del nervio óptico

Se caracteriza por contener una disminución de la cantidad de axones (1,2).

Unilateral o bilateral asimétrica (1).

AV variable (1,2). En casos graves se presentan con ceguera o muy baja AV en la primera infancia y puede asociar nistagmus, estrabismo o defecto pupilar aferente relativo (1).

Signo del doble anillo: papila pequeña y pálida o gris, que puede asociarse a un halo peripapilar blanco-amarillento alrededor de ésta (1,2).

Está asociado a la presencia de anomalías de la línea media del sistema nervioso central (1,2) (ej., displasia septoóptica o síndrome de De Morsier), por lo que es necesario la realización de pruebas de imagen (RM cerebral).

Miscelánea

a. Fibras de mielina

En ojos sanos, la mielinización del nervio óptico se extiende desde el núcleo geniculado lateral hasta la lámina cribosa (1). Cuando existe mielina en algunas de las fibras de la retina, se observa en el fondo de ojo una zona blanca con bordes plumosos (1). La localización más frecuente de las fibras de mielina es a lo largo del margen papilar (1). En ocasiones pueden afectar al polo posterior y la mácula (1).

Se asocia con miopía, anisometropía y ambliopía (1).

b. Síndrome de AICARDI

Herencia dominante ligada al cromosoma X (2). Es mortal para los varones (2).

Tríada clínica: lagunas coriorretinianas despigmentadas alrededor de la papila bilaterales + espasmos infantiles + agenesia del cuerpo calloso (2).

Asocia malformaciones vertebrales y costales, así como retraso mental (2).

c. Síndrome papilorrenal

Herencia autosómica dominante (5). Se asocia a hipoplasia renal (5).

Papilas de tamaño normal, que pueden estar rodeadas de una alteración pigmentaria variable(5). Excavación central, la papila parece vacía (5). La vasculatura central de la retina está sustituida por vasos ciliarretinianos (5).

d. Megalopapila

Es una patología habitualmente bilateral en la que el diámetro de la papila es muy grande (mayor o igual a 2,1 mm) (2,5).

e. Aplasia del nervio óptico

Trastorno muy raro que suele aparecer de forma unilateral en ojos malformados (5).

Papila óptica ausente o rudimentaria (5). Los vasos sanguíneos a veces están ausentes y otras son escasos y anormales (5).

NEUROPATÍAS PRECOCES**Neuropatía óptica hereditaria de Leber (NOHL)**

Herencia mitocondrial (2,3,6). Más frecuente en varones entre 15 y 35 años (6). La mutación 14484 es la de mejor pronóstico. Las mutaciones 11778 y 3460 conllevan peor pronóstico (3,6), llegando más del 75% de estos pacientes a la ceguera legal bilateral.

Se inicia con una pérdida visual unilateral aguda o subaguda de la visión central (3,6,7). A los pocos días a semanas, afecta al otro ojo de manera similar (3,6,7). El hallazgo característico es el defecto del campo visual consistente en un escotoma centrocecal(3,6,7). Puede asociar DPAR (3).

Se ven vasos sanguíneos telangiectásicos alrededor de la papila (7). En fases más avanzadas, la papila se vuelve pálida sobre todo en el sector temporal (7).

Tratamiento: no hay un tratamiento eficaz en la actualidad (6). La idebenona (análogo del quinol) puede ayudar a estabilizar la visión (7). En la actualidad se está estudiando la terapia génica en estos pacientes (7).

Atrofia óptica dominante tipo Kjer

Autosómica dominante (3) (gen OPA1 el más frecuente en el 75% de los casos, pero también se asocia a los genes OPA4 a OPA8). Afectación en la 1ª década de la vida (3). Los pacientes suelen tener tritanopia en el test de colores (3).

Pérdida de AV bilateral que puede ser asimétrica, con progresión lenta (3).

Atrofia óptica autosómica recesiva o síndrome de Behr

Más frecuente en varones (1). Comienzo de la clínica antes de los 10 años de vida(6).

Mal pronóstico visual, nistagmus y acromatopsia.

Asocia retraso mental, marcha espástica y ataxia (1).

Síndrome de Wolfram (Síndrome DIDMOAD)

Autosómica recesiva (cromosoma 4p) (6). Inicio en la 1ª-2ª décadas de la vida (6).

DIDMOAD: diabetes insípida, diabetes mellitus, atrofia óptica (optic atrophy) y sordera (deafness) (2,6).

MELAS (encefalomiopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios similares a accidente cerebrovascular)

Inicio en la 1ª-2ª décadas de la vida (6).

Múltiples síntomas neurológicos: encefalopatía mitocondrial, pérdida visual retroquiasmática, cefaleas, neuropatía óptica, demencia, sordera, debilidad muscular (6).

CASO CLÍNICO



8. MALFORMACIONES DEL NERVIÓ ÓPTICO Y NEUROPATÍAS PRECOCES

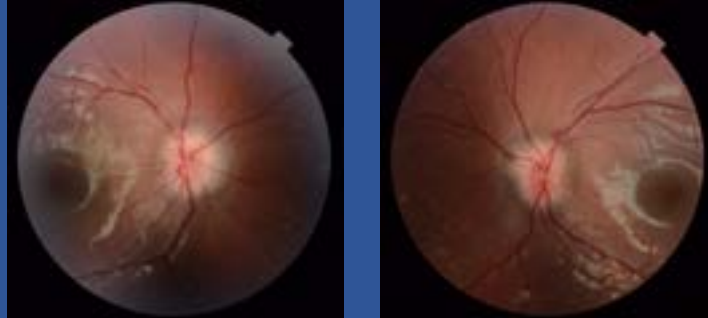
Alicia Muñoz Gallego

CASO CLÍNICO 1

- Varón de 8 años que acude a la consulta porque ha notado que no ve muy bien la pizarra en el colegio.
- El paciente niega ningún otro tipo de síntoma acompañante.
- La agudeza visual sin corrección del paciente fue de 0,3 en el ojo derecho (OD) y de 0,5 en el ojo izquierdo (OI).
- Se le realizó una refracción ciclopléjica con el siguiente resultado:
 - OD: -1,50 -0,75 a 90º
 - OI: -1,00 -0,75 a 90º
- La exploración de la motilidad ocular y del segmento anterior fueron completamente normales.

CASO CLÍNICO 1

- Al explorar el fondo de ojo, encontramos esta imagen en ambos ojos



CASO CLÍNICO 1

- ¿Cuál es el diagnóstico más probable?
- ¿A qué cree que es debido el problema visual que refiere el paciente?
- ¿Cuál es la evolución más probable de su patología?

BIBLIOGRAFÍA

1. American Academy of Ophthalmology. Optic disc abnormalities. En: Pediatric Ophthalmology and Strabismus. 2011. p. 305-14. (Basic and Clinical Science Course 2011-2012; vol. Section 6).
2. Michael C Brodsky. Anomalías congénitas de la papila. En: Oftalmología, 5ª ed, de Myron Yanoff y Jay S Duker. 5ª. Elsevier; 2019. p. 879-82.
3. American Academy of Ophthalmology. Optic Neuropathy. En: Neuro-Ophthalmology. 2011. p. 116-59. (Basic and Clinical Science Course 2011-2012; vol. Section 5).
4. Palmer E, Gale J, Crowston JG, Wells AP. Optic Nerve Head Drusen: An Update. Neuro-Ophthalmol Aeolus Press. diciembre de 2018;42(6):367-84.
5. Michael C Brodsky. Congenital Optic Disc Anomalies. En: Pediatric Ophthalmology and Strabismus. 3.ª ed. Elsevier Saunders; 2005. p. 625-45.
6. Valéria Biousse and Nancy J Newman. Hereditary Optic Neuropathies. En: Pediatric Ophthalmology and Strabismus. 3.ª ed. Elsevier Saunders; 2005. p. 646-55.
7. Rustum Karanjia, Vivek R Patel, Alfredo A Sadum. Atrofia ópticas hereditarias, nutricionales y tóxicas. En: Oftalmología, 5ª ed, de Myron Yanuff y Jay S Duker. 5ª. Elsevier; 2019. p. 898-902.

PREGUNTA TIPO TEST

(pulse en la flecha para comprobar las respuestas)

1. Sobre las drusas del nervio óptico.

1. Son más frecuentes en caucásicos que en asiáticos o africanos.
2. Suelen ser sintomáticas.
3. En cuanto a su localización, son más frecuentes las superficiales que las enterradas.
4. La resonancia magnética es la prueba diagnóstica más sensible.

2. La sensibilidad de la ecografía ocular es mayor que la de la autofluorescencia Sobre las malformaciones del nervio óptico:

1. El síndrome de la papila oblicua es una anomalía frecuente y bilateral.
2. Los pacientes con foseta papilar pueden sufrir desprendimientos serosos de retina secundarios.
3. El coloboma papilar en muy raras ocasiones asocia un coloboma retiniano adyacente.
4. La anomalía papilar de Morning Glory suele ser bilateral.
5. En los pacientes con hipoplasia de nervio óptico, no está indicada la realización de una RM cerebral.

3. Sobre las neuropatías ópticas precoces.

1. La neuropatía óptica de Leber es de herencia autosómica recesiva.
2. La neuropatía óptica de Leber afecta con la misma frecuencia a ambos sexos.
3. El gen más frecuentemente afectado en la atrofia óptica dominante tipo Kjer es el OPA1.
4. El síndrome de Wolfram o DIDMOAD asocia cardiopatía congénita.
5. La enfermedad MELAS incluye acidosis láctica.