

# Microftalmos posterior con pliegue papilomacular: informe de un caso

VIVIANA WAISMAN, PABLO LARREA

## RESUMEN

**OBJETIVO:** Describir un caso de microftalmos posterior con pliegue papilomacular, cuadro poco frecuente que puede encontrarse en pacientes con alta hipermetropía.

**MÉTODOS:** Presentamos el caso de un paciente varón de 7 años, incluyendo: historia clínica, examen oftalmológico, ecometría, queratometría, ecografía, fondo de ojo y OCT.

**RESULTADOS:** La agudeza visual corregida era 20/160 AO. Refracción: AO +14 (alta hipermetropía). PIO: 12 mmHg AO. El segmento anterior era normal AO. Queratometría promedio: AO 50,5 D. Largo axial: OD: 16,66 mm, OI: 16,72 mm. Ecografía B, AO: segmento anterior normal, cavidad vítrea "corta". Fondo de ojo: pliegue retinal macular. OCT: pliegue de neuroepitelio retinal con pequeños quistes de retina.

**CONCLUSIONES:** El microftalmos posterior es una entidad que debe sospecharse y reconocerse en pacientes con alta hipermetropía. Se confirma mediante biometría ocular. Su adecuado manejo es fundamental para mejorar y mantener la visión de estos pacientes.

**PALABRAS CLAVE:** miopía alta, microftalmos posterior, pliegue falciforme papilomacular.

## Posterior microphthalmos with papillomacular fold: a case report

### ABSTRACT

**PURPOSE:** To describe a case of posterior microphthalmos with papillomacular fold. This is a rare condition that can be found in highly hyperopic patients.

**METHODS:** This ocular syndrome is described in a 7-year-old boy. We present his medical history, ophthalmic examination, and the following studies results: biometry and B-scan ultrasonography, keratometric readings, fundus images, and OCT examination.

**RESULTS:** Best corrected visual acuity was: 20/160 OU. Refraction: +14 OU (high hyperopia). IOP: 12 mmHg OU. Biomicroscopy: Normal anterior segment OU. Mean keratometric readings: 50,2D OU. Axial length: OD: 16.66 mm; OS: 16.72 mm. B-scan ultrasonography: normal anterior segment with "short" vitreous cavity. Fundoscopy: papillomacular fold. OCT examination: neuroepithelial retinal fold, with a few small retinal cysts.

**CONCLUSIONS:** Posterior microphthalmos is a rare ocular condition that should be considered in highly hyperopic patients and confirmed by ocular biometry. The correct diagnosis is crucial for the establishment of the appropriate management to improve or maintain visual acuity in these patients.

**KEY WORDS:** High hyperopia, posterior microphthalmos, papillomacular retinal fold.

**M**icroftalmos es el término utilizado para definir a un ojo que es "congénitamente más pequeño que lo normal", tomando como límite de medida dos desviaciones estándar debajo de lo esperado para la edad<sup>1</sup> o un diámetro antero-posterior menor de 20 mm en adultos<sup>2-3</sup>. Esta malformación con compromiso tisular variable puede ser producida por numerosas causas. Se reconocen tres tipos básicos de microoftalmia<sup>4</sup>.

1. Pura (o nanoftalmos): habitualmente bilateral, con globo ocular pequeño que contiene un cristalino de tamaño normal, propenso al cierre angular y a efusiones uveales.

2. Simple: ojo pequeño y de estructura normal uni o bilateral, asociado con anomalías sistémica en 50% de los casos (rubéola congénita, síndrome alcohólico fetal).

3. Compleja: ojo pequeño y malformado (coloboma, persistencia de la vasculatura fetal, anomalía de Peters) con impedimento visual variable en su severidad (de leve a no visión de luz).

En 1983 se publicó una serie de 5 casos con una forma especial de microftalmos en ojos de aspecto normal por conservarse el diámetro corneal y el tamaño de todo el segmento anterior dentro de los rangos poblacionales promedio, pero con una cavidad vítrea anormalmente pe-

Autor responsable:  
Dra. Viviana Waisman  
Cátedra de Oftalmología  
Facultad de Medicina,  
Universidad Católica de Cuyo,  
wwaisman@speedy.com.ar

queña, con alta hipermetropía y con un pliegue visible en el área macular. Fue denominado “microftalmos posterior con pliegue papilomacular y alta hipermetropía”<sup>5</sup>, dando entidad propia a este cuadro descrito antes en 1975 como un caso de “microftalmos bilateral sin microcórnea con pliegue papilomacular inusual”<sup>6</sup>. La mayor serie de casos recopilada hasta el momento se publicó en el 2002<sup>7</sup>. El trabajo presentaba 18 casos, diez hermanos entre sí de 5 familias distintas y 8 casos esporádicos<sup>7</sup>. La búsqueda realizada en PubMed reveló otros diez casos descritos en otras siete publicaciones<sup>8-13, 15</sup>.

El objetivo de este trabajo es presentar un caso de microftalmos posterior con pliegue retinal y alta hipermetropía, describiendo sus características clínicas y exámenes complementarios y se analizan los casos publicados previamente.

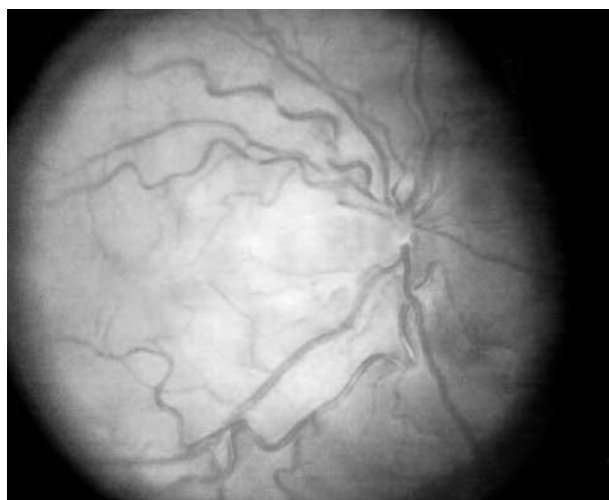


Figura 1. Retinografía del ojo derecho.

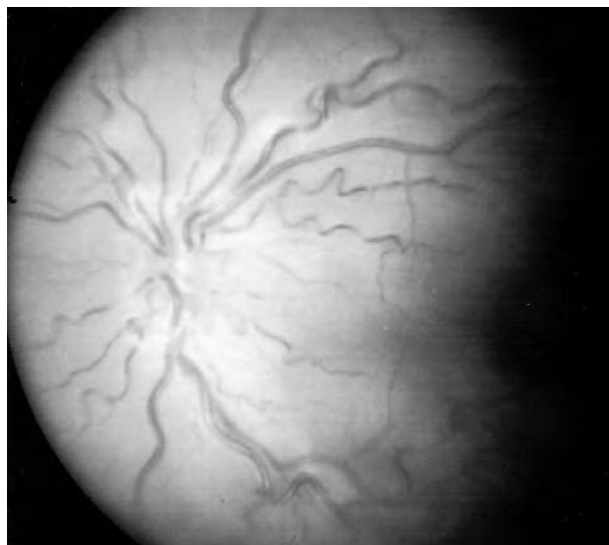


Figura 2. Retinografía del ojo izquierdo.

## Material y métodos

Informe del caso de un paciente al que se le realizó examen oftalmológico completo y los siguientes exámenes complementarios: retinografía, ecografía, tomografía de coherencia óptica y biometría (queratometría y ecometría). Las características del caso aquí comunicado se comparó con las manifestaciones y resultados de estudios complementarios en las publicaciones previas de esta enfermedad.

## Informe del caso

Paciente varón de 7 años de edad al que su maestra de escuela le detectó una severa dificultad visual. El niño no tenía antecedentes hereditarios de importancia ni historia de consanguinidad paterna.

Al examen oftalmológico externo ambos ojos se encontraban alineados con motilidad ocular conservada y aspek-

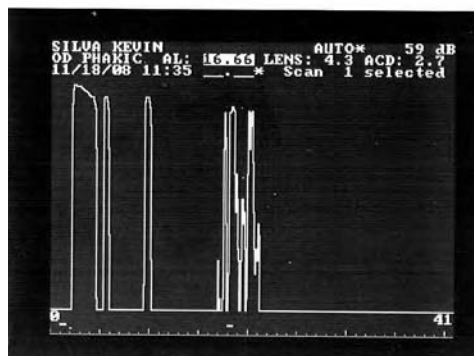
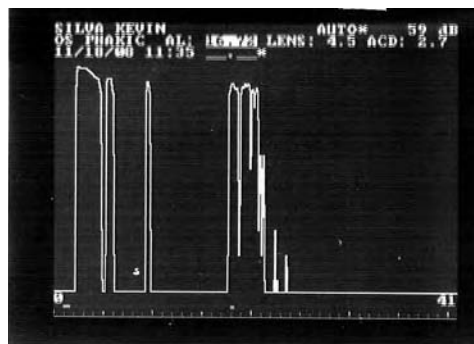


Figura 3. Ecometría (modo A) de ambos ojos.

to normal. Su agudeza visual era bultos en ambos ojos y mejoraba a 20/160 con esférico +14,00. El examen biomicroscópico mostró un segmento anterior de aspecto totalmente normal en ambos ojos. La presión intraocular era de 12 mmHg en ambos ojos. La queratometría promedio era de 50,5 dioptías en ambos ojos.

En el fondo de ambos ojos se observó papila congestiva, vasos dilatados y tortuosos y un pliegue en el área macular de color amarillento (“pliegue papilomacular”).

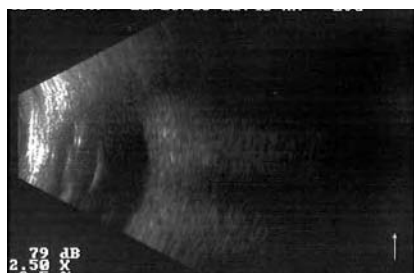


Figura 4. Ecografía (modo B) del ojo derecho.

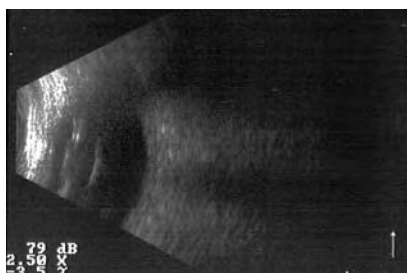


Figura 5. Ecografía (modo B) del ojo izquierdo.

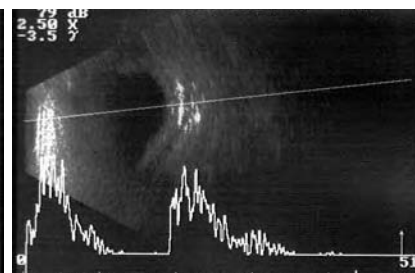


Figura 6. Ecografía (modo B) de la pared ocular engrosada OD.

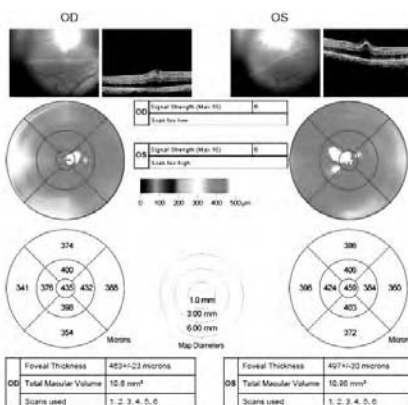


Figura 7. OCT de ambos ojos. Imagen mapa macular.

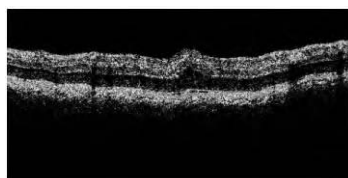


Figura 8. OCT corte vertical (90°) del ojo derecho.

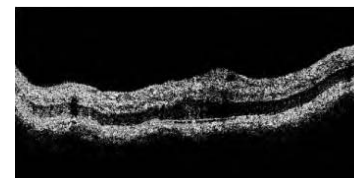


Figura 9. OCT corte 30° del ojo derecho.

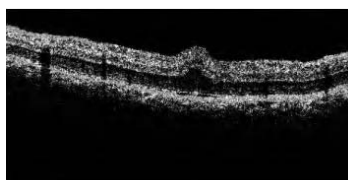


Figura 10. OCT corte vertical (90°) del ojo izquierdo.

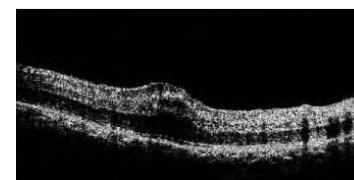


Figura 11. OCT corte 330° del ojo izquierdo.

### Examen ultrasonográfico

Los resultados de la ecometría (modo A) reveló: OD, largo axial 16,66 mm, profundidad de cámara anterior 2,7 mm, diámetro anteroposterior del cristalino 4,3 mm; OI, largo axial 16,72 mm, profundidad cámara anterior 2,7 mm; diámetro anteroposterior del cristalino 4,5 mm.

Mediante ecografía modo B se observó en ambos ojos un globo ocular pequeño a expensas de la cavidad vítrea, segmento anterior de medidas normales y engrosamiento esclerocoroideo (o de la pared ocular en el segmento posterior) difuso.

### Tomografía de coherencia óptica (OCT)

En ambos ojos se observó un engrosamiento retinal difuso con un espesor retinal promedio de 390 micrones en los 6 mm centrales, mucho más severo en el área foveal (OD = 463 ± 23 micrones, OI = 497 ± 30 micrones). En la zona central se identificó un pliegue macular horizontal que comprometía a la retina neurosensorial, respetando el epitelio pigmentario. Además se evidencian algunos pequeños quistes de retina.

### Discusión

El caso presentado en este trabajo tiene todas las características originalmente manifestadas para el “microftalmos posterior con pliegue papilomacular y alta hipermetropía” descrito por Spitznas en 1983<sup>5</sup>.

Nuestro paciente no presentaba antecedentes familiares de importancia ni se pudo comprobar consanguinidad paterna. Sin embargo, en casos publicados anteriormente se sospechó herencia autosómica recesiva<sup>5,7</sup> y por ser éste un caso aislado, la misma no puede descartarse.

En el examen externo estos pacientes no llaman la atención por el tamaño de sus ojos, ya que el diámetro corneal, tamaño y aspecto del segmento anterior son normales<sup>10</sup>.

Es probable que desarrollen una profunda ambliopía si esta alta ametropía pasa inadvertida en la primera infancia, como en este caso. El paciente aquí presentado tenía sus ojos alineados y al no recibir controles oftalmológicos tempranos de rutina, recién se detectó su disminución visual al comenzar su escolarización. La pobre agudeza visual mejor corregida lograda por este paciente debería explicarse en parte por ambliopía, pero también por la alteración anatómica presente en la mácula de ambos ojos revelada y confirmada por el OCT<sup>5,7,9</sup>.

La característica del microftalmos posterior es la desproporción entre el segmento anterior y el posterior. En este caso observamos córneas de diámetro normal, muy curvas (queratometría promedio 50,5 D en ambos ojos) que podría representar un mecanismo de compensación del largo axial posterior no desarrollado. Las longitudes axiales de cada uno de los globos oculares (OD, 16,66 mm y OI 16,72 mm) están muy por debajo del promedio emétrico (23,37 mm)<sup>5,7,10,14</sup>. Esta disminución está dada a

expensas de la cavidad vítrea, cuyo largo fue en el OD 9,66 mm y 9,52 mm en el OI para un promedio emetrópico de 15,26 mm<sup>5,7,10,14</sup>. El estudio ultrasonográfico de estos ojos (ecografía modo B) permite mostrar con claridad esta desproporción y revela también un engrosamiento de la pared posterior del globo (engrosamiento esclerocoroideo) habitual en estos casos<sup>7</sup>.

El examen del fondo de ojo muestra el clásico aspecto congestivo de la retina hipermetrópe, a lo que se suma la presencia en ambos ojos de un pliegue amarillento horizontal en el área macular correspondiente al pliegue papilomacular descrito para esta entidad<sup>5-13</sup>. No se encontró ninguna otra anomalía de las descritas en la bibliografía tales como áreas de isquemia, cambios pigmentarios, retinosquiasis, agujeros y efusión uveal<sup>5,7</sup>.

La tomografía de coherencia óptica demostró en ambos ojos una retina difusamente engrosada en la que se identificó un pliegue horizontal en el área macular que incluyó solo a la retina neurosensorial sin afectar al epitelio pigmentario retinal. En el área del pliegue se observaron además algunos pequeños quistes en la retina. Estos hallazgos son similares a los previamente descritos en la literatura<sup>14</sup>.

En síntesis, el microftalmos posterior con pliegue papilomacular y alta hipermetropía es una entidad muy poco frecuente, que es fácilmente pasada por alto por el aspecto normal del segmento anterior de estos pacientes. Para descubrirla se la debe sospechar y confirmar con exámenes complementarios que deben incluir la biometría ocular. El diagnóstico adecuado y temprano, estricto seguimiento y manejo apropiado, son indispensables para mejorar o mantener la visión de estos pacientes. Se debe realizar tratamiento de la ambliopía y estar atento de posibles complicaciones a largo plazo como las efusiones uveales descritas en la literatura.

## Referencias

1. Elder MJ. Aetiology of severe visual impairment and blindness in microphthalmos. *Br J Ophthalmol* 1994; 78: 332-4.
2. Weiss AH, Kousseff BG, Ross EA, Longbottom J. Simple microphthalmos. *Arch Ophthalmol* 1989; 107: 1625-30.
3. Ayala-Ramírez R, Graue-Wiechers F, Robredo V, Amato-Almanza M, Horta-Diez I, Zenteno JC. A new autosomal recessive syndrome consisting of posterior microphthalmos, retinitis pigmentosa, foveoschisis, and optic disc drusen is caused by a MFRP gene mutation. *Mol Vis*. 2006; 12: 1483-9.

4. Olitsky S, Nelson L. Ocular developmental anomalies. En: *Duane's Ophthalmology*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2000. Foundations of clinical ophthalmology, v. 3, cap. 53.

5. Spitznas M, Gerhe E, Bateman JB. Hereditary posterior microphthalmos with papillomacular fold and high hyperopia. *Arch Ophthalmol* 1983; 101: 413-7.

6. Boynton JR, Purnell EW. Bilateral microphthalmos without microcornea associated with unusual papillomacular retinal fold and high hyperopia. *Am J Ophthalmol* 1975; 79: 820-6.

7. Khairallah M, Messaoud R, Zaouali S, Ben Yahia S, Ladjimi A, Jenzri S. Posterior segment changes associated with posterior microphthalmos. *Ophthalmology* 2002; 109: 569-74.

8. Ryckewaert M, Zanlonghi X, Bertrand-Cuignet H, Constantinides G. High hyperopia with papillomacular fold. *Ophthalmologica* 1992; 204: 49-53.

9. Kida Y, Kurome H, Hayasaka S. Bilateral microphthalmos with poor visual acuity, high hyperopia, and papillomacular retinal folds in sibs. *Jpn J Ophthalmol*. 1995; 39: 177-9.

10. Goldblum D, Mojon DS. Posterior microphthalmos associated with papillomacular fold and high hyperopia. *J Pediatric Ophthalmol Strabismus* 1999; 36: 351-2.

11. Kiratli H, Tümer B, Kadayifçilar S. Bilateral papillomacular retinal folds and posterior microphthalmos: new features of a recently established disease. *Ophthalmic Genet* 2000; 21: 181-4.

12. Kim JW, Boes DA, Kinyoun JL. Optical coherence tomography of bilateral posterior microphthalmos with papillomacular fold and novel features of retinoschisis and dialysis. *Am J Ophthalmol* 2004; 138: 480-1.

13. Tnacheri Ouazzani B, Guedira K, Cherkaoui LO, Ibrahimy W, Daoudi R, Mohcine Z. Bilateral posterior microphthalmos associated with papillomacular fold and severe hyperopia. *J Fr Ophthalmol* 2006; 29: e9

14. Francois J, Goes F: Ultrasonographic study of 100 emmetropic eyes. *Ophthalmologica* 1977; 175: 321-7.

15. Aras C, Ozdamar A, Ustundag C, Ozkan S: Optical coherence tomographic features of papillomacular fold in posterior microphthalmos. *Retina* 2005; 25: 665-7.