

ANOFTALMIA Y MICROFTALMIA

La anoftalmia y la microftalmia son defectos congénitos (presentes al nacer) que afectan los ojos del infante. Estos defectos se producen durante las primeras semanas del desarrollo del feto cuando se forman los rasgos de la cara y pueden presentarse de forma aislada o como parte de un síndrome. Ambos defectos se clasifican de acuerdo a la forma en que se presenten: unilateral cuando solo afecta un ojo o bilateral cuando se afectan los dos ojos.

- **Anoftalmia:** ausencia total de los globos oculares (ojos), lo que puede resultar en ceguera o visión limitada.
- **Microftalmia:** desarrollo incompleto del ojo por lo cual es más pequeño de lo normal.

La prevalencia en Puerto Rico es de menos de 1 por cada 10,000 nacimientos vivos para anoftalmia y de 1 por cada 10,000 nacimientos vivos para microftalmia.

Causas y factores de riesgo

No se conocen las causas exactas para la anoftalmia o microftalmia. En ciertos casos están relacionadas a cambios en los genes o cromosomas. Los siguientes factores de riesgo aumentan la probabilidad de estas condiciones:

- Consumo de ciertos medicamentos durante el embarazo, tales como: Talidomida, (medicamento para tratar ciertas condiciones asociadas con el VIH) o Ácido Retinoico, (es utilizado para tratar el acné).
- Enfermedades infecciosas de la madre durante el embarazo tales como: rubéola, toxoplasmosis, varicela y citomegalovirus.
- Uso de alcohol y drogas.
- Otros factores ambientales tales como: la exposición a los rayos X, los productos químicos, fármacos, pesticidas, toxinas, radiación o virus.

Condiciones asociadas

La anoftalmia y la microftalmia se presentan de forma aislada o asociada a otros defectos de nacimiento, incluso con múltiples anomalías tales como:

- Alteraciones cromosómicas y genéticas (parte de un síndrome, por ejemplo: síndrome de Patau o trisomía 13)
- Catarata congénita (opacidad en el lente del ojo que está presente al nacer)
- Coloboma (condición en que falta tejido del ojo)
- Ceguera congénita
- Glaucoma (presión alta en el ojo que causa daño al nervio óptico)
- Estrabismo (incapacidad de ambos ojos de enfocarse en el mismo punto o moverse al mismo tiempo)
- Ambliopía (reducción funcional de la agudeza visual)

Diagnóstico

El diagnóstico de la anoftalmia y microftalmia se puede realizar durante el embarazo o luego del nacimiento realizando estudios de imágenes o por medio de pruebas genéticas. Durante el embarazo, una ecografía o tomografía computarizada (prueba radiográfica especial) puede permitir que se identifiquen los defectos en los ojos. También pueden detectarse con ciertas pruebas genéticas. Durante el examen físico al momento del nacimiento, el médico realiza una evaluación en la estructura y palpación de los ojos a través de los párpados para confirmar el diagnóstico.



Anoftalmia
(CDC/NCBDDD)



Microftalmia
(CDC/NCBDDD)

Cuando la anoftalmia o microftalmia está asociada a síndromes, es necesario una evaluación y consejería genética. El genetista ordenará que se realicen pruebas de cromosomas (cariotipo) y moleculares para comprobar si el diagnóstico se debe a una mutación o un cambio en los cromosomas. Estas pruebas ayudarán a identificar otros diagnósticos que estén relacionados y facilitará conocer la posibilidad de que vuelva a ocurrir.

Tratamiento

No hay un tratamiento para la anoftalmia o microftalmia en donde se pueda crear un ojo o recuperar la visión. Sin embargo, hay alternativas de tratamientos médicos o quirúrgicas que pueden ayudar a los niños con estas condiciones. El propósito de estos tratamientos es estimular el crecimiento adecuado de la órbita (cuenca del ojo). Es necesario que estos niños sea evaluados periódicamente por médicos especialistas tales como:

- Oftalmólogo: se especializa en el cuidado de ojos
- Ocularista: se especializa en prótesis oculares
- Cirujano oculoplástico: se especializa en cirugía de los ojos y su cuenca

El tratamiento se debe comenzar en las primeras semanas de vida. El mismo consiste en colocar un conformador (estructura de plástico semi redonda con orificio) en el ojo, para que la cuenca del ojo y los huesos se desarrollen apropiadamente y den soporte a la cara. Hay casos en que es necesario utilizar expansores además de conformadores para ampliar la cuenca del ojo mientras el infante se desarrolla. Una vez que la cara está desarrollada se puede colocar una prótesis ocular para mejorar la estética, pero esto no restaura la vista.

Complicaciones a largo plazo

Los niños con anoftalmia o microftalmia tienen problemas con la visión. Sin el tratamiento adecuado, los niños con estas condiciones podrían presentar problemas en el desarrollo de algunas partes de la cara.

Servicios

Los servicios de terapia e intervención temprana para los bebés con estas condiciones son esenciales para su desarrollo y calidad de vida. Estos servicios van dirigidos a estimular y fortalecer su desarrollo. Los infantes con anoftalmia y microftalmia necesitan desarrollar destrezas de dirección, orientación y movilidad.

Para más información:

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, División Niños con Necesidades Médicas Especiales, Secretaría Auxiliar de Salud Familiar y Servicios Integrados, Departamento de Salud. Tel: (787) 765-2929, extensiones: 4591, 4571 y 4587
E-mail: defectoscongenitos@salud.pr.gov



Referencias:

- Botto, L., Carey, J., Casell, C., Colarusso, T., Cragan, J., Feldkamp, M., Frias, J., Lin, A., Mai, C., Olney, R., Stanton, C. y Siffel, C. (2017). *Appendix 3.1: Birth Defects Descriptions for NBDPN Core, Recommended and Extended Conditions*. https://www.nbdpn.org/docs/Appendix_3_1_BirthDefectsDescriptions_2017MAR24.pdf
- Boyadjiev-Boyd, S.A. (2018). *Anomalías oculares congénitas*. Manual MSD Versión para Profesionales. <https://www.msmanuals.com/es/professional/pediatr%C3%ADa/malformaciones-cong%C3%A9nitas-craneofaciales-y-musculosquel%C3%A9ticas/anomal%C3%ADas-oculares-cong%C3%A9nitas>
- Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC). (2020). *Información sobre la anoftalmía y la microftalmia*. <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/anophthalmia-microphthalmia.html>
- Nacersano March of Dimes. (2019). *Defectos de nacimiento: anoftalmia y microftalmia*. <https://nacersano.marchofdimes.org/complicaciones/anoftalmia-y-microftalmia.aspx>
- Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos-Departamento de Salud de Puerto Rico. (2017). *Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico: Informe Anual 2017*. https://www.estadisticas.pr/files/Inventario/publicaciones/Informe_2017_Defectos%20Congenitos.pdf

Este material es exclusivamente para fines informativos, no debe utilizarse para el diagnóstico o tratamiento de ninguna condición médica. Esta publicación fue subvencionada por el Acuerdo de Colaboración #5NU50DD004945-03-00 de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC). Su contenido es responsabilidad única de los autores y no representa necesariamente la visión de los CDC.