

Comunicación corta

Coristoma epibulbar en el Síndrome de Goldenhar: ¿cuándo tratar para evitar la ambliopía?

Epibulbar Choristoma in Goldenhar syndrome: when to treat to prevent amblyopia?

Alejandra Tapia¹, Pilar Merino², Patricia Pérez¹, Pablo Javier Mazagatos¹,
Pilar Gómez de Liaño¹

Sección de Motilidad Ocular y Neuro-Oftalmología, Departamento de Oftalmología,
Hospital Gregorio Marañón, Madrid, España

Resumen

Objetivo/Métodos: El Síndrome de Goldenhar se caracteriza por ser una enfermedad polimalformativa congénita debido a un desarrollo aberrante del primer y segundo arco branquial. Los hallazgos oculares más frecuentes incluyen el coristoma epibulbar, coloboma, microftalmia, anoftalmia, nistagmus, anisocoria, estrabismo y catarata, las cuales pueden generar ambliopía por privación, anisometropía, defectos refractivos altos y/o supresión. **Resultado/Conclusiones:** Presentamos un caso de un Síndrome de Goldenhar con un quiste dermoide epibulbar en limbo esclerocorneal que generaba astigmatismo irregular progresivo. Se muestra el estudio oftalmológico, tratamiento quirúrgico y evolución clínica.

Palabras clave: Síndrome de Goldenhar, quiste dermoide, ambliopía.

Summary

Objective/Methods: Goldenhar syndrome is a rare congenital defect characterized by an anomalous development of the first and second branchial arches. Common ocular manifestations include epibulbar choristoma, coloboma, microphthalmia, anophthalmia, nystagmus, anisocoria, strabismus and cataract, which can lead to deprivation amblyopia, anisometropia, high refractive errors and/or suppression. **Result/Conclusions:** We present a case of Goldenhar syndrome with a dermal epibulbar cyst located in the corneal limbus, which caused high and progressive irregular astigmatism. In this report we show its clinical management, surgical treatment and clinical evolution.

Key words: Goldenhar syndrome, dermoid cyst, amblyopia.

Introducción

El Síndrome de Goldenhar, también llamado displasia óculo-aurículo-vertebral, corresponde a una enfermedad polimalformativa congénita

debido a un desarrollo aberrante del primer y segundo arco branquial, de etiología desconocida (1).

Presenta un amplio rango de manifestaciones cráneo-faciales y vertebrales, siendo las

¹ MD, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, Spain.

² MD, PhD, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, Spain.

más comunes la asimetría facial, anomalías del pabellón auricular y alteraciones oculares como el quiste dermoide epibulbar. Su incidencia es de 1 de cada 25.000 nacidos vivos (1), con una presentación mayor en varones (3:2) y afectación asimétrica (70%) (2).

Los hallazgos oculares incluyen fundamentalmente el coristoma epibulbar (quiste dermoide 75%, lipodermoide 50%), coloboma, microftalmia, anoftalmia, nistagmus, anisocoria, estrabismo y catarata (3) los cuales pueden generar ambliopía por privación, anisometropía, defectos refractivos altos y/o supresión.

A propósito de la presentación del siguiente caso clínico de varón portador de quiste dermoide y coloboma completo, se nos plantean diferentes cuestiones en relación al manejo y seguimiento oportuno, para alcanzar un adecuado desarrollo visual y evitar la ambliopía.

Caso clínico

Acude a nuestra consulta un lactante de 4 meses de edad, remitido por el servicio de pediatría con diagnóstico de síndrome de Goldenhar (cariotipo 46 XY, normal), para valoración oftalmológica.

Había presentado una gestación y parto dentro de la normalidad, y los antecedentes familiares para síndrome de Goldenhar eran negativos. Las manifestaciones clínicas de la enfermedad en el paciente eran fístulas preauriculares, quiste epidérmico umbilical, comunicación interauricular tipo ostium secundum, fimosis e infecciones respiratorias de repetición.

A la exploración oftalmológica destacaba la presencia en ojo derecho (OD) de coloboma iridorretinocoroideo a las 6 horas que respeta papila y fovea (fig. 1). En ojo izquierdo (OI) presentaba una masa sólida de 5 mm de diámetro, vascularizada, de tonalidad amarillenta, con presencia de pelos en su superficie y ubicada a nivel de limbo esclero-corneal ínfero-temporal, sugerente de quiste dermoide.

A la edad de 4 años se constata una mejor agudeza visual corregida (MAVC) de la unidad en OD y de 0,4 en OI (Pigassau a 5m). No pre-

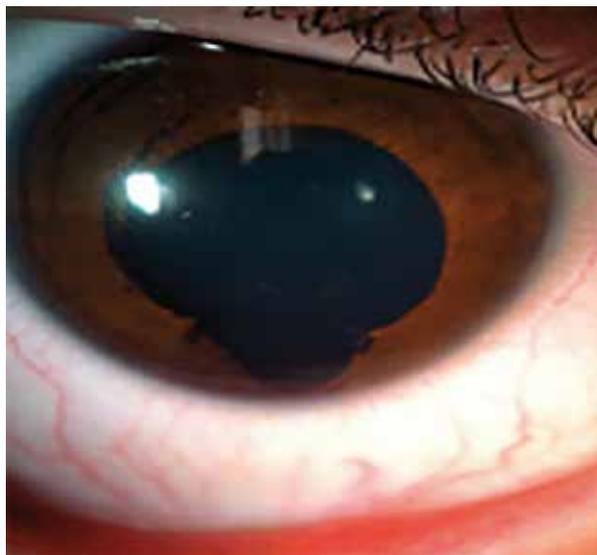


Figura 1. Coloboma completo a las 6 horas, componente iridiano OI.

sentaba alteraciones en las pruebas de motilidad ocular intrínseca, ni extrínseca y Cover Test normal. Las pruebas de estereopsis por la corta edad del paciente no eran fiables. El quiste dermoide invadía 2 mm de córnea con un diámetro total de 6 mm. La autorrefractometría mostraba en OD: +5.00 +2.5 a 96° y en OI: +4.00 +5.0 a 49°. Se realizó corrección óptica y oclusiones alternantes (Pauta:5/1, OD/OI).

Se realizaron revisiones bianuales hasta los 10 años, cuando presentaba una MAVC de la unidad en OD y 0,2 en OI; el quiste dermoide había aumentado su diámetro hasta los 7 mm e invadía 3mm la superficie corneal (fig. 2). La autorrefractometría era en OD: +4.25 +2.00 a 95° y en OI +3.50 +6.50 a 47°, con una topografía corneal que corrobora el astigmatismo irregular elevado (fig. 3). Se solicitó un estudio de imagen con tomografía axial computarizada de órbita, la cual descartó el compromiso orbitario.

Ante el aumento del tamaño de la lesión, junto con la disminución de agudeza visual y astigmatismo elevado en OI se decide extirpación quirúrgica de la lesión. El informe anatómo-patológico confirmó el diagnóstico de quiste dermoide limbar.

El paciente continuó con controles periódicos presentando a la edad de 11 años recidiva del quiste dermoide en limbo corneal de OI. La

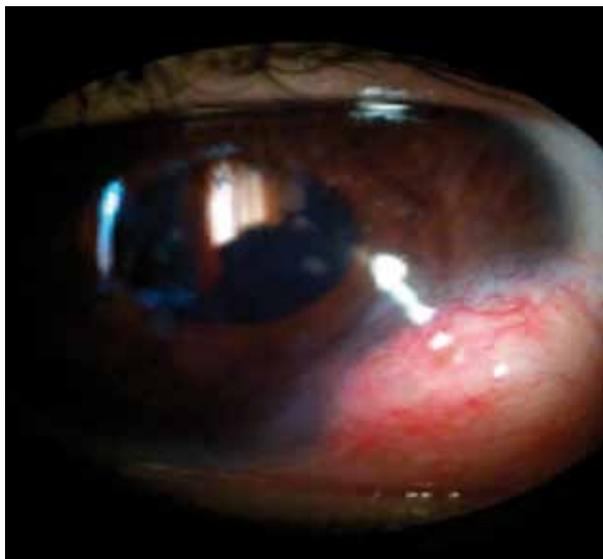


Figura 2. Quiste dermoide epibulbar OI.

MAVC era de 0,3 (Snellen a 6 m) con una autorrefractometría en OI de +3.50 +4.75 a 48°, que se corrigió ópticamente.

Discusión

El quiste dermoide epibulbar, según su localización, puede provocar un astigmatismo irregular de difícil corrección óptica, lo que ocasiona un defecto refractivo alto, anisometropía, ambliopía por privación y supresión con afectación de la estereopsis.

El tratamiento del quiste puede consistir en observación periódica o en resección quirúrgica,

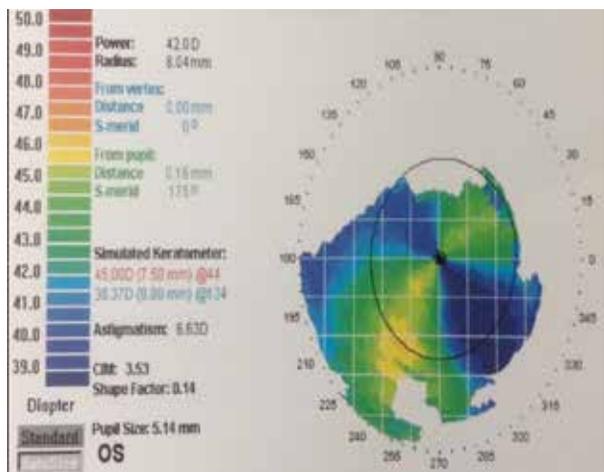


Figura 3. Topografía corneal OI.

dependiendo del tamaño y del compromiso corneal o estructuras de cámara anterior del ojo (4). A su vez, el manejo del astigmatismo secundario podría tratarse con corrección óptica y oclusiones alternantes durante la etapa de inmadurez visual. Si presentase un astigmatismo elevado, irregular y de difícil corrección óptica, se podría recomendar una resolución quirúrgica precoz.

A pesar de optar por un tratamiento quirúrgico precoz, se han de considerar tanto las características del paciente como los aspectos propios del quiste, como pueden ser su tamaño, localización e invasión en profundidad, pues son factores de riesgo de recidiva. El empleo de pruebas de imagen la OCT de segmento anterior y BMU nos permiten delimitar el borde inferior de la lesión con el fin de procurar una metódica planificación quirúrgica (4).

Al tratarse de una patología congénita se debe tener en consideración las manifestaciones oftalmológicas de forma precoz y valorar cómo éstas pueden afectar el desarrollo visual normal, teniendo en cuenta que el sistema visual alcanza la maduración casi completa en los primeros tres años de vida, persistiendo una cierta plasticidad entre los 3 y los 8 años.

Agradecimientos

Fotos cortesía de Azucena Baeza Autillo, MD, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, Spain.

Bibliografía

1. Vendramini S, Richieri-Costa A, Guion-Almeida ML: Oculo auriculo vertebral spectrum with radial defects: a new syndrome or an extension of the oculoauriculovertebral spectrum? Report of fourteen Brazilian cases and review of the literature. *Eur J Hum Genet* 2007, 15: 411-421.
2. Kokavec R: Goldenhar syndrome with various clinical manifestations. *Cleft Palate Craniofac J* 2006, 43: 628-634.
3. Hartsfield JK: Review of the etiologic heterogeneity of the oculo-auriculovertebral spectrum (Hemifacial Microsomia). *Orthod Craniofac Res* 2007, 10: 121-128.
4. Merino M^{PL}, Belmonte Martin J., Belmonte Martínez J., Rodrigo F.: Manejo del quiste dermoide corneal. *Acta estrabológica* 2014, 43(2).