



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACIÓN

ASOCIACIÓN PARA EVITAR LA CEGUERA EN MÉXICO I.A.P.
HOSPITAL "DR. LUIS SÁNCHEZ BULNES"

COLOBOMA PALPEBRAL

TESIS DE POSGRADO PARA OBTENER EL TÍTULO DE
ESPECIALISTA EN MEDICINA (OFTALMOLOGÍA)

PRESENTA:

DRA. ROMINA BALDIVIESO HURTADO

ASESORES:

DRA. LOURDES FERNANDEZ DE ORTEGA BARCENAS

Médico adscrito del servicio de Segmento Anterior

DR. ERICK MENDOZA SCHÜSTER

Médico adscrito del servicio de Segmento Anterior

DR. ERICK OMAR ENCAMPIRA LUNA

Médico adscrito del servicio de Segmento Anterior

JEFE DE ENSEÑANZA

Dr. DANIEL OCHOA CONTRERAS

CIUDAD DE MÉXICO , NOVIEMBRE 2016



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

COLOBOMA PALPEBRAL

DRA. ROMINA BALDIVIESO HURTADO

Residente de tercer año

Email: dra.baldivieso@hotmail.com

Esta revisión fue hecha en la Asociación para Evitar la Ceguera en México, hospital “Dr. Luis Sánchez Bulnes”. Ubicado en calle Vicente García Torres No.46, colonia Barrio San Lucas Coyoacán, CP 04030, México DF; con número telefónico 1084-1400.

AGRADECIMIENTOS

Agradezco a mis padres Luis Fernando Baldivieso y Cristina Hurtado que han sido mi ejemplo a seguir, su amor y apoyo incondicional me ha acompañado día y noche, a cada paso durante todo este camino. A mis hermanas Olivia, Valeria y Natalia Baldivieso por sus consejos y apoyo durante todo este trayecto.

ÍNDICE

	Pág.
Resumen.....	5
Introducción.....	6
Objetivo.....	11
Pacientes y Métodos.....	12
Resultados.....	16
Discusión.....	18
Conclusiones.....	20
Bibliografía.....	21

Resumen

Objetivo: Reportar los hallazgos clínicos y resultado post-operatorio de una paciente con coloboma palpebral, simbléfaron y epidermización corneal en ambos ojos.

Introducción: El coloboma palpebral es una malformación congénita rara, en la cual existe un defecto de espesor completo del párpado, y ocurre por una alteración en el desarrollo de los párpados durante el proceso embriogénico.

Pacientes y métodos: Paciente femenina de 11 meses de edad, con antecedente de cirugía palpebral previa, presenta pérdida de la continuidad que abarca la mitad medial de ambos párpados superiores, cicatrices y simbléfaron que llega hasta la córnea central. Se realizan estudios para descartar síndromes sistémicos. Se somete a reconstrucción palpebral de ambos párpados y se da seguimiento clínico.

Resultados: Se realizó una reconstrucción palpebral con colgajo rotado de Mustardé en ambos ojos. Presentó una buena evolución clínica, sin datos de infección del colgajo y con disminución de la inflamación adecuada durante el seguimiento. A la séptima semana realiza la apertura los colgajos de Mustardé en ambos ojos y posteriormente se envía a la paciente a rehabilitación visual.

Conclusiones: Los colobomas palpebrales tienen una amplia variedad de presentaciones clínicas, por lo cual representan un reto importante para el cirujano oculoplástico. El coloboma palpebral representa una amenaza potencial para la visión en edades tempranas y una marca cosmética significativa más adelante en la vida.

Palabras clave: Coloboma palpebral, párpados, reconstrucción palpebral, colgajo rotado de Mustardé.

Introducción

El coloboma palpebral fue descrito por primera vez por Jacques Guillemeau en 1585, es una rara alteración en el desarrollo palpebral que se presenta en 1 de 10000 nacidos vivos.^{1,2}

El desarrollo embriogénico de los párpados inicia como una proliferación del ectodermo superficial a las 4ta – 5ta semana de gestación. Durante el segundo mes se pueden distinguir los párpados superior e inferior como pliegues cutáneos indiferenciados que rodean al mesénquima procedente de la cresta neural. Posteriormente el mesénquima mesodérmico infiltra los párpados y se diferencia la musculatura palpebral. Los pliegues de los párpados crecen uno hacia el otro, así como lateralmente. Comenzando cerca del canto interno, los bordes de los pliegues se fusionan aproximadamente a las 10 semanas de gestación (Imagen 1). A medida que los pliegues se adhieren entre sí, continua la evolución de las pestañas y de las glándulas. El musculo orbicular se condensa en el pliegue durante la semana 12. Las adhesiones de los párpados desaparecen gradualmente a finales del quinto mes, coincidiendo con la secreción de sebo por las glándulas sebáceas y la cornificación del epitelio superficial. Finalmente, entre el tercer y sexto mes de gestación, se desarrollan los anejos de los párpados y las unidades pilosebáceas a partir de invaginaciones de células epiteliales hacia el mesénquima subyacente. Cualquier alteración que ocurra en este complejo proceso embriogénico, puede alterar la formación normal de cualquier estructura de los párpados.^{3,4,5}

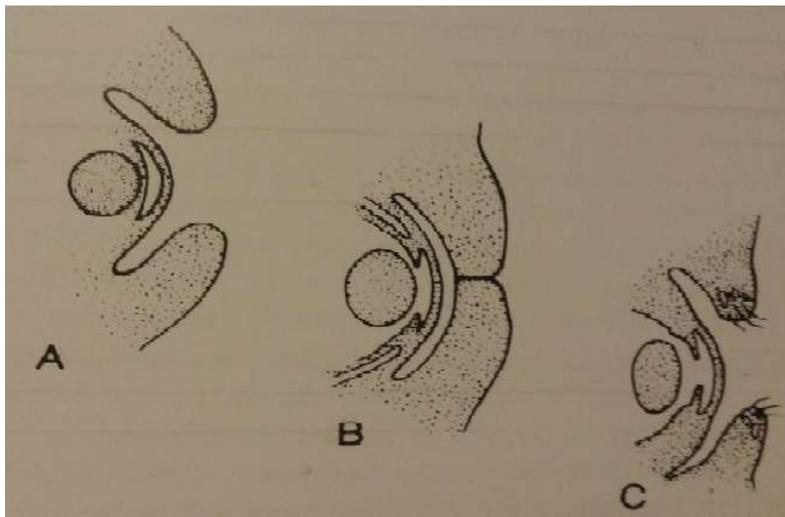


Imagen 1 Desarrollo de los párpados

A. 7ma semana: Los pliegues de los párpados superior e inferior crecen sobre el ojo.

B. Los párpados se fusionan durante la 8va a 10ma semana de gestación.

C. Los párpados se abren gradualmente desde el 5to hasta el 7mo mes.

Obtenido de Fundamentals and Principles of Ophthalmology 2012-2013
(3)

La palabra coloboma (koloboma) proviene de origen griego, la cual significa mutilado o reducido.^{1,6} El coloboma palpebral es una malformación congénita, la cual ocurre por una alteración en el desarrollo de los párpados durante el proceso embriogénico.^{1,4,5} La causa exacta no se conoce, sin embargo existen diferentes teorías, dentro de las cuales se menciona que es

un defecto de la hendidura facial, que intervienen factores intrauterinos como bandas amnióticas, inflamación, disminución de la circulación placentaria, influencias mecánicas y anomalías del sistema vascular, los cuales se sugieren que son factores involucrados en el desarrollo del coloboma palpebral.^{1,4}

Existe un defecto de espesor completo del párpado, este puede ser único o múltiple, unilateral o bilateral, más frecuentemente en el párpado superior en el tercio medio, y cuando se presenta en el párpado inferior es más frecuente en el tercio lateral. Generalmente tienen una forma triangular y varían en tamaño, se pueden presentar desde una indentación pequeña hasta prácticamente la ausencia de todo el margen palpebral.^{1,4,6,7} Este se puede encontrar aislado o asociado a otras malformaciones oculares, faciales o sistémicas. Entre las oculares destacan el quiste dermoide, quiste lipodermoide, queratocono, coloboma de iris y la microftalmia. En cuanto a los sistémicos, en su mayoría síndromes de primer y segundo arcos branquiales, los cuales incluyen al síndrome de Goldenhar, Treacher-Collins, síndrome de Delleman y la Displasia fronto-nasal, otros síndromes menos asociados incluyen al síndrome de Fraser y síndrome de coloboma-lipoma nasopalpebral.^{1,4,5,8} En el caso de los colobomas de párpado superior, estos pueden presentar exposición corneal y desarrollar queratitis por exposición, con síntomas de superficie ocular y daño corneal por exposición.^{1,4,5,7,8}

El diagnóstico es clínico y se debe descartar alteraciones sistémicas o síndromes asociados. Se puede solicitar una ecografía en caso que no se pueda visualizar las estructuras oculares por opacidad de medios, para descartar otros defectos oculares asociados.^{1,5,7}

Los síndromes más frecuentemente asociados son:

-Síndrome de Goldenhar: Fue descrito por el Dr. Robert J. Gorlin en 1963. Este síndrome es el segundo tipo de malformación craneofacial más frecuente e involucra los derivados del primer y segundo arco branquial. La incidencia puede variar en 1 en 3,500 a 1 en 5,600 recién nacidos vivos. La expresión es altamente variable, y puede manifestarse de manera leve y casi imperceptible a una manifestación exagerada y compleja.^{9,10}

Las características clínicas que se presentan por lo general son unilaterales, con predominio derecho, con una tasa de predilección masculino:femenino de 3:2.4.⁸ La mayoría de los casos son esporádicos, aunque se han presentado patrones de herencia autosómico-dominantes en el 2 % de los casos. Sus características principales son las afecciones oculares (50%), auriculares (oído y pabellón auricular) en el 65% y vertebrales, de ahí su seudónimo espectro óculo-aurículo-vertebral (OAVS).^{9,10} Las características clínicas que presentan los pacientes, son la microsomía hemifacial, microtia, anotia, apéndices preauriculares, dermoides epibulbares inferotemporales, colobomas del párpado superior, labio y paladar hendido y anomalías vertebrales. También existe afectación del sistema nervioso central, corazón, aparato respiratorio, tracto gastrointestinal y sistema renal.^{9,10}

Existen varias teorías sobre el origen de este síndrome, dentro de las más aceptadas esta la propuesta de Robinson en donde una disrupción vascular afecta las estructuras del primer y

segundo arco branquial en los días de gestación 30-45; la teoría de Ryan et al, sugiere una hemorragia fetal en la región de los primeros y segundos arcos branquiales; Fisher et al demostró un desbalance en la dosis génica del gen BAPX1 en pacientes afectados; otra teoría es la de Van Meter y Weaver que sugieren una migración deficiente de las células de la cresta neural, una formación mesodérmica deficiente y una interacción defectuosa; y, finalmente, la teoría cromosómica propuesta por Kobrynski et al, en donde estudió 13 aberraciones cromosómicas en pacientes afectados por el síndrome de Goldenhar.^{9,10} Con respecto a las teorías teratogénicas en donde el mecanismo de patogénesis se da por la ingesta de fármacos durante el embarazo están el ácido retinoico, la talidomida, la primidona y la cocaína como principales desencadenantes.^{9,10}

Este síndrome puede ser diagnosticado de manera prenatal encontrándose como signos que sugieren dicha patología la presencia de poli u oligohidramnios, microoftalmia, anomalías en el pabellón auricular, asimetría facial, hendiduras faciales, hidrocefalia, encefalocele occipital, hipoplasia cerebelar, defectos en el septum auriculoventricular, hidroureteronefrosis, aplasia radial, ano imperforado, arteria umbilical única y agenesia de pulmón y riñón.^{9,10}

-Síndrome de Treacher Collins: Fue descrito inicialmente en 1846 por Thompson y, posteriormente, por Berry, en 1889, posteriormente el oftalmólogo inglés E. Treacher Collins describió sus características principales en 1900. Después Franceschetti y Klein fueron los primeros en usar la expresión disostosis mandibulofacial y describieron el perfil de los afectados como similar a la cara de los peces o los pájaros. La incidencia es de 1 de cada 25.000 a 50.000 nacidos vivos.¹¹

Está causado por mutaciones en el gen TCOF1 (5q32-q33.1) que codifica para la fosfoproteína nucleolar Treacle, o en los genes POLR1C (6p21.1) o POLR1D (13q12.2), que codifican para las subunidades I y III de las ARN polimerasas. La mutación del gen TCOF1, donde se codifica la proteína treacle, está encargada de la migración de las estructuras de la cara, en especial a las porciones derivadas del primer y segundo arco braquial. La transmisión es autosómica dominante con un 90% de penetrancia y expresividad variable. Las mutaciones en el gen *POLR1C* se heredan de forma autosómica recesiva.¹¹

Clínicamente se caracteriza por un dimorfismo facial, con hipoplasia simétrica y bilateral de los huesos malares y del reborde infraorbitario y de la mandíbula (retrognatia, retrogenia), que conlleva a una mala oclusión dental. También se observan anomalías en la articulación temporo-mandibular que conlleva a una limitación de la apertura bucal de gravedad variable, oblicuidad anti-mongoloide de las fisuras palpebrales y coloboma del párpado inferior en el punto de encuentro entre el tercio externo y medio (69%), con ausencia de pestañas en el tercio externo del párpado inferior. El paladar es ojival, y ocasionalmente se observa paladar hendido. A menudo (60%) se dan anomalías del oído externo, como microtia o anotia, atresia del conducto auditivo externo, y anomalías de la cadena de huesecillos, que causan una pérdida de audición.

La inteligencia generalmente es normal. Durante los primeros años de vida, pueden manifestarse dificultades respiratorias y de nutrición debido a la estrechez de las vías respiratorias altas y a la apertura limitada de la boca. ¹¹

El diagnóstico es clínico y puede hacerse en el periodo prenatal mediante ecografía y biopsia de vellosidades coriónicas. Se pueden realizar estudios genéticos para hallar alteraciones del gen TCOF1, aunque estos no siempre resultan positivos. ¹¹

Debido a las múltiples alteraciones en este síndrome se requiere de un tratamiento multidisciplinario con especialistas en diferentes áreas de la salud, como ser neumólogo, nutricionista, oftalmólogo, otorrinolaringólogo, audiología, ortodoncista, cirujano plástico y psicólogo para una valoración y tratamiento integral del paciente. ¹¹

-Displasia frontonasal: Fue descrita por Sedano en 1970, y se refiere a alteraciones limitadas a la cabeza y la cara derivadas de un pobre desarrollo embriológico de la prominencia frontonasal. Es una enfermedad rara de la que solo se han reportado alrededor de 100 casos a nivel mundial desde 1996. Usualmente es esporádica, aunque existen pocos casos familiares reportados. ¹²

Los aspectos genéticos de esta enfermedad no están bien definidos y el modo de herencia no es claro para la mayoría de casos reportados en la literatura. Muestra heterogeneidad genética. Se han descrito casos con alteraciones citogenéticas, específicamente 46 XY, t (8;12) (q22; q21); se ha propuesto como gen candidato el TBX15; existe una forma de displasia frontonasal ligada al X, denominada síndrome craneofrontonasal, cuyo gen causal es el que codifica para el receptor ephir de la tirosina kinasa 1 (EFNB1); mutaciones homocigotas del gen ALX3 causan una forma de displasia frontonasal denominada frontorrinia, mutaciones homocigotas del gen ALX4 causan otra forma asociada a alopecia y anomalías genitales; y recientemente se reportó una forma autosómica recesiva con microftalmia extrema bilateral, hendidura facial oblicua bilateral, paladar hendido completo e hipertelorismo, mapeada en 12q21, donde se encuentra el gen ALX1 (CART1). ¹²

Clínicamente los pacientes presentan hipertelorismo, base nasal ancha, punta de la nariz larga y bífida e implantación de los cabellos en “V” sobre la frente, hipoplasia medio-facial, labio y paladar hendido. Dentro de las anomalías oculares se puede encontrar coloboma palpebral, cataratas y microftalmia. Otras alteraciones son la pérdida de audición conductiva, encefalocele basal y/o agenesia del cuerpo calloso. La mayoría tiene una inteligencia normal. ¹²

-Lipoma nasopalpebral y coloboma: Es un síndrome raro, puede ser esporádico o heredado de forma autosómico dominante. Se presenta de manera unilateral, característicamente con lipoma nasopalpebral y de párpado superior, coloboma de párpados superior o inferior, telecanto e hipoplasia del maxilar. ¹³

-Síndrome de Delleman: Fue reportado por Delleman en 1981. También llamado síndrome oculocerebrocutáneo por sus características clínicas. Es un síndrome raro, esporádico y más frecuente en varones.^{14,15} No se ha determinado la etiología, sin embargo, hay hipótesis que sugieren una mutación esporádica durante la 5ta a 6ta semana de gestación, asociado con un mosaicismo somático que compromete el desarrollo de estructuras del ectodermo. Otros autores sugieren una relación con el cromosoma X, dada su mayor prevalencia en varones.¹⁵ Se caracteriza por agenesia del cuerpo calloso, quistes orbitarios y coloboma palpebral, también presentan alteraciones cutáneas como hamartomas de músculos estriados, papilomas cutáneos múltiples en la región periorbital y aplasia/hipoplasia focal principalmente en el cuello y en la cara. Tienen déficit intelectual y el 50% padece crisis epilépticas. Además, presentan anomalías craneales, vertebrales y costales, así como hendiduras craneofaciales.^{14,15}

Objetivo

Reportar los hallazgos clínicos y resultado post-quirúrgico de un paciente que acudió a la Asociación Para Evitar la Ceguera en México I.A.P. "Hospital Dr. Luis Sánchez Bulnes", a quien se le realizó el diagnóstico de post-operada de coloboma palpebral en ambos ojos con simbléfaron y epidermización corneal en ambos ojos, la cual fue sometida a reconstrucción palpebral con colgajo rotado de Mustardé en ambos ojos.

Pacientes y métodos

Paciente femenino de 11 meses de edad, originaria y residente del distrito federal, quien es traída por sus padres a consulta para valorar una segunda opinión por cirugía de párpados previa. Además, refiere que desde hace 4 meses el párpado se encuentra adherido a la córnea en ambos ojos.

Como antecedentes personales patológicos, destaca una malformación vaginal diagnosticada a los 6 meses de edad, en tratamiento actual con estrógenos locales.

En sus antecedentes no patológicos, la paciente es producto de la tercera gesta, de un embarazo normo-evolutivo, la madre niega complicaciones perinatales y/o ginecobstétricas. Dentro de los antecedentes heredofamiliares, padre con hipertensión arterial y diabetes mellitus en la rama materna. Como antecedentes oftalmológicos, destaca una corrección quirúrgica de coloboma palpebral en ambos ojos a los 3 meses de edad. Refiere que usó conformador durante 2 meses.

A la exploración oftalmológica, la paciente responde a la luz en ambos ojos, presenta nistagmos rotatorio en posición primaria de la mirada, en ambos párpados existe una pérdida de continuidad que abarca la mitad medial del párpado superior, cicatrices y simbléfaron que llega hasta la córnea central en ambos ojos (imagen 2). En ambos ojos se observa la periferia corneal clara, con una zona de metaplasia y queratinización que abarca todo el centro de la córnea (imagen 3). Se alcanza a distinguir la periferia del iris, sin embargo, no se puede valorar el reborde pupilar en ambos ojos por la opacidad corneal. La cámara anterior se encuentra amplia y formada en ambos ojos y el resto de la exploración oftalmológica es no valorable por opacidad de medios.

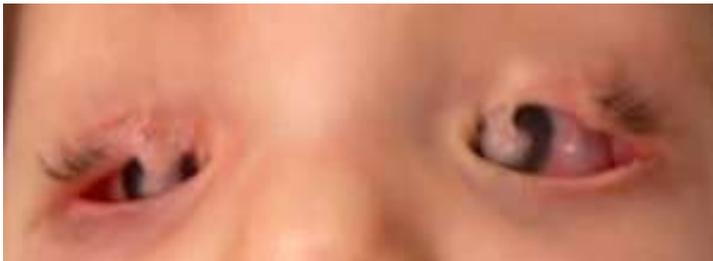


Imagen 2. Foto de frente en la cual observamos la pérdida de continuidad que abarca la mitad medial de ambos párpados superiores, cicatrices y simbléfaron que llega hasta la córnea central.

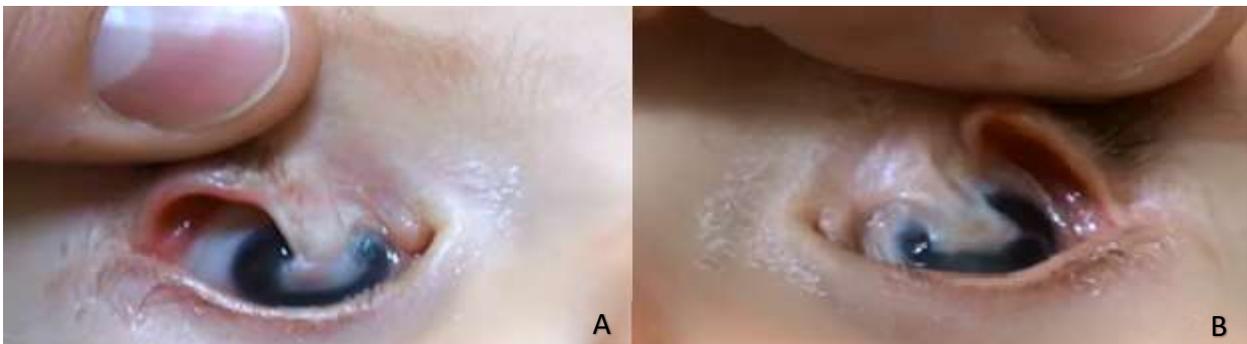


Imagen 3. A (ojo derecho) B (ojo izquierdo): Zona de metaplasia y queratinización que abarca todo el centro de la córnea en ambos ojos.

Se solicita una ecografía modo B para valorar el polo posterior (Imagen 4)

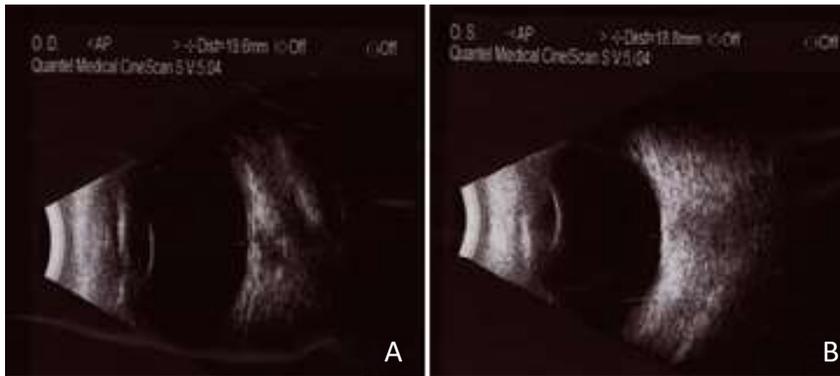


Imagen 4: Ecografía modo B. Ojo derecho (A), ojo izquierdo (B): Globo ocular fáquico de 19.6 mm de eje antero-posterior en ojo derecho y 18.8 en ojo izquierdo, con cavidad vítrea ecosilente y retina aplicada en ambos ojos.

Se envía a la paciente a valoración por el servicio de genética. Los padres niegan consanguinidad. En el árbol genealógico (imagen 5) vemos que la paciente es la primer hija del matrimonio actual de sus padres y es el único caso de coloboma palpebral en la familia. La madre tiene otros 2 hijos aparentemente sanos y el padre un hijo aparentemente sano. La madre presenta cuadros de migraña y el padre diagnóstico de hipertensión arterial, también hay antecedentes de diabetes mellitus tanto en la rama materna como paterna y síndrome de ovario poliquístico en la rama paterna.

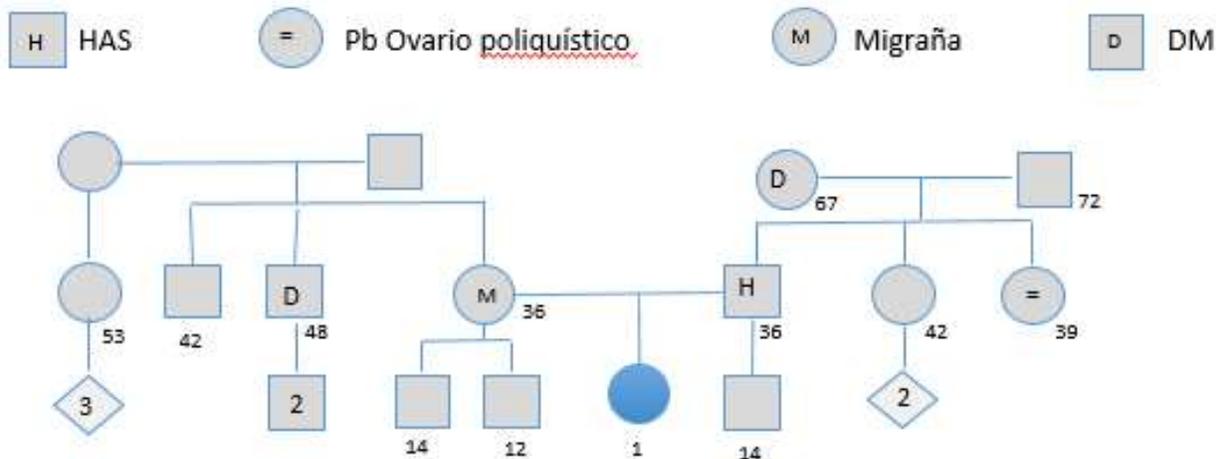


Imagen 5. Árbol genealógico en el cual la paciente (marcada con redondo azul) es el único caso de coloboma palpebral en la familia.

A la exploración física se encuentra una malformación genital con hipoplasia de labios menores, e introito hipoplásico, además de discreta sindactilia cutánea del 2do y 3er orjejo, resto sin alteraciones.

Por el coloboma palpebral más la malformación genital se piensa en un probable Síndrome de Fraser.

Este es un síndrome raro, con herencia autosómica recesiva, el gen causante es el FRAS 1 localizado en el cromosoma 4q21, o el FREM2, localizado en cromosoma 13q13.

Para el diagnóstico se han definido cuatro criterios mayores (criptoftalmos, sindactilia, anomalías genitales y hermanos afectados) y ocho características menores (alteraciones de la nariz, oídos, laringe, fisuras orales, hernia umbilical, agenesia oral, defectos esqueléticos y retraso mental). Para el diagnóstico se requiere de la existencia de, al menos, dos criterios mayores y uno menor, o 1 mayor y cuatro de los menores.

El servicio de genética solicita cariotipo (imagen 6) el cual reporta 46 xx sin alteraciones numéricas ni estructurales y ecografía abdominal para descartar otras malformaciones, la cual se reporta normal, hígado, vesicular, vía biliar y riñones normales y vejiga sin alteración.

La paciente no cumple con los criterios para considerar como diagnóstico el síndrome de Fraser.

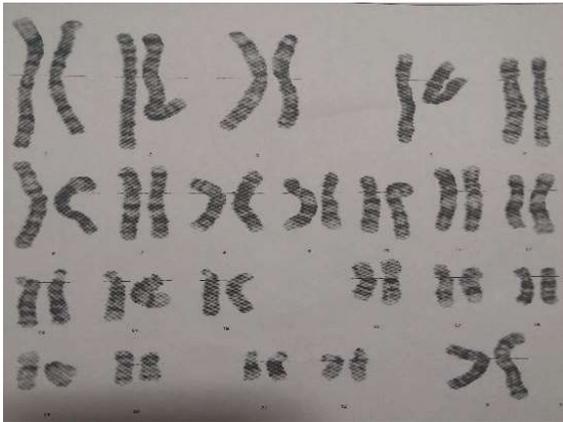
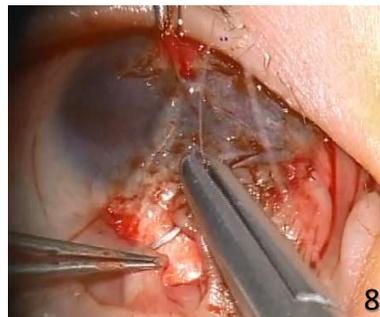


Imagen 6: Cariotipo 46 xx sin alteraciones numéricas ni estructurales.

En este momento tenemos una paciente con diagnóstico de post-operada de coloboma palpebral en ambos ojos, simbléfaron en ambos ojos y epidermización corneal en ambos ojos.

Se programa una reconstrucción palpebral con colgajo rotado de Mustardé en ambos ojos más liberación del simbléfaron para mejorar la estética y función tanto palpebral como visual.

Previa anestesia general, asepsia y antisepsia, se realiza queratectomía (imagen 7) para liberar el simbléfaron de la córnea, este tejido se utiliza para formar la lamela posterior del párpado superior (imagen 8), se termina de liberar el simbléfaron y se toma el colgajo del párpado inferior (imagen 9), este se rota para cubrir el defecto del párpado superior y se afronta al párpado superior (imagen 10), posteriormente se afronta el defecto resultante del párpado inferior (imagen 11). Se realiza la misma técnica en los dos ojos.





Secuencia de imágenes del procedimiento quirúrgico: Imagen 7: Queratectomía para liberación del simbléfaron. Imagen 8: Formación de la lamela posterior del párpado superior con el tejido liberado. Imagen 9: Toma del colgajo del párpado inferior y rotación del mismo para cubrir el defecto del párpado superior. Imagen 10: Se afronta el colgajo cubriendo el defecto del párpado superior. Imagen 11: Afrontamiento del defecto resultante del párpado inferior.

Resultados

La cirugía de reconstrucción palpebral con colgajo rotado de Mustardé y liberación de simbléfaron se realizó sin complicaciones en ambos ojos. Se da seguimiento en el servicio de orbita y oculoplástica del hospital. A los 5 días post-quirúrgico (imagen 12), la paciente se encuentra estable, con el colgajo bien afrontado con signos de inflamación como es esperado, con eritema, pero sin datos de infección ni de rechazo del colgajo. A los 10 días de operada (imagen 13), observamos el colgajo con buena coloración, sin datos de infección ni rechazo, con menos signos de inflamación. A la 6ta semana del post-quirúrgico (imagen 14) observamos el colgajo bien afrontado, con buena coloración, sin datos de infección ni rechazo, ya sin signos de inflamación. A la 7ma semana se decide realizar la apertura de los colgajos de Mustardé en ambos ojos, se retira el exceso de piel y se afronta el defecto con sutura PDS 6.0, (imagen 15) lo cual transcurre sin complicaciones. Posterior a la apertura de los colgajos de Mustardé, observamos que el injerto mantiene una buena coloración, sin datos de infección, con signos de inflamación como es esperado, con eritema, y un punto de frost en ambos ojos (imagen 16).

La paciente presenta una buena evolución, y es enviada al servicio de visión baja para una adecuada rehabilitación visual. En visión baja la paciente toma, rastrea y evade objetos. Se le brinda estimulación constante con luces.

Actualmente, la paciente puede realizar una vida adecuada para su edad, camina sola, corre, no choca con las paredes, reconoce objetos, y se le puede brindar rehabilitación visual, se considera la opción de un trasplante corneal más adelante para una adecuada rehabilitación visual.



Imagen 12: 5to día post-quirúrgico. Se observa el colgajo bien afrontado con signos de inflamación y eritema, pero sin datos de infección ni rechazo.



Imagen 13: 10mo día post-quirúrgico. Colgajo bien afrontado, con buena coloración, sin datos de infección ni rechazo, con menos signos de inflamación.



Imagen 14: 6ta semana post-quirúrgico. Colgajo bien afrontado, con buena coloración, sin datos de infección ni rechazo, ya sin signos de inflamación.



Imagen 15: Apertura de los colgajos de Mustardé en ambos ojos a la 7ma semana.



Imagen 16: Posterior a la apertura de los colgajos de Mustardé, el injerto mantiene una buena coloración, sin datos de infección, con signos de inflamación, con eritema, y un punto de frost en ambos ojos



Imagen 17: Foto clínica comparativa al ingreso al hospital (A) y posterior a la reconstrucción palpebral (B), observamos una mejoría significativa en el aspecto estético y funcional tanto visual como de la función palpebral, ya cubierto el defecto del párpado superior y liberado el simbléfaron del eje visual.

Discusión

El coloboma palpebral es una alteración rara del desarrollo palpebral que comprende un defecto de espesor total del párpado de diferentes tamaños, ocasionado durante el proceso embriogénico de formación palpebral, el cual inicia a la 6ta semana de gestación, y continua su diferenciación estructural hasta la 8va a 10ma semana de gestación, que es cuando finalmente ocurre la fusión palpebral, este proceso permite una interacción compleja de las células mesodérmicas que eventualmente resultan en el desarrollo del párpado superior e inferior, por lo que cualquier alteración durante este proceso puede alterar el desarrollo normal de las estructuras del párpado.^{1,2,4}

Siempre se debe tener en cuenta la asociación del coloboma palpebral con los síndromes sistémicos, en un estudio realizado por Kumar Grover et al, donde estudiaron 51 pacientes con coloboma palpebral, 38 de estos presentaban coloboma de párpado superior, de los cuales 11 tenían síndrome de Goldenhar, 8 casos con coloboma de párpado inferior bilateral, los cuales todos tenían síndrome de Treacher Collins y 5 casos de coloboma palpebral inferior unilateral, los cuales los 5 presentaban síndrome de hendidura facial de diferentes grados.⁷ Esto demuestra que existe una importante asociación del coloboma palpebral con síndromes sistémicos, mayormente cuando se presenta el defecto en el párpado inferior.

El primer tratamiento que debemos ofrecer a los pacientes con coloboma palpebral es para la superficie ocular, recordemos que estos pacientes pueden presentar queratitis por exposición y se debe de manejar con lubricantes, gel lubricante, cámara húmeda y parche oclisor en las noches.^{4,5,7,8}

El tratamiento quirúrgico se debe realizar de manera temprana cuando existe queratitis por exposición, o un defecto mayor a 1/3 del margen palpebral, con el objetivo de asegurar la protección corneal, así evitar daño corneal y ambliopía por privación.^{4,5,7,8} En caso contrario cuando los defectos son pequeños y no hay daño corneal por exposición se debe tratar de manera conservadora, ya que se prefiere retrasar la cirugía hasta que el paciente tenga 3 a 4 años, de esta manera el tejido es más laxo y hay mayor tejido palpebral para la reconstrucción, además el niño puede tolerar mejor la anestesia.^{4,5,7,8,16,17}

En el caso de nuestra paciente, ya se encontraba una gran exposición corneal con simbléfaron y epidermización corneal, lo cual impedía el desarrollo adecuado de la visión, pudiendo ocasionar ambliopía por privación, por lo cual optamos por un tratamiento quirúrgico temprano.

Existen varias opciones quirúrgicas para la reconstrucción palpebral, la decisión se realiza en base al tamaño del defecto y preferencia del cirujano.^{5,6,18}

Para defectos pequeños menores del 25% del párpado o menores de 1/3 de la longitud del párpado, primero se debe regularizar los bordes del defecto y un cierre directo con avanzamiento del tejido horizontal, suele ser la opción más apropiada con buenos resultados estéticos y funcionales, además tiene la ventaja de ser una técnica de 1 solo tiempo quirúrgico.^{2,5,8,17} Para defectos moderados que involucran del 25 al 50% del párpado se sugiere un cierre directo asociado a cantotomía mas cantolisis para relajar la tensión palpebral, o realizar un flap rotado semicircular, que de igual manera es una técnica de 1 solo tiempo quirúrgico.^{2,8,17} En casos de defectos que involucren del 50 - 75% del borde palpebral, pueden ser manejados correctamente con un colgajo semicircular de Tenzel, la cual es una técnica de un tiempo quirúrgico, y para defectos mayores al 75% del borde palpebral deben ser manejados con procedimientos más

complejos como los injertos cutáneo-tarso-conjuntivales, la técnica de Hughes (para defectos del párpado inferior) o la cirugía de Cutler Beard (para defectos del párpado superior) que son técnicas de 2 tiempos quirúrgicos, en las cuales requiere de una oclusión extendida del globo ocular (por 6 o más semanas), teniendo como riesgo el desarrollo de ambliopía en los niños.^{2,4,17} Los injertos tarso-marginales, permiten un reemplazo de las estructuras palpebrales por un tejido idéntico tomado del párpado inferior o del párpado superior contralateral, esta técnica como ventaja no requiere una oclusión prolongada del globo ocular, sin embargo una desventaja es que utiliza un injerto de una zona no afectada.¹⁷

En nuestro paciente se utilizó la reconstrucción palpebral con colgajo rotado de Mustardé, la cual utiliza una porción del párpado inferior, que vendrá siendo el colgajo, el cual se rota y afronta para cubrir el defecto del párpado superior y posteriormente se afronta el defecto resultante del párpado inferior. Es una técnica que se utiliza para defectos horizontales grandes y se realiza en 2 tiempos quirúrgicos ya que se debe de abrir el colgajo a partir de la 6ta semana post-quirúrgica. La paciente presentó una buena evolución, con un resultado estético y funcional bueno para el desarrollo adecuado de su visión binocular.

En el caso de nuestra paciente se mantuvo la oclusión de ambos globos oculares con colgajo durante 6 semanas, por lo cual, si existe riesgo de ambliopía, sin embargo, este riesgo es menor comparado con los casos de afección monocular, donde la oclusión de un solo ojo condiciona potencialmente a ambliopía del ojo ocluido. En este caso en particular, el riesgo de ambliopía previo a la cirugía ya era alto por la opacidad corneal central debido al simbléfaron con epidermización corneal que presentaba la paciente, y mientras mayor sea el tiempo de privación de la visión, mayor es el riesgo de desarrollar ambliopía, punto importante para tomar la decisión de realizar una cirugía lo antes posible.

Conclusiones

Los colobomas palpebrales representan una amenaza potencial para la visión en edades tempranas y una marca cosmética significativa más adelante en la vida. Los colobomas palpebrales tienen una amplia variedad de presentaciones clínicas, por lo cual plantean un reto importante para el cirujano oculoplástico, en el intento de proporcionar una buena protección del globo ocular, un adecuado desarrollo de la función visual, y una estética razonable para el paciente.

La técnica quirúrgica para la reconstrucción palpebral depende del tamaño del defecto y la presencia de exposición corneal. Los colobomas mayores del 50% del margen palpebral tienen resultados funcionales y cosméticos más complejos, ya que mientras mayor sea el tamaño del defecto, mayor es la complejidad de la cirugía.

Las técnicas de 1 tiempo quirúrgico tienen menor riesgo de desarrollar ambliopía, ya que no se utiliza un injerto para ocluir el globo ocular.

Se requiere de un equipo multidisciplinario para el tratamiento de estos casos, con un especialista en oculoplástica, córnea, oftalmopediatría, visión baja y en los casos asociados a síndromes, valoración por pediatría y genética.

Bibliografía

1. Archad Ali Lodhi, Samee Afzal Junejo, Mahtab Alam Khanzada et al. Surgical outcome of 21 patients with congenital upper eyelid coloboma. *Int J Ophthalmol* 2010, 3 (1): 69-72
2. Shrestha J B, Shrestha G S, Joshi N, et al, Congenital isolated bilateral upper lid coloboma. *Nepal J Ophthalmol* 2012, 4 (7): 194-196
3. American Academy of Ophthalmology, Fundamentals and principles of ophthalmology, Section 2, chapter 4, Ocular Development, periocular tissues and eyelids, 156-158
4. L. L. Seah, C.T. Choo, K.S Fong, Congenital upper lid colobomas: Management and visual outcome. *Ophthalmic Plastic and Reconstructive Surgery* 2002, 18 (3): 190–195
5. Sánchez Andrés, M. Gómez Tébar, R. Fons Martínez, et al, Coloboma palpebral bilateral: una malformación ocular poco frecuente. *An Pediatr (Barc)* 2006, 65 (4): 384-392
6. Dejan Vulovi, Marijan Novakovi, Tatjana Sarenac, et al, Congenital upper eyelid coloboma with ipsilateral eyebrow hypoplasia. *Vojnosanit Pregl* 2012, 69 (9): 809–811
7. Ashok Kumar Grover, Zia Chaudhuri, Sarmi Malik, et al. Congenital Eyelid Colobomas in 51 patients. *Journal of Pediatric Ophthalmology and Strabismus* 2009, 46 (3): 151-159
8. Pratibha A. Ankola, Hisham Abdel-Azim, Congenital Bilateral Upper Eyelid Coloboma. *Journal of Perinatology* 2003, 23: 166–167
9. Ronny Kershenovich Sefchovich, Luis Martín Garrido García, Abraham Burak Kalik, Síndrome de Goldenhar: Reporte de un caso. *Acta Médica Grupo Ángeles* 2007, 5 (4): 214-220.
10. Gregorio Evans M., Ronald Poulsen R., Andrés Bujes, M., Angela Estay R., Javier Escalona M., Javier Aguilar V., Síndrome de goldenhar asociado a embarazo. *Revista chilena de obstetricia y ginecología* 2004, 69 (6): 464-466
11. Juan Carlos Leyva, Gonzalo Mallarino Restrepo, Síndrome de Treacher Collins: revisión de tema y presentación de caso; *Univ. Méd. ISSN 0041-9095. Bogotá, Colombia* 2014, 55 (1): 64-70
12. Jenny Ramírez-Gil, Diana Castro-Rodriguez, Julián Ramírez-Cheyne, et al, Displasias: Frontonasal y Frontofacionasal. Reporte de casos. *Salud Uninorte, Barranquilla (Col.)* 2015, 31 (3): 658-664
13. Suresh Babu N, Raviprakash D, Kumar Ravi, Nasopalpebral lipoma coloboma síndrome. *Indian journal of ophthalmology* 2010, 59 (5): 379-3981
14. Aditi Manudhane, Ritu Arora, Seema Kapoor, Anju Rastogi, Jawahar Lal Goyal, Congenital accessory palpebral aperture – An addition to the spectrum of Delleman syndrome. *Ophthalmic Genetics* 2013, 34 (1-2): 109-111
15. Tomás Ortiz-Basso, Rodolfo Vigo, Sebastián Iacouzzi, and Jorge Prémoli, Delleman (Oculocerebrocutaneous) Syndrome: Case report. *Indian J Ophthalmol* 2014, 62 (6): 741–743.

16. Aiman Hashish, Amr Mahmoud Awara, One-stage reconstruction technique for large congenital eyelid coloboma. *Orbit* 2011, 30 (4): 177–179, 2011
17. Erika Hoyama, Vanessa Limawararut, Raman Malhotra, et al, Tarsomarginal graft in upper eyelid coloboma repair, *Journal of AAPOS* 2007, 11 (5): 499-501
18. Hwa Lee, Yasuhiro Takahashi, Akihiro Ichinose, Hirohiko Kakizaki, Reconstruction of a congenital upper eyelid coloboma using a lamellar based technique. *Ophthalmics plastics reconstructive surgery* 2014, 30 (4): 95-96