

FOSETA COLOBOMATOSA DEL DISCO ÓPTICO: A PROPÓSITO DE UN CASO.

Juan Guillermo Gaviria, MD*
Carlos Humberto Téllez, MD**
Martha J. Rodríguez, MD***
Hernando Camacho, MD****

Resumen

Objetivo: Reportar un caso de foseta colobomatosa central del disco óptico central con desprendimiento seroso retiniano y revisar la literatura relacionada.

Métodos: Reporte de caso y revisión libre de la literatura.

Resultados: Se describe el caso de una paciente de 15 años con metamorfopsia y cambios del campo visual causados por desprendimiento de retina seroso asociado a foseta del disco óptico. Se resalta el tratamiento de la lesión con láser y su evolución clínica después de un año.

Se realiza una revisión de la literatura relacionada, incluyendo fotografías de los posibles diagnósticos diferenciales en el caso particular de la paciente.

Conclusión: Las fosetas colobomatosas del disco óptico son producto de alteración en el desarrollo embrionario y se relacionan con desprendimiento de retina seroso en la mitad de los casos. Es importante reconocer clínicamente esta entidad y distinguirla de otras patologías congénitas y adquiridas del disco óptico para dirigir adecuadamente el tratamiento.

Palabras clave: foseta del disco óptico, desprendimiento de retina seroso, tratamiento con láser.

* Residente tercer año (2003). Instituto Barraquer de América.

** Departamento de Neurooftalmología, Instituto Barraquer de América.

*** Residente primer año (2003). Instituto Barraquer de América.

**** Departamento de Retina y Vítreo. Instituto Barraquer de América, Bogotá.

Fondo: El ojo derecho se encuentra normal. OI (figura 1): Disco óptico elevado, hiperémico, de bordes bien delimitados. Hay microhemorragias y exudados perimaculares. Halo pálido y elevado correspondiente a la retina peripapilar, vasos bien definidos a la entrada del disco óptico. OCT (figura 2): Defecto profundo del centro de la papila óptica, con elevación de la retina peripapilar. Sonograma: Defecto en el ápice de la papila óptica asimétrico y profundo con inclinación supero-temporal, asociado a levantamiento del área macular. Angiografía fluoresceínica (figura 3): Hipofluorescencia temprana de la parte central del disco óptico, con hiperfluorescencia tardía y tinción de la región peripapilar que se encuentra levantada. Campos visuales (figura 4): Hemianopsia izquierda en OI que respeta el área foveal. Basados en lo anterior se hace diagnóstico de DR seroso peripapilar secundario a fosea congénita central del disco óptico. Se trata con 116 disparos de láser argón verde con diafragma 100-200, intensidad 0.37-0.4, con lo cual cede el DR seroso macular, mejora el campo visual y la AV se mantiene en 1.00 (figuras 5, 6, 7).

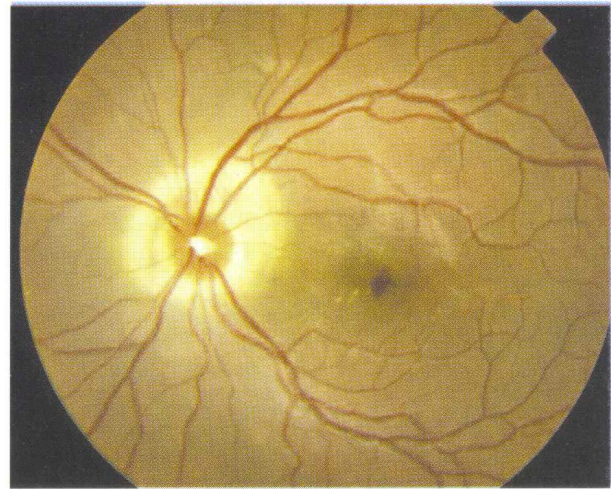


Figura 1. Disco óptico elevado, de bordes bien delimitados. Hay microhemorragias y exudados perimaculares. Halo pálido y elevado correspondiente a la retina peripapilar.

- Región Prelaminar: Constituida por fibras nerviosas que están separadas por una red de astrogli conocida como "células araña". Se estima que esta estructura glial contiene más de la mitad del volumen papilar.
- Lámina Cribosa: Es el tejido conectivo fenestrado que se continúa con la esclera

Revisión de la literatura

Histología y embriología del disco óptico

- *Histología*

La cabeza del nervio óptico se puede dividir en tres porciones:

- Capa Superficial: Compuesta por fibras nerviosas que entran al nervio óptico de todas las regiones de la retina. Está separada del vítreo por la membrana de Elschnig, derivada de astrocitos y que se continúa con la membrana limitante interna de la retina en el margen del disco.

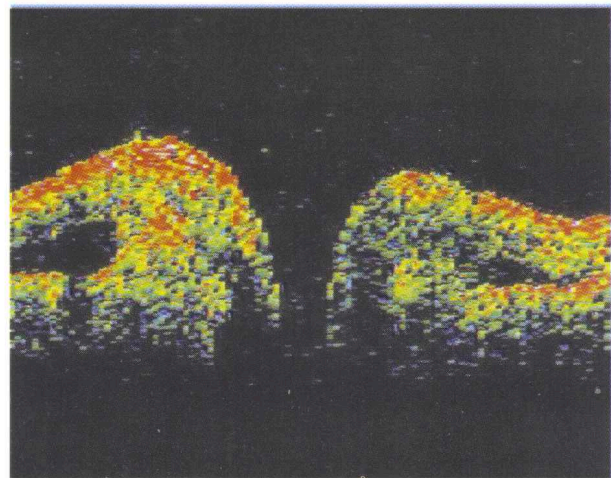


Figura 2. Tomografía Ocular Coherente (TOC): Hay un defecto profundo del centro de la papila óptica, con desprendimiento seroso de la retina peripapilar.

circundante. Provee soporte a los axones de las células ganglionares de la retina en la salida del globo.

- **Embriología**

Alrededor de la tercera semana de gestación, en la región anterior de los bordes neurales, se

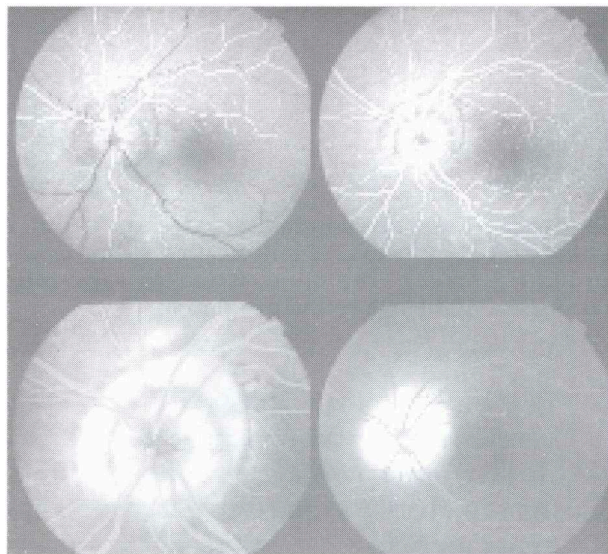


Figura 3. Angiografía fluoresceínica que muestra hipofluorescencia temprana de la parte central del disco óptico, con hiperfluorescencia tardía y tinción de la región peripapilar elevada.

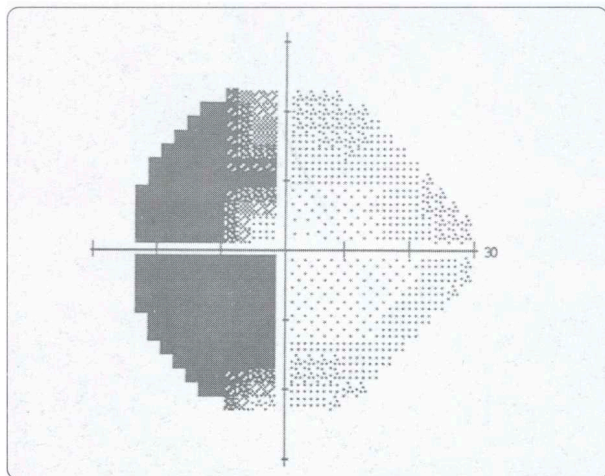


Figura 4. Campo visual 24-2 del ojo afectado muestra hemianopsia izquierda que respeta el área foveal.

profundizan dos fosetas que van a formar la vesícula óptica, compuesta de neuroectodermo que eventualmente dará origen a la retina, al epitelio pigmentario retiniano y al epitelio pigmentario y músculos del iris. La falla en la formación de la vesícula resultará en anoftalmia. Hacia la semana 4 de gestación, la vesícula se invagina de manera que lo que era

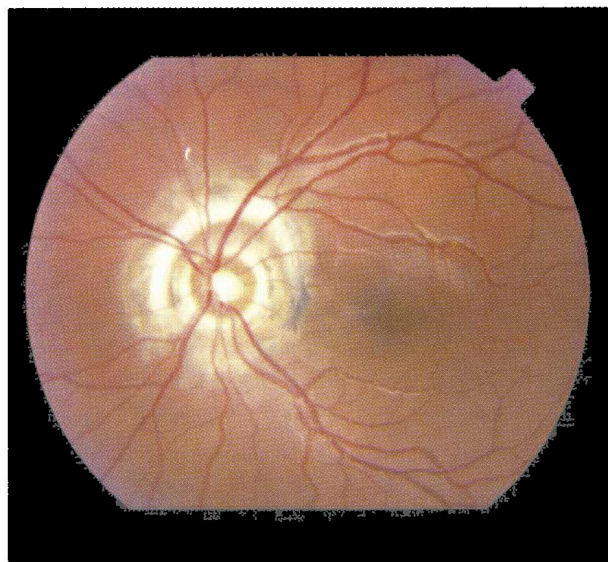


Figura 5. Apariencia oftalmoscópica 2 meses después de la aplicación de láser en la retina peripapilar.

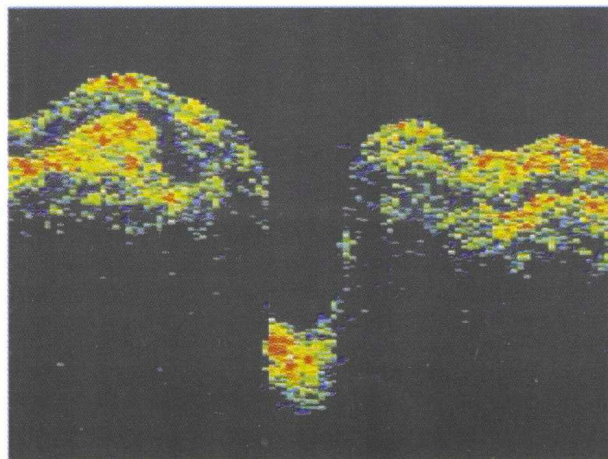


Figura 6. La TOC un año post-láser muestra una disminución de la cantidad de líquido que separa las capas de la retina peripapilar y el descenso de las capas internas desprendidas a una posición casi normal.

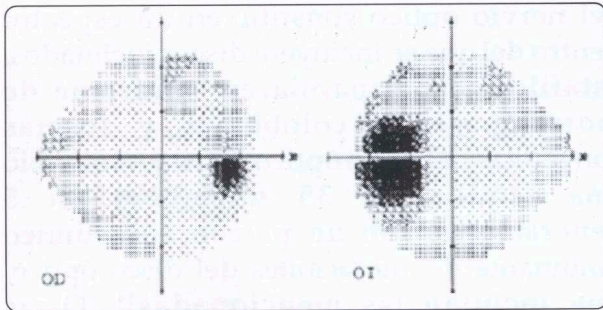


Figura 7. CVAO un año post-láser: En el OD no hay alteración y el OI muestra un agrandamiento de la mancha ciega, pero el defecto hemianópico no está presente.

inicialmente su pared externa se convierte en la pared interna de la concavidad creada por la invaginación. Esta invaginación se conoce como la copa óptica. La pared interna de la copa óptica da origen a la retina, y la pared externa al EPR. La coroides se deriva del mesodermo que encierra la copa óptica. Durante la invaginación de la vesícula óptica, hay un haz que permanece abierto en la parte inferior de la copa óptica: la fisura embrionaria. Esta empieza a cerrarse a la semana 5 de gestación. En el borde superior de la fisura embrionaria, se puede identificar el área donde se desarrollará el N.O., que es la papila primaria epitelial. Ciertos autores creen que las fosetas del nervio óptico se originan de un cierre defectuoso de la fisura embrionaria y otros han pensado que se pueden originar de una diferenciación anormal de las células de la papila primitiva⁵.

Hallazgos oftalmoscópicos

La foseta es una depresión redonda u oval dentro del margen del disco óptico, cuyo color puede variar desde amarillo a grisáceo por la presencia de pigmento. El margen del disco óptico está completo, y la excavación fisiológica puede establecerse con claridad. La base de la foseta puede parecer pulsátil, ya sea por pulsaciones de vasos subyacentes o del espacio subaracnoideo. Su tamaño varía

desde un cuarto a la mitad del diámetro del disco, y su profundidad también es variable². La mayoría de los casos presenta una única foseta por disco, pero pueden existir dos o tres. La atrofia peripapilar coriorretiniana, asociada a cambios del epitelio pigmentario retiniano, se ve en casi todos los casos en los que la foseta es periférica, cerca del margen del disco óptico. Las fosetas son bilaterales en el 10-15% de los casos. El 70% son temporales, el 20% centrales y el resto inferiores, superiores y nasales³.

En el 60% de los casos puede verse una arteria cilioretiniana, que sale de la periferia de la foseta. En otras ocasiones, los vasos retinianos pueden atravesar la foseta, ya sea en la superficie, o profundizándose en el defecto⁶.

Generalmente aparece un desprendimiento seroso de la retina en las fosetas grandes de localización temporal (figura 8). Dentro del desprendimiento se encuentran pequeños depósitos amarillos que representarían macrófagos llenos de pigmento⁷. Ocasionalmente dichos desprendimientos persisten en el tiempo, causando alteraciones significativas de la agudeza visual. Los desprendimientos con frecuencia pueden mejorar espontáneamente pero una vez resueltos, pueden reaparecer. Con el paso del tiempo, la recurrencia de desprendimientos de retina serosos puede dejar secuelas como alteraciones moteadas del EPR y cambios quísticos de la mácula.

- *Historia natural*

Los pacientes con foseta del disco óptico pueden permanecer años sin que se haya establecido un diagnóstico. Usualmente el diagnóstico se realiza porque el paciente busca ayuda cuando su agudeza visual disminuye y presenta metamorfopsia o alguna alteración significativa del campo visual. La mayoría de los diagnósticos se establece en la segunda o tercera década de la vida. En general, presentan agudezas visuales entre

20/40 y 20/60, generalmente en asociación con desprendimiento seroso de la mácula. La pérdida visual puede ser lentamente progresiva o regresar a la normalidad según el curso del desprendimiento. En un estudio realizado por Sobol⁸, durante los seis meses siguientes a la presentación, sus 15 pacientes perdieron 3 ó más líneas de visión. El desprendimiento macular se estima que se presenta en el 50% de los casos. Hay mayor tendencia al desprendimiento macular en las fosetas temporales y de mayor tamaño. Se ha encontrado separación de las capas interna y externa de la retina peripapilar^{9, 10} (figura 8).

Varias teorías intentan explicar la fisiopatología del desprendimiento: Sugar propone la entrada de vítreo líquido a través de un agujero macular al espacio subretiniano¹¹, aunque no es frecuente la asociación con agujeros maculares. Otra posibilidad es exudación de los vasos dentro de la foseta¹², pero muchos pacientes no presentaron evidencia de esto en la angiografía fluoresceínica. Gass sostiene que el líquido cefalorraquídeo sale del espacio subaracnoideo del nervio óptico hacia la foseta⁷ y de allí al espacio subretiniano, pero esto no se ha demostrado ni siquiera con inyecciones intratecales de fluoresceína^{6, 13}. Hoy lo más aceptado es que pase líquido desde el vítreo hacia la foseta y luego al espacio subretiniano. En apoyo de esta teoría se ha demostrado la presencia de desprendimiento del vítreo posterior en el 75% de los pacientes con desprendimiento de retina seroso y foseta del nervio óptico. Lincoff considera posible una comunicación primaria de la foseta con una separación de las capas internas de la retina⁹.

- *Diagnóstico diferencial*

Alteraciones congénitas del disco óptico:

Las alteraciones congénitas que se manifiestan como depresiones o cavidades

del nervio óptico constituyen un espectro dentro del que se incluyen: discos inclinados, estafilomas peripapilares, síndrome de morning glory, colobomas y fosetas congénitas del disco óptico. Slusher describió una familia de 35 miembros en 5 generaciones con un patrón autosómico dominante de alteraciones del disco óptico, que incluían las mencionadas¹⁴. Otras alteraciones congénitas también se han asociado a foseta del nervio óptico¹⁵. Todas estas alteraciones congénitas podrían considerarse como parte del diagnóstico diferencial, aunque las diferencias clínicas son evidentes:

- Discos inclinados y estafilomas peripapilares: Generalmente presentes en pacientes con miopía axial o astigmatismo

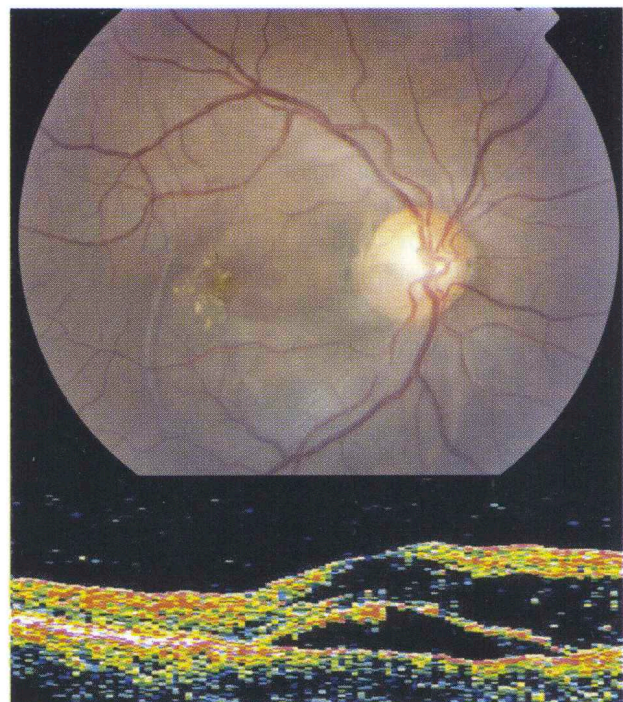


Figura 8. Foseta temporal asociada a desprendimiento seroso de la retina macular. Dentro del desprendimiento se encuentran pequeños depósitos amarillos que representan macrófagos llenos de pigmento. La TOC muestra la separación de las capas interna y externa de la retina desprendida.

congénito significativo. No se asocian a desprendimiento seroso macular como las fosetas. Los discos inclinados se caracterizan oftalmoscópicamente por inclinación inferonasal del disco, con creciente inferior o inferonasal y/o situs inversus. Pueden presentar defectos del campo visual temporal que no respetan la línea media vertical¹⁷.

- Morning Glory (figura 9): Es un disco óptico con excavación en embudo rodeada por un anillo de tejido pigmentario coriorretiniano elevado y cubierto por tejido fibrogliar. Los vasos entran y salen de los bordes en sentido radial. Esta anomalía es más frecuente en mujeres y se presenta con baja agudeza visual².
- Coloboma del nervio óptico (figura 10): Se caracteriza por una excavación blanca y muy bien delimitada que ocupa un disco óptico grande. La excavación está descentrada hacia abajo y el borde neurorretinal inferior está ausente o adelgazado. Puede extenderse hacia abajo e incluir retina y coroides. Es causado por un defecto en el cierre de la fisura fetal¹⁷.

Alteraciones adquiridas del nervio óptico

En general las alteraciones adquiridas del nervio óptico presentan síntomas variados como disminución de la agudeza visual, oscurecimientos visuales transitorios, alteración de la percepción de los colores o dolor e inflamación ocular, que permitirían orientar el examen oftalmológico. Los síntomas de fosea del nervio óptico son pérdida visual, metamorfopsia o alteración del campo visual; en todo caso el examen oftalmoscópico puede hacer pensar en condiciones como papiledema, neuritis óptica, neurorretinitis o neuropatía óptica compresiva.

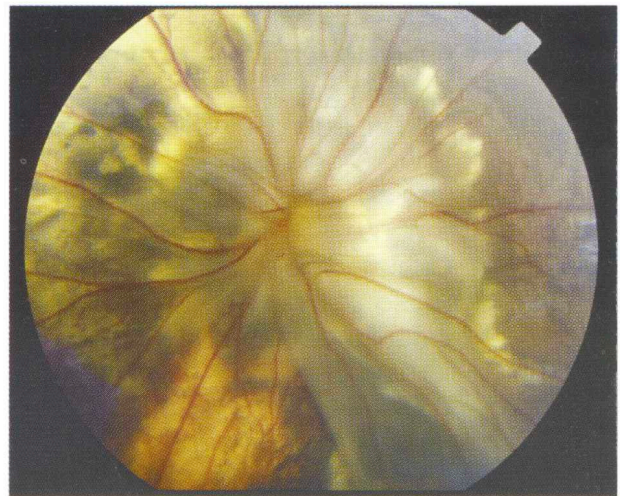


Figura 9. Síndrome de Morning Glory: excavación en embudo rodeada por un anillo de tejido pigmentario coriorretiniano elevado y cubierto por tejido fibrogliar. Los vasos entran y salen de los bordes en sentido radial.



Figura 10. Coloboma del nervio óptico: Se caracteriza por una excavación blanca y muy bien delimitada que ocupa un disco óptico grande. La excavación está descentrada hacia abajo y el borde neurorretinal inferior está ausente o adelgazado.

- Edema de la papila: Una fosea central con desprendimiento seroso peripapilar que eleva la retina como en el presente caso, podría confundirse inicialmente con un disco óptico edematoso. Sin embargo, las

características principales de un disco óptico edematoso (eritema, borramiento de los bordes de la papila, emborronamiento de los vasos) no están presentes (figura 11).

- Neuritis óptica: Se presenta con disminución de la visión y/o alteración de la visión de colores. Oftalmoscópicamente hay un leve edema difuso sin hemorragias, manchas blanco-algodonosas o exudados (figura 12).
- Neurorretinitis: Se asocia a signos inflamatorios como Tyndall y dolor. El nervio óptico presenta franco edema ya sea focal o difuso.
- Neuropatía óptica compresiva: la compresión del nervio óptico por una masa tumoral puede causar su ingurgitación, atrofia (si es crónico) y puede también asociarse a próptosis y a estrabismo.
- *Exámenes paraclínicos*
- Angiografía fluoresceínica: Característicamente se encuentra hipofluorescencia temprana y teñido tardío en el área de la foseta del disco óptico. Cuando existe elevación

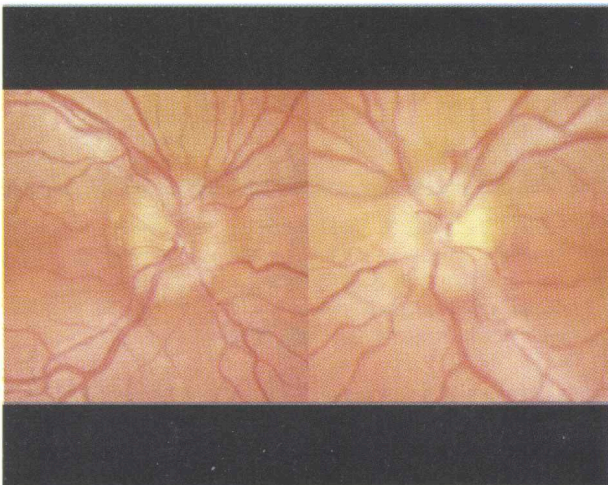


Figura 11. Papiledema: Los dos discos ópticos están edematosos (presentan eritema, borramiento de los bordes de la papila y emborronamiento de los vasos).

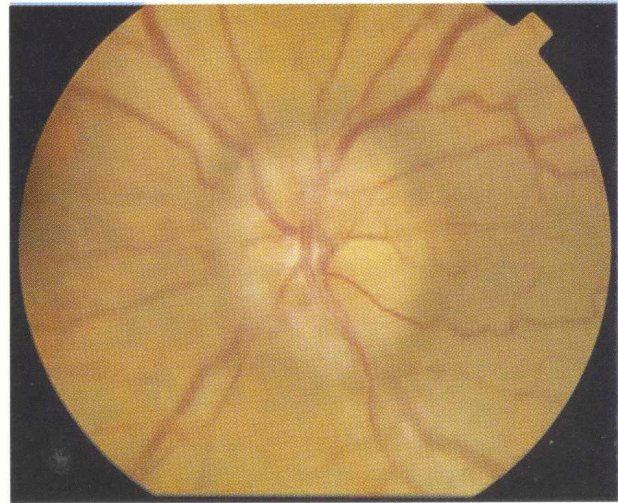


Figura 12. Neuritis óptica: hay un leve edema difuso del disco, sin hemorragias, manchas blanco-algodonosas o exudados.

macular por desprendimiento seroso, se encuentra un área oval o redonda bien delineada de hiperfluorescencia tardía¹⁸.

- Sonograma: El sonograma puede ser de utilidad en la búsqueda de otras alteraciones congénitas asociadas, para descartar masas tumorales retrooculares y en el seguimiento de estos pacientes.
- Campo Visual: Con frecuencia se encuentran escotomas arqueados con agrandamiento de la mancha ciega³ y defectos altitudinales en fosetas de gran tamaño. En asociación con el DR seroso de la mácula se han observado escotomas. La presencia de defectos hemianópicos, como el encontrado en esta paciente, no ha sido reportada en la literatura por nosotros consultada.
- Tomografía Ocular Coherente (TOC): La TOC ha adquirido un valor singular en el diagnóstico y seguimiento de pacientes con desprendimiento seroso de retina asociado a foseta congénita del nervio óptico. Para pacientes tratados con vitrectomía e

inyección de gas o con procedimientos de cerclaje, la TOC ha permitido una valoración objetiva de los resultados quirúrgicos^{19,20, 21, 22}. Gracias a la TOC se ha comprobado in vivo la presencia de la retinosquiasis de las capas internas de la retina, presente bajo los DR serosos asociados a foseta del nervio óptico.

- *Tratamiento*

El tratamiento se reserva para aquellos casos con desprendimiento seroso de retina que causa síntomas o que amenaza con alterar la visión central al avanzar sobre la región macular. La fotocoagulación con láser entre la región de retina desprendida y la retina sana, para evitar el avance del DR ha sido utilizada³. A pesar de que la aplicación de láser disminuye el desprendimiento de retina, la diferencia en la AV entre tratados y no tratados en el largo plazo no se ha podido establecer con claridad mediante estudios clínicos. Para casos que no responden al tratamiento con láser, o para pacientes en los cuales las recurrencias han disminuído notablemente la agudeza visual, o que presentan degeneración quística macular o atrofia del epitelio pigmentario, se ha realizado vitrectomía, taponamiento con gas y fotocoagulación^{23, 24}.

- *Pronóstico*

- En 20 ojos seguidos por 5 años, la AV promedio al final fue de 20/80. Algunos desprendimientos maculares resuelven espontáneamente, mientras que otros persisten años. En general el pronóstico es pobre para los no tratados.⁷

Discusión

Como es usual en casos de foseta del nervio óptico, esta paciente presentó metamorfopsia, que motivó su consulta. Este caso de foseta

central llama la atención por su apariencia oftalmoscópica de desprendimiento seroso peripapilar en 360 grados, conformando un anillo pálido alrededor de la papila. Este hallazgo podría confundirse con edema de la papila pero la ausencia de eritema, la delimitación del margen papilar y la nitidez de los vasos, permiten diferenciarlo. Además de esto, la ausencia de otros hallazgos como pérdida visual, defecto pupilar aferente o alteración en la percepción de colores, permiten empezar a descartar otras patologías (neuritis óptica, neurorretinitis o neuropatía óptica compresiva) que podrían causar edema papilar en una paciente de 15 años. El síndrome de Morning Glory se caracteriza por presentar mala agudeza visual y con frecuencia se asocia a otras alteraciones sistémicas; otros defectos como colobomas del nervio óptico se diferencian por la apariencia oftalmoscópica.

Dada la temprana edad de la paciente y la clara tendencia a la recurrencia de los desprendimientos maculares en pacientes con fosetas del nervio óptico, se consideró mayor el beneficio que el riesgo de tratar. El láser se aplicó sobre el margen del desprendimiento para evitar su extensión macular y la posibilidad de disminución de la visión, a pesar del riesgo que implica una intervención sobre el haz papilo-macular.

Dentro de los exámenes paraclínicos, ha sido de especial importancia la Tomografía Óptica Coherente de línea radial, que nos permitió realizar un corte seccional del nervio para determinar no sólo la presencia de la foseta central, sino el desprendimiento seroso peripapilar. La TOC en correlación con la angiografía nos permitió también establecer la reducción del volumen de desprendimiento después de la aplicación de láser. Es llamativo el cambio en la excavación papilar pre y postoperatoria (0,3 a 0,6). Pensamos que la

reabsorción del desprendimiento seroso produce un aplanamiento en la altura de la papila y restablece el diámetro horizontal de la excavación a su posición original.

En el examen de campo visual observamos una hemianopsia izquierda en el ojo izquierdo. En la literatura consultada, no encontramos ningún patrón similar en el campo visual. Es difícil explicar este hallazgo. Sin embargo un año después del tratamiento con láser, queda solamente un agrandamiento de la mancha ciega, pero el defecto ha disminuído notablemente. Por fortuna, con el tratamiento, el DR seroso cedió, el campo visual mejoró y la AV central se mantuvo en 1.00.

Agradecimientos

A Carolina Acuña por su colaboración con el material fotográfico.

Referencias

1. Sadun AA, Optic Disc Pits and associated serous macular detachment. In Retina. Stephen J. Ryan, editor. Mosby. St. Louis MO 2001.
2. Brodsky M. Congenital Optic Disc Anomalies. Survey of Ophthalmology 1994. 39(2): 89-112.
3. Brown, GC, Shields, JA, Goldberg, RE, : Congenital pits of the optic nerve head. II. Clinical studies in humans, Ophthalmology 1980, 87:51-65.
4. Sugar, HS: Congenital pits in the optic disc with aquired macular pathology. Am J Ophthalmol 1962. 53:307-311.
5. Brown G, Tasman W. Congenital Anomalies of the Optic Disc. Congenital Pits Of the Optic Disc 1983. 97-126. Grune & Stratton. London.
6. Erna E. Kritzinger, Heather M. Beaumont. A Colour Atlas of Optic Disc Abnormalities. Wolfe Medical Publications. Chicago 1987.
7. Sobol WM, Boldi CF, Folk JC, Weingeist TA: Long term visual outcome in patients with optic nerve pit and serous retinal detachment of the macula, Ophthalmology 1990. 7:1539-1542.
8. Lincoff H, Lopez, R, Kreissig I, Yannuzzi L, Cox M, Burton T: Retinoschisis associated with optic nerve pits. Arch ophthalmol 1988. 106:61-67.
9. Lincoff H, Yannuzzi L, Singerman L, Kreissig I, Fisher Y: Improvement in visual function after displacement of the retinal elevations emanating from optic pits. Arch Ophthalmol 1993.111:1071-1079.
10. Sugar HS: Congenital pits in the optic disc. Am J. Ophthalmol 1967.63:298-307.
11. Gass JDM: Serous detachment of the macula secondary to congenital pits of the optic nerve head. Am J Ophthalmol 1967.67:821-841.
12. Gordon R. Chatfield K: Pits in the Optic Disc associated with macular degeneration. Br. J. Ophthalmol 1969.53:481-489.
13. Kalina RE, Conrad WC: Intrathecal Fluorescein for serous macular detachment. Arch Ophthalmol 1976. 94:1421.
14. Slusher MM, Weaver RG, Greven CM, Mundorf TK, Cashwell LF: The spectrum of cavitory optic disc anomalies in a family. Ophthalmology 1989. 96: 342-347.
15. Singerman LJ, Mittra RA. Hereditary optic pit and iris coloboma in three generations of a single family. Retina 2001, 21(3) 273-5.
16. Liu GT, Volpe NJ, Galetta SL. Visual Loss: Optic neuropathies in Neuro-Ophthalmology. Diagnosis and Management. W.B. Saunders 2001. 103-187. Philadelphia.
17. Brodsky MC, Congenital anomalies of the optic disc. In Walsh & Hoyt's Clinical Neuro-Ophthalmology Volume 1. Fifth edition. Williams and Wilkins 1998. 787-788. Baltimore.
18. Theodossiadis GP, Ladas ID, Panagiotidis DN, et al. Fluorescein and indocyanine green angiographic findings in congenital optic disk pit associated with macular detachment. Retina 1999, 19(1) 6-11.
19. Lincoff H., Kreissig I. Optical Coherence tomography of pneumatic displacement of optic disc pit maculopathy. Br. J. Ophthalmol 1998;82:367-372.

20. Lincoff H., Schiff W., Krivoy D., Ritch R. Optical Coherence Tomography of Optic Disc Pit Maculopathy. Am J Ophthalmol 1996. 122, (2). 264-265.

21. Theodossiadis GP, Theodossiadis PG. Optical coherence tomography in optic disk pit maculopathy treated by the macular buckling procedure. Am J Ophthalmol, 2001, 132(2) 184-90

22. Konno S, Akiba J, Sato E, et al. OCT in successful surgery of retinal detachment associated with optic nerve head pit. Ophthalmic Surg Lasers, 2000, 31(3) 236-9.

23. Cox. M, Witherspoon D., Morris RE, Flynn HW Evolving Techniques in the treatment of macular detachment caused by optic nerve Pits. Ophthalmology 1988. 95: 889-896.

24. Todokoro D, Kishi S. Reattachment of retina and retinoschisis in pit-macular syndrome by surgically-induced vitreous detachment and gas tamponade. Ophthalmic Surg, 2000, 31(3) 233-5.