

# COLOBOMA DE IRIS Y RETINA: Presentación de un Caso Clínico



Dra. Farall, Estefanía - Dra. Olaizola, Milagros - Dr. Pérez, Tomas - Dr. Raffo, Luis - Dra. Landa, Victoria  
Cátedra de Oftalmología, Hospital de Clínicas Dr. Manuel Quintela. Facultad de Medicina

## Introducción

El **coloboma** es un defecto hereditario, presente desde el nacimiento, del **iris** del ojo que se describe como un orificio, fisura o hendidura. Esta condición tiene la posibilidad de ser hereditaria o aparecer sin historia familiar previa

Durante el tercer mes del embarazo los ojos del feto se desarrollan rápidamente, empezando como un pequeño brote, el cual termina de manera que todas las partes intrincadas del interior del ojo puedan ser formadas y alimentadas. Para ayudar a esta alimentación una abertura o hendidura se abre dentro de cada brote o futuro ojo.

Cuando el complicado desarrollo del ojo termina, la hendidura se cierra. Pero en algunos casos, esta hendidura no lo hace o se cierra parcialmente, permaneciendo de por vida esta condición, la cual es llamada **coloboma**. Esto no significa que exista un hoyo en el ojo, sólo que ciertas estructuras dentro del ojo no terminaron de formarse completamente.

Es hasta la actualidad una condición rara con una incidencia de 2.4-8.0/10,000 nacidos vivos.

## Caso Clínico

Paciente de sexo femenino, 52 años, con antecedentes personales de hipotiroidismo e hipercolesterolemia, antecedentes personales oculares de nistagmus congénito en ambos ojos, pseudofáquica en ojo derecho y desprendimiento de retina en ojo derecho fuera del recurso terapéutico.

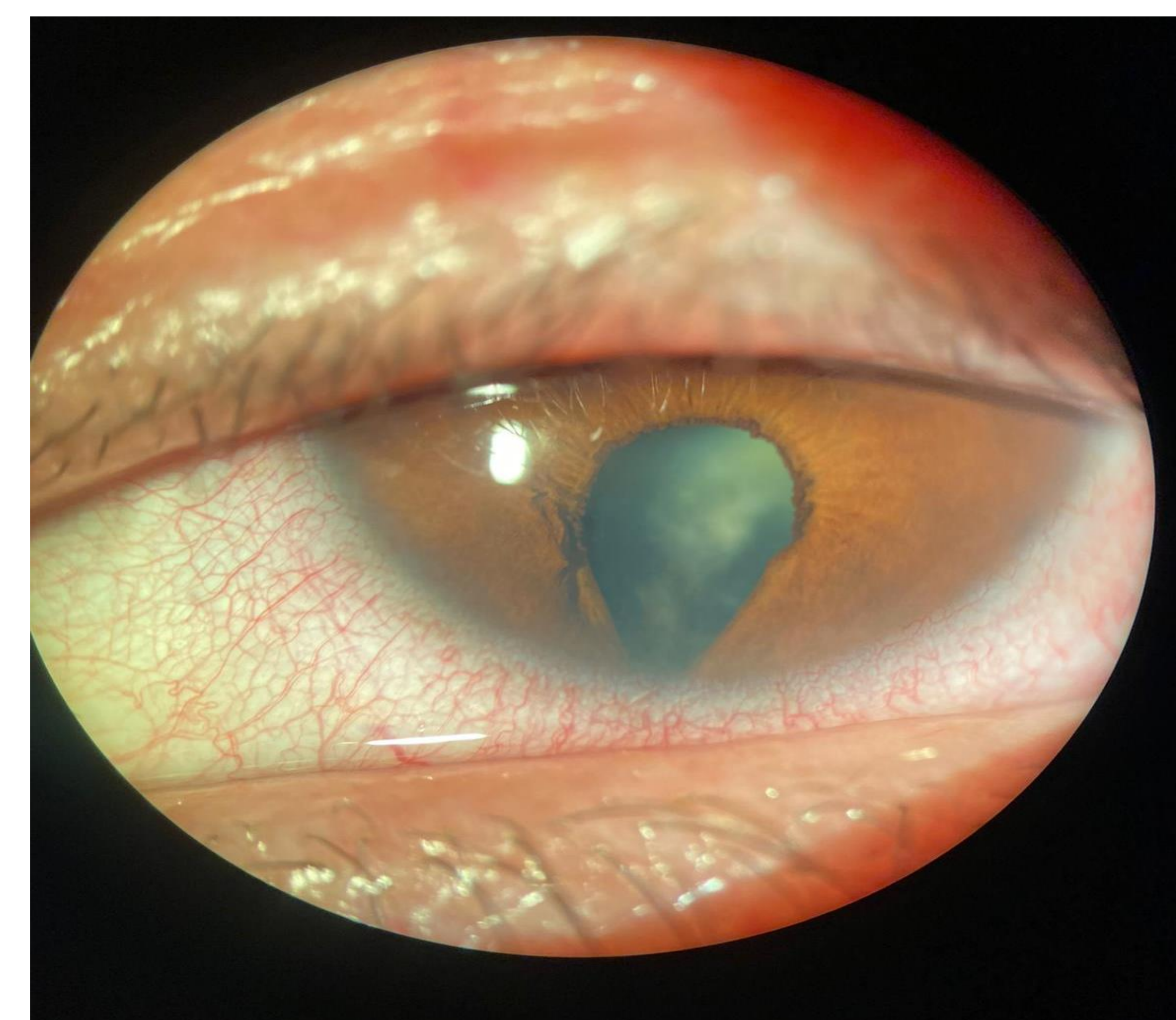
Concurre al servicio de oftalmología en el mes de agosto de 2021 para un control anual. Al examen físico, presenta una agudeza visual de No Visión de Luz en ojo derecho y agudeza visual mejor corregida de 0,4/1,0 en ojo izquierdo. Presión intraocular 11 en ojo derecho y 16 en ojo izquierdo. Biomicroscopía: ojo derecho ptísico. Ojo izquierdo: anexos y párpados sin particularidades, conjuntiva levemente hiperémica, córnea transparente y lisa, se tiñe y no se evidencia alteración del epitelio, Tear BreakUp Time (tBUT): <10, cámara anterior amplia, se visualiza coloboma de iris a inferior y cristalino opacificado por una catarata nuclear. Se le realizó macular test: 20/25 en ojo izquierdo.

Al fondo de ojo: papila de bordes netos, relación copa/disco de 0,3, mácula sin particularidades, retina acolada y acorde a coloboma posterior de retina.

La paciente solicita y accede a cirugía de catarata para su ojo izquierdo.

Se indica tratamiento para ojo seco.

Se solicita resonancia magnética de cráneo y órbitas, la cuál informó que no se evidencian alteraciones.



## Discusión

Aproximadamente el 60 % de los colobomas del iris es bilateral y puede estar acompañando de anomalías oculares asociadas en un 15 % de los casos, como por ejemplo macroftalmia, enoftalmia, anisotropía, desprendimiento de retina, catarata, neovascularización coroidea e hipoplasia del nervio óptico.

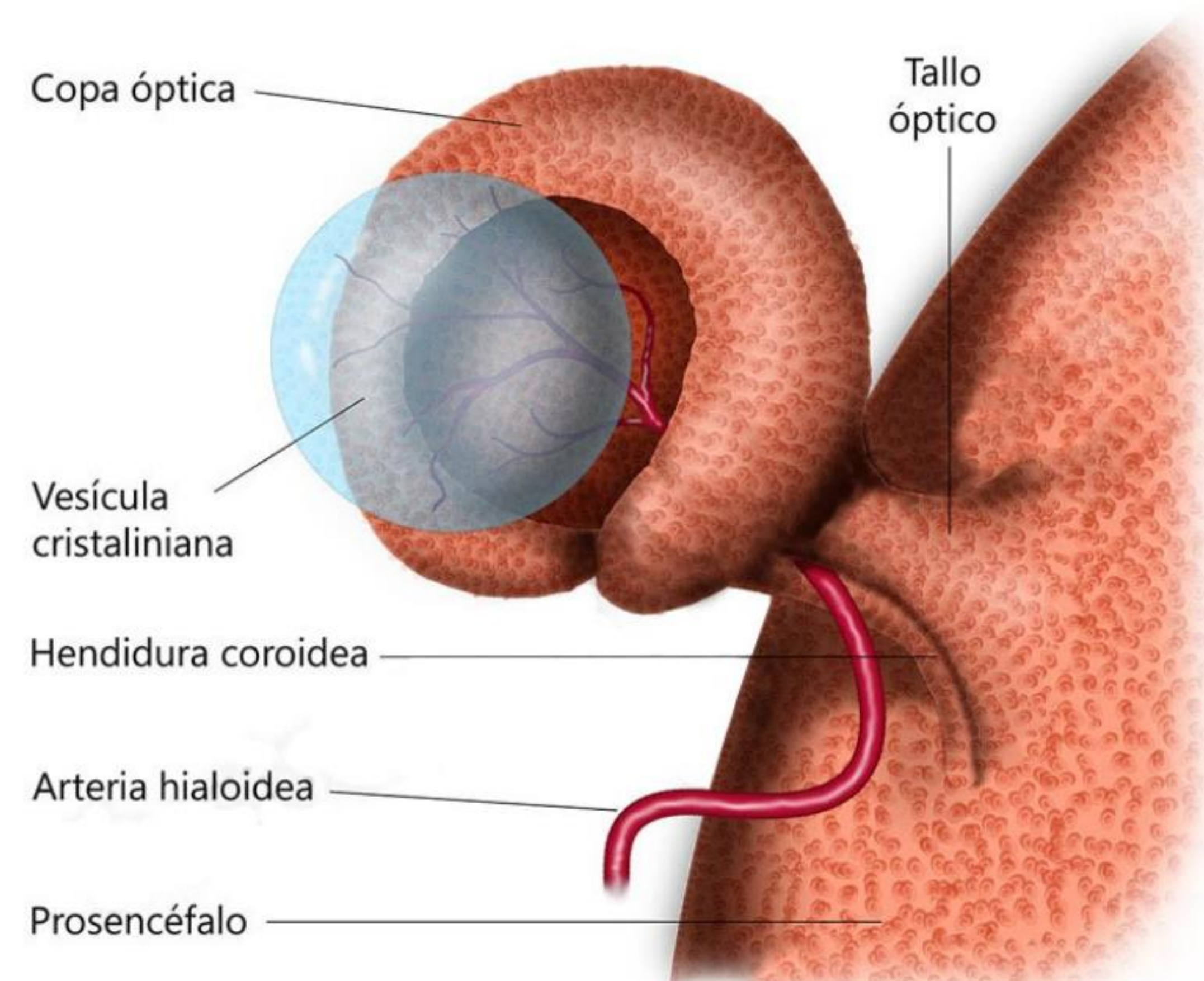
La mayoría de las causa de este tipo de coloboma es desconocida, y ocasionalmente puede producirse debido a afecciones hereditarias, algunos se deben a un defecto genético específico y un pequeño número de pacientes con coloboma tiene otros problemas hereditarios del desarrollo.

Numerosos estudios en humanos sugieren que ciertos medicamentos y drogas utilizados durante el embarazo pueden estar asociado con la presencia de coloboma ocular, dentro de estos se incluyen el uso de talidomida, abuso de alcohol; Otros reportes sobre causas de coloboma del iris son la infección materna causada por citomegalovirus, toxoplasma, deficiencia en vitamina E, Radiaciones ionizantes y la hipertermia.

En los últimos años se han reconocido que las mutaciones de diversos genes son responsables de defectos en el desarrollo del ojo y explican del 18 al 25 % de los casos de las malformaciones oculares severas. Para el caso específico de coloboma del iris, están implicados mutaciones dominantes en los genes GDF3 y GDF6, que son miembros de la familia de proteínas morfogenéticas de hueso, implicados en diversos aspectos del desarrollo temprano del ojo.

## Conclusiones

El coloboma del iris es una entidad poco frecuente, de diagnóstico casual, que suele ser asintomática; es importante al hacer el diagnóstico, realizar un examen físico bien detallado en el paciente para descartar síndromes asociados a esta malformación congénita. No necesariamente necesita de tratamiento para este defecto, a excepción de si se acompaña de errores de refracción que necesitan ser corregidos y complicaciones o asociaciones como es el caso de esta paciente que presenta una catarata con compromiso visual. Se debe mantener consultas frecuentes para seguimiento.



## Referencias:

1. Orphanet. Coloboma de iris. Orphanet. [Internet]. 2020 [citado 30/1/2020]. Disponible en: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Ing=ES&Expert=98944](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=ES&Expert=98944). [ Links ]
2. Porter D. Diagnóstico del coloboma. American Academy of Ophthalmology. [Internet]. 2020 [citado 20/2/2020]. Disponible en: <https://www.aaopt.org/salud-ocular/enfermedades/coloboma-diagnostico>. [ Links ]