

LIBRO PARA LA FORMACIÓN DE LOS RESIDENTES EN OFTALMOLOGÍA

OFTALMOPEDIATRÍA

17

**Blefaroptosis. Malformaciones  
palpebrales congénitas**

Esther Prieto Calvo

Hospital «Miguel Servet». Zaragoza.



SOCIEDAD ESPAÑOLA  
DE OFTALMOLOGÍA

## PTOSIS PALPEBRAL INFANTIL

Ptosis o blefaroptosis hace referencia al anormal posicionamiento del párpado superior (PS), encontrándose por debajo de su posición normal en la posición primaria de la mirada (normal= 0,5-2 mm por debajo del borde límbico superior) (1).

Ante una blefaroptosis en un paciente en edad pediátrica es importante determinar si se trata de una ptosis congénita o adquirida.

## PTOSIS CONGÉNITAS

Cuando está presente al nacimiento o se manifiesta en el primer año de vida (4).

### Congénita simple

Pueden ser unilaterales (80%) o bilaterales (20%) (2). Es frecuente que haya historia familiar (herencia aún no aclarada; mutaciones en cromosoma 1 (gen PTOS1), 8 (gen ZFH4), y cromosoma X) (4) con otros miembros afectados. No evoluciona con la edad. Aunque todavía no está clara su etiopatogenia (causa miopática vs neuropática) se ha relacionado con una disgenesia grasa o fibrosa del músculo elevador del párpado superior (MEPS) (4), alterando su contractilidad y capacidad de relajación, siendo característicos la ausencia del surco/pliegue palpebral, la deficiente función del músculo elevador y el retraso del párpado superior en la mirada hacia abajo (1). Normalmente se presenta de forma aislada, pero puede aparecer en el contexto síndromes (Displasia frontonasal, síndrome de Noonan), aunque éstos son raros (2).

### Asociada a debilidad del músculo recto superior

Ptosis congénita de causa miogénica que asocia hipofunción del músculo recto superior (RS), dado el origen embrionario común MEPS y RS. Se presentará como ptosis + déficit de elevación del ojo afecto, con fenómeno de Bell deficiente (1).

### Síndrome blefarofimosis (BPES) (anomalía orbito-palpebral congénita)

Síndrome raro que se caracteriza por ptosis bilateral (moderada-severa) + hendidura palpebral corta (blefarofimosis) + epicanto inverso + telecanto + hipoplasia del puente nasal y reborde orbitario superior ± ectropión lateral del párpado inferior (1). La etiopatogenia de este síndrome reside en la presencia de una órbita anómala (eje vertical > eje horizontal) con una disposición anómala del músculo orbicular de los párpados (2), por lo que frecuentemente asocia entropión congénito y anomalías de la vía lagrimal (5). Se han descrito casos esporádicos o familiares (herencia AD, mutaciones en genes FOXL2 (BPES tipo I y II) y gen UBE3B (BPES con discapacidad intelectual)) (5). Es frecuente

la asociación con otras anomalías sistémicas: auriculares, frontales, osteomusculares, infertilidad por fallo ovárico (BPES tipo I) (4), pubertad tardía, microcefalia, o retraso mental; o como una entidad dentro de síndromes específicos (2).

### Síndrome de fibrosis congénita de los músculos (CFEOM)

Síndrome incluido dentro de los llamados «trastornos desinervacionales craneales congénitos» (5) que conlleva la sustitución del tejido muscular por tejido fibroso con afectación variable de uno o varios de los músculos extraoculares y del MEPS (tres formas clínicas) (1). La ptosis puede ser uni- (CFEOM tipo 3) o bilateral (CFEOM tipo 1 y 2). Suele existir historia familiar con expresividad variable (patrón de herencia AD en CFEOM tipo 1 y 3, AR en CFEOM tipo 2) (4). Presentación clínica como ptosis + oftalmoplejia externa con test de ducción forzada positiva (1).

### Ptosis sincinética (Sincinesia párpado-mandibular de Marcus Gunn)

Resultado de una inervación anómala del MEPS por fibras motoras de la rama mandibular del V par craneal (V3) (5). Puede haber historia familiar, aunque lo más frecuente es que aparezca de forma esporádica. La presentación clínica es muy característica: ptosis palpebral uni- o bilateral, con retracción del párpado al masticar, sonreír o mover la mandíbula hacia el lado contrario al ojo afecto («guiño mandibular») (3,5). Pueden presentar reflejo oculo-cardíaco aumentado.

### Síndrome de DUANE

Alteración en la embriogénesis del nervio/núcleo del VI pc (abducens). El músculo recto lateral (RL) recibe inervación motora por fibras provenientes del III pc. Estrabismo con limitación del movimiento horizontal + falsa ptosis por retracción del globo ocular y estrechamiento de la hendidura palpebral en la aducción del ojo afecto (1,3).

### Parálisis congénita III par craneal

Hipodesarrollo del núcleo/fibras motoras del III pc (oculomotor) de causa desconocida (1). Grado variable de ptosis + estrabismo por afectación de la motilidad ocular, sin afectación pupilar. Puede presentarse aislada o asociada a otras alteraciones neurológicas (sincinesias oculomotoras, crisis convulsivas, hemiplejía) (1).

### Ptosis aponeurótica simple

Ptosis congénita no miogénica que se presenta con buena función del MEPS, sin retraso del párpado superior en la mirada hacia abajo, y el surco/pliegue palpebral más alto (1).

## PTOSIS ADQUIRIDAS

### Neurogénicas

Por afectación de rama superior del III pc o de la cadena simpática (Síndrome de Horner) o casos de regeneración aberrante del III pc (ptosis + movimientos anómalos (elevación) del PS con los movimientos oculares) (2).

### Miogénicas

Iatrogénicas (colirios, uso lentes de contacto rígidas, toxina botulínica), miastenia gravis (ptosis bilateral variable con fenómeno de fatiga y empeoramiento al final del día ± oftalmoplejía), distrofia del MEPS aislada o sindrómica (oftalmoplejía externa progresiva-síndrome de Kearns-Sayre, distrofia muscular oculofaríngea, distrofia miotónica de Steinert) (2).

### Mecánicas

En relación con procesos inflamatorios, hematomas o tumores palpebrales (neurofibromas plexiformes, hemangiomas capilares, ...), cicatrices conjuntivales (1).

### Traumáticas

Mecanismo de producción múltiple (1).

## EXPLORACIÓN OFTALMOLÓGICA EN LA PTOSIS INFANTIL

**Anamnesis.** Muy importante preguntar a los padres por antecedentes o historia familiar de ptosis (formas congénitas), momento exacto de aparición (congénita vs adquirida) y evolución (posibilidad de mejoría en formas sincinésicas), antecedentes traumáticos o quirúrgicos (2).

**Exploración externa.** Aporta información que puede orientar el diagnóstico etiológico. Importante valorar la posición de la cabeza/cuello (tortícolis mentón arriba para dejar libre el eje visual), la posición de las cejas (cejas arqueadas por contracción del músculo frontal), la forma de las hendiduras palpebrales (epicanto, telecanto, posición párpado inferior), posibles asimetrías craneofaciales (plagiocefalia o craneosinostosis, fascies sindrómica), descartar heterocromía de iris y alteraciones pupilares (anisocoria); y posibles sincinesias con la masticación, sonrisa o movimientos de mandíbula.

### Evaluación de la ptosis

**1. Estática-grado o severidad:** medida de la distancia entre el margen del párpado superior - reflejo pupilar de la luz (DMR 1) (normal  $\geq 4$  mm). En niños pequeños o no colaboradores se puede tomar como referencia la pupila para esta determinación (1):

**Leve:** margen del PS coincide en el **borde superior de la pupila**, es decir, se sitúa 2 mm por debajo de su posición normal.

**Moderada:** margen del PS **cubre parcialmente la pupila**, es decir, se sitúa 3-4 mm por debajo de su posición normal.

**Severa:** margen del PS **sobrepasa la línea media de la pupila** (afectación eje visual), representa > 4 mm de caída del párpado respecto a su posición normal.

Posibilidad de utilizar la medida de la altura vertical de la hendidura palpebral (normal = 9-11 mm, variaciones por sexo) para determinar el grado de ptosis en las formas bilaterales (1), pero en niños no se suele usar porque muchas veces es difícil que mantengan relajado el músculo orbicular, produciendo un falso estrechamiento de la hendidura palpebral. En lactantes la distancia interpalpebral suele ser mayor, con una hendidura palpebral casi circular (1).

**2. Dinámica-función del músculo elevador (FEPS):** medida de la excursión que realiza el párpado superior desde la mirada inferior a la mirada extrema arriba, sin mover la cabeza y bloqueando la acción del músculo frontal (normal = 9-15 mm). Cuanto menor sea la amplitud del movimiento mayor será el grado/severidad de la ptosis (2):

- FEPS **buena:** excursión 10-15 mm.
- FEPS **moderada:** excursión 5-9 mm.
- FEPS **deficiente:** si excursión < 5 mm.

**3. Altura del surco/pliegue palpebral:** ausente o disminuido en ptosis miogénicas (3), surco palpebral más alto en ptosis aponeuróticas (1).

**4. Fenómeno de Bell:** se relaciona con el riesgo de queratopatía por exposición tras la cirugía (hipocorrección quirúrgica programada) (1,2).

**5. Alteraciones de la motilidad ocular extrínseca/Función del músculo RS:** descartar posible déficit de elevación del ojo afecto en ptosis congénitas ya que asocia fenómeno de Bell deficiente (1,2). Si estrabismo asociado a la ptosis que precise corrección quirúrgica: primero corregir el estrabismo y después el párpado (1).

**6. Tono del músculo orbicular:** riesgo de lagoftalmos postoperatorio.

**7. Fotografías (1).**

**8. Refracción bajo cicloplejia:** descartar siempre la presencia de defectos refractivos en el ojo afecto (astigmatismo alto). La principal causa de ambliopía en la ptosis congénita unilateral es la refractiva por anisometropía (3).

### Tratamiento de la ptosis infantil

El manejo de la ptosis CONGÉNITA comienza con la correcta determinación de su etiología. Es necesario determinar en qué medida la visión se puede ver afectada por la posición del párpado, la presencia de estrabismo o defectos refractivos altos (5).

1. Corrección óptica del defecto refractivo, si existe, en gafas de porte continuado. Siempre en niños > 4 años, individualizar cada caso entre los 2 - 4 años.
2. Oclusiones con parches del ojo no afecto (o del mejor ojo en caso de ptosis bilateral) a partir de los 6 meses de edad. Pauta de oclusiones: 2 horas al día de

forma preventiva en niños < 1 año, después individualizar en función de la edad y severidad de la ptosis.

3. Tratamiento quirúrgico: La indicación de cirugía y cuándo hacerla vendrá determinada fundamentalmente por el grado de afectación de la visión por la posición del párpado (severidad de la ptosis - interferencia del eje visual) (5) y la edad del paciente:
  - Ptosis **leve** SIN astigmatismo alto, estrabismo ni tortícolis manifiesta: se considera la cirugía con una finalidad estética (5), por lo que se intenta esperar a que el niño  $\geq 5$  años dada la falta de desarrollo de estructuras anatómicas, la dificultad para el cumplimiento de los cuidados postoperatorios, y la dificultad para obtener mediciones exactas en la evaluación preoperatoria en edades más tempranas (2). Se deben realizar controles periódicos de la agudeza visual y refracción hasta el momento de la cirugía (5).
  - Ptosis **moderada-severa o severa** CON afectación del eje visual, astigmatismo alto, ambliopía o tortícolis importante: se debe indicar la corrección quirúrgica de la ptosis lo antes posible (5). Relativa menor urgencia de la cirugía en niños menores de 6 meses de edad al no presentar todavía sedestación espontánea.

En el manejo de las ptosis ADQUIRIDAS: lo primero es el tratamiento del problema/enfermedad de base, y seguidamente corrección quirúrgica de la ptosis residual si precisa, debiendo esperar un tiempo suficiente de evolución ( $\geq 6$  meses) (2).

### Técnicas y procedimiento quirúrgico

Tener en cuenta los requerimientos de una anestesia general en la cirugía de la ptosis en edad pediátrica sin posibilidad de ajuste intraoperatorio de la altura del párpado, y la dificultad de conseguir una perfecta simetría con el otro ojo (2). Muy importante en el examen preoperatorio evaluar: grado de ptosis, función músculo elevador, altura del surco palpebral, presencia de lagoftalmos y fenómeno de Bell (5).

En el niño la elección de la técnica quirúrgica dependerá de la **edad** y la **severidad** de la ptosis, ya que en niños pequeños o poco colaboradores la medida de la función del elevador puede no ser precisa (conferencia de Dra. Ester Casas); aunque también son factores a tener en cuenta el grado de experiencia y nivel de seguridad del cirujano (4) con la técnica:

- Ptosis severa y edad < 4 años: **Suspensión al frontal (SF)** o **Flap frontal (FP)**.
- Ptosis moderada y edad  $\geq 4$  años: **Resección de la aponeurosis del músculo elevador (REVA)**.
- Ptosis leve (esperar edad > 12 años): **Resección del músculo de Müller (RMC)** (conjuntivo-müllerectomía).

En la cirugía de la ptosis en edad infantil son muy importantes los cuidados postoperatorios por la menor movilidad del párpado intervenido y el lagoftalmos nocturno: lubricación ocular frecuente con lágrimas artificiales en colirio o gel durante el día, y ungüentos o pomadas durante el descanso nocturno ( $\pm$  punto de Frost) (2,4).

## MALFORMACIONES PALPEBRALES CONGÉNITAS

**Entropion congénito.** Anomalía en la disposición del músculo orbicular que cabalga sobre el tarso del párpado, produciendo inversión del borde palpebral (3) y de las pestañas. Se debe a un desarrollo inadecuado de la aponeurosis retractora inferior. Precisa corrección quirúrgica por el riesgo de queratopatía.

**Epiblefaron.** Pliegue horizontal de tejido redundante formado por piel y músculo orbicular pretarsal que se extienden por encima del borde palpebral (3), sin modificar la posición de éste, produciendo verticalización de las pestañas. Se presenta de forma aislada, y tiende a involucionar espontáneamente con la edad.

**Epicantus cutáneo.** Pliegue cutáneo vertical en forma de semiluna, que se extiende desde el párpado superior y/o inferior sobre el canto medial (3), con ocultamiento de la esclera nasal (pseudoendotropía). Corrección quirúrgica en caso de pliegues epicantales grandes o muy prominentes.

**Colobomas palpebrales.** Defecto de espesor –parcial o total– del párpado generando una escotadura triangular por ausencia de tejido a ese nivel. No se asocian a otros colobomas oculares (3). En el párpado superior (mediales) aparecen de forma aislada. En el párpado inferior (laterales) frecuentemente asociados a anomalías sistémicas (síndrome de Treacher Collins). Necesidad de corrección quirúrgica precoz si riesgo de exposición corneal (3).

**Anquiblefaron congénito.** Adherencias entre el borde del párpado superior e inferior resultantes de una reabsorción incompleta del tejido mesenquimal que une ambas crestas apicales palpebrales en el desarrollo embrionario. Puede ser TOTAL (de un extremo a otro de la hendidura palpebral) en cuyo caso suele asociar anomalías importantes del globo ocular, o FILIFORME (hebras o puentes de tejido entre ambos párpados) (3). Se debe realizar sección de las adherencias de forma precoz al nacimiento.

## RESUMEN

El manejo de la blefaroptosis en la edad pediátrica comienza con una correcta determinación de su etiología, debiendo diferenciar entre causas de ptosis congénita y adquirida. En su diagnóstico es muy importante la anamnesis, la inspección/exploración externa de la cara, y la exploración oftalmológica que debe incluir además del examen detallado de la ptosis, una refracción bajo cicloplejia para descartar astigmatismo alto inducido. La indicación de cirugía y la elección de la técnica vendrán determinadas fundamentalmente por la severidad de la ptosis y la edad del paciente.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Mateos Sánchez E, Martínez Grau G, Mascaró Zamora F. Cap. 25, Ptosis palpebral. Clasificación y examen de la ptosis. En: Toledano Fernández N. Cirugía palpebral y periocular. España: Sociedad Española de Oftalmología; 2009:187-204.
2. Martín Pérez M, Chamorro Pons M, Salamanca Maeso L, Fernández Guardiola JM, Abelairas Gómez J. Cap. 54, Ptosis palpebral infantil. En: Fonseca Sandomingo A. Actualización en cirugía oftálmica pediátrica. España: Tecnimedia; 2010:631-638.
3. Basic and Clinical Science Course, Section 6. Pediatric Ophthalmology and Strabismus. San Francisco: American Academy of Ophthalmology; 2014-2015:195-201.
4. SooHoo JR, Davies BW, Allard FD, Durairaj VD. Congenital ptosis. *Surv Ophthalmol.* 2014 Sep-Oct; 59(5):483-492. Review.
5. Marenco M, Macchi I, Macchi Ia, Galassi E, Massaro-Giordano M, Lambiase A. Clinical presentation and management of congenital ptosis. *Clinical Ophthalmol.* 2017; 11:453–463. Review.



**PREGUNTA TIPO TEST**

(pulse en la flecha para comprobar las respuestas)

- 1. Niño de 18 meses que presenta ptosis leve párpado superior del ojo derecho con heterocromía de iris. En la exploración es fundamental valorar por sus implicaciones diagnósticas en este síndrome:**
  - a. Posibles sincinesias con el movimiento mandibular.
  - b. El tamaño de las pupilas para descartar anisocoria con miosis normorreactiva derecha.
  - c. La excursión del párpado superior desde la mirada superior a la inferior.
  - d. La posición o altura del párpado inferior del ojo derecho.
  - e. La posición de la ceja por la compensación del frontal y el riesgo de lagofthalmos.
  
- 2. Un lactante de 2 meses de edad presenta un hemangioma capilar en párpado superior del ojo derecho generando asimetría de la hendidura palpebral respecto al ojo contralateral:**
  - a. Se trata de una ptosis de causa mecánica.
  - b. La presión del párpado sobre el globo ocular puede inducir astigmatismo refractivo.
  - c. La medición de la excursión del párpado superior determinará si existe lagofthalmos.
  - d. Existe riesgo de ambliopía estrábica por desplazamiento del globo ocular.
  - e. Presentará un alto riesgo de ambliopía ametrópica por acortamiento de la longitud axial.

**3. Respecto a la ptosis palpebral infantil:**

- a. El manejo de la ptosis infantil comienza por la correcta determinación de su etiología debiendo diferenciar entre formas congénitas y adquiridas.
- b. La forma más frecuente de ptosis congénita resulta de una disgenesia del músculo elevador y se caracteriza por un pliegue palpebral alto más evidente en la mirada inferior.
- c. El síndrome de Duane exotrópico es consecuencia de una inervación anómala del músculo recto medio por ramas aberrantes del núcleo abducens.
- d. En ptosis congénitas con déficit de elevación del ojo afecto deberá realizarse una hipocorrección quirúrgica programada.
- e. La indicación de cirugía depende de la edad y de la función del músculo elevador.