

Maternidad del Hospital
Barros Luco.
Prof. González C.

APLASIA CEREBRAL-COLOBOMA CONGENITO DEL IRIS Y DE LA COROIDES

Por el Dr. ROBERTO KOHAN I.
Ex-Aesor Pediátrico de la Maternidad.

y Dr. RENE CONTARDO A.
Oculista del Hospital Barros Luco.

Entre las malformaciones congénitas que hemos tenido ocasión de observar, en la Maternidad del Hospital Barros Luco, nos ha parecido de interés el caso que pasamos a relatar:

Se trataba de un niño de término, primer hijo de una madre de 20 años de edad, aparentemente sana y con reacción Wassermann (—). Sexo masculino; largo: 50.5 cms.; pesa: 3,200 grs.; circunferencia craneana: 35.5 cms.; circunferencia torácica: 31 cms.; circunferencia abdominal: 30 cms.; relación feto: placentaria: 1 x 5.3; coeficiente de vitalidad: 1.9; regular estado general; afebril; cráneo mesocéfalo; fontanelas muy abiertas; ausencia del tabique nasal, labio leporino; paladar normal; hígado a tres centímetros; se palpa el bazo; microftalmía; hipotonía muscular; resto del examen: normal.

Cinco días después de su nacimiento, aparece una ictericia discreta de las conjuntivas. Al mismo tiempo, el niño deja de mamar, baja su peso y aumenta la hipotonía muscular.

Se le hacen entonces los siguientes exámenes:

Reacción de Wassermann: (—).

Reacción de Kahn: (—).

Radiografía de las extremidades: (—).

Radiografía del cráneo: (—).

Líquido céfalo-raquídeo:

Aspecto de agua de roca; albúmina: 0.10 gr. por mil; cloruros: 7 grs. por mil; leucocitos: 0.8 por mm.³; reacción de Wassermann del líquido: (—).

Examen ocular:

O D: microftalmía; O I: coloboma congénito, incompleto, inferior. Del iris.



FIG. N.º 1.

A los 7 días fallece el niño y la autopsia revela la normalidad de los órganos del tórax y del abdomen. Abierto el cráneo, salta una gran cantidad de líquido céfalo-raquídeo (más o menos 300 cms.). Lo interesante era el aspecto del cerebro, que apenas ocupaba la tercera parte de la cavidad craneana y que estaba adosado a la región frontal.

El Dr. Muñoz, anatómo-patólogo del Hospital Barros Luto, nos envió la siguiente descripción macroscópica de la masa encefálica: "cerebro de 65 grs. de peso. A la inspección general se puede observar el cerebelo de forma y tamaño normales; el bulbo y la protuberancia anular, muy pequeñas. Por en-

cima de estas formaciones, la masa encefálica, de forma semicircular, aplana-da de delante a atrás, sin diferenciación de hemisferios, ya que no existe un surco inter-hemisférico. El espesor máximo de esta formación es de 1½ cm. En forma particular, se pueden observar los pedúnculos cerebrales, que unen la protuberancia al cerebelo. Faltan los tubérculos mamilares, la cinta óptica, los tubérculos cuadrigéminos, los tálamos ópticos y, por consiguiente, todo el ventrículo medio. Continuando hacia arriba: los hemisferios cerebrales, pro-piamente diferenciados, no existen: lo mismo los ventrículos laterales. La su-perficie externa encefálica, plegada por circunvoluciones irregulares y atróficas. No existe el cuerpo calloso propiamente tal, pero hay una extensa zona de sus-tancia blanca, en forma de abanico, que ocupa la parte central de esta lámi-na encefálica aplanada."

A su vez, el Dr. Carvajal estudió las características de los globos oculares y nos dió el siguiente informe:

Examen oftalmológico:

O D: microftalmía, sin quiste orbitario. Medios transparentes, que no permiten ver el fondo con detalles. El eje ántero-posterior mide 8 mms. de largo.

O I: coloboma congénito incompleto del iris. La pupila se continúa hacia abajo, hasta cerca del borde corneal, de forma piriforme, de vértice inferior. La pupila está algo descentrada hacia abajo y la zona del esfínter rodea no sólo la pupila sino también el coloboma y, de igual modo que éste, se estrecha hacia abajo sin llegar hasta el borde corneal.

Coloboma congénito de la coroides, de forma oval, orientado en igual dirección que el coloboma del iris, que llega hasta cerca de la papila, sin in-cluirla, limitado por un ribete pigmentario. La zona correspondiente al colo-boma se aprecia de color blanco puro.

El eje antero-posterior mide 15 mms. de largo.

Examen histopatológico:

O D: microftalmía. Las membranas oculares se aprecian de aspecto más o menos normal.

O I: coloboma incompleto del iris y de la coroides, con integridad del cuerpo ciliar. La retina se conserva frente a la zona del coloboma corioideo.

La microftalmía comprende aquellos casos de pequeñez anormal del globo ocular. Son ojos bien formados, sólo que sus partes constituyentes son más pequeñas que lo normal; el diámetro de la córnea es menor de 10 mms.; la cá-mara anterior menos profunda; la refracción muy hiperme-trópica por la escasa longitud del eje sagital y con gran pre-disposición al glaucoma, que según Stahli, padecerían en un 20 % de los casos.

Las causas capaces de producir la anoftalmía, pueden obrar con menos intensidad o en un período más avanzado



FIG. N.º 2.



FIG. N.º 3.

del desarrollo y entonces el esbozo ocular no es destruido, pero una acción inhibitoria, débil o fuerte, obra su desarrollo, produciendo la microftalmía. Cuando esta acción está reducida al mínimo, solamente son las dimensiones del ojo las que están reducidas y el ojo, aunque pequeño, puede tener buena visión, pero cuando la acción ha sido muy marcada, la visión puede llegar a ser nula.

La hipermetropía de los ojos microftálmicos puede alcanzar a 25 dioptrías. Donders la atribuía a una detención del desarrollo. En los microftálmicos, el radio de curvatura de la córnea es muy pequeño, y parece que hay que atribuirlo a una detención del desarrollo más que a una correlación insuficiente entre la refringencia de la córnea y la longitud del eje antero-posterior.

La microftalmía se asocia con el coloboma, lo que se explica, ya que estas malformaciones tienen su origen en una misma causa, que es la alteración del esbozo ectodérmico. En estos casos, se encuentran en un grado más marcado todas las alteraciones existentes en la microftalmía, siendo estos ojos microftálmicos y colobomatosos asiento de malformaciones graves. La retina forma pliegues que pueden llenar la cavidad vítrea, mezclándose al mesodermo, al cual han penetrado por la hendidura óptica. El vítreo está poco desarrollado o ausente y se ha notado la presencia de cartilago, lo que está en relación con una metaplasia del mesodermo. La retina está profundamente modificada; el nervio óptico, atrofiado, rudimentario o ausente.

Tanto en los casos de microftalmía simple como en el microftalmus colobomatoso se constatan, frecuentemente, otras malformaciones corporales.

Haciendo la enucleación, se comprueba que existen apéndices quísticos, más o menos abundantes, que penetran en la órbita. La pared externa del quiste está constituida por un tejido conjuntivo del mismo tipo que el de esclerótica. La pared interna está tapizada por tejido nervioso, análogo al que cubre la pared interna del globo, tejido compuesto de elementos diferenciados en retina o epitelio pigmentario, o bien de ambos. La conexión entre el ojo y el quiste no es siempre fácil de encontrar, estando los quistes en relación con el espacio subretinal y no con el vítreo.

Los colobomas son fisuras que se producen en las membranas del ojo, el nervio óptico y el cristalino. En la mayoría de los casos, ellos asientan hacia abajo (coloboma típico), más raramente en otras direcciones (coloboma atípico).

Los colobomas típicos están en relación con un retardo o una ausencia en la oclusión de la fisura óptica. Si la fisura permanece abierta en toda su extensión, pueden resultar colobomas del iris, cuerpo ciliar, cristalino, retina, coroides y nervio óptico.

El coloboma del iris resulta de una abertura de la fisura óptica en su extremidad distal. Su relativa frecuencia se explica porque esta extremidad es la última en cerrarse, de tal modo que durante un cierto tiempo, el coloboma es fisiológico en este lugar.

Como causas del trastorno de la oclusión de la fisura óptica se ha invocado una inflamación (Deuschman) o un esbozo atípico del ectodermo (Von Szily), o bien, la ingerencia del mesodermo en la fisura óptica (Von Hippel). La hipótesis de Von Szily, basada en hechos anatómicos, histológicos y clínicos, es la de un mayor valor.

La producción de los colobomas típicos está en relación con una modificación patológica del germen, espermatozoide u óvulo. Se sabe que el núcleo lleva generalmente las propiedades hereditarias, y es una modificación de este último, que es necesario atribuírle, pero no se sabe nada de la naturaleza íntima de esta modificación.

Las malformaciones colobomatosas eran antiguamente consideradas como un retorno hacia un escañón filio genético situado más bajo en la escala de los mamíferos. Von Szily cree que serían debidas a la acción de determinantes propios, que, perdidos en el desarrollo ontogenético, harían bruscamente su aparición. Podría tratarse todavía de una mutación transmisible por herencia; los colobomas obtenidos experimentalmente en los animales, por acción de venenos, Rayos X, etc., ayudan en favor de esta hipótesis.

El coloboma típico del iris se presenta en forma de hendidura dirigida hacia abajo; a veces hacia abajo y adentro y, por excepción, hacia abajo y afuera. Si la punta del coloboma no alcanza al borde ciliar, se le designa con el nombre de Coloboma parcial o incompleto; total, cuando alcanza el borde ciliar o lo sobrepasa. Se habla de un coloboma superficial cuando la parte mesodérmica del iris falta en todo el territorio colobomatoso; se aprecia como una estría radiada estrecha, de coloración más clara que el resto del iris.

Los bordes del coloboma son paralelos, convergentes o divergentes y pueden estar unidos por un puente de filamentos conectivos que proceden de la superficie anterior del iris.

El coloboma típico del iris se acompaña, frecuentemente, de otras malformaciones, como el coloboma de la coroides, más raramente del cuerpo ciliar, retina o nervio óptico, coloboma de los párpados, microftalmía y también anomalías de otras partes del cuerpo. Ya hemos visto que en el caso estudiado por nosotros, se encontró un labio leporino simple y una alteración profunda de la masa encefálica.

Los colobomas de la retina y de la coroides se descubren con la luz incidente por un reflejo blanquizco de la mitad inferior del fondo, que irradia a través de la pupila, alternado con el rojo del fondo en los desplazamientos laterales.

Su forma es, lo más a menudo, de gran eje sagital, situado en el meridiano vertical del fondo, a veces, desplazado un poco al lado interno o externo. Los colobomas son redondeados, generalmente de tamaño mayor que la papila. Su límite anterior, en forma de punta, es demasiado periférico para ser notado, extendiéndose a veces hasta el cuerpo ciliar; el posterior, generalmente redondeado, dirigido hacia la papila, de la cual permanece distante en la mayoría de los casos.

El coloboma está limitado por un eje pigmentario, más o menos continuo, que a veces envía prolongaciones hacia las zonas vecinas al coloboma o hacia el territorio colobomatoso, que se encuentra así dividido en campos irregulares, con numerosas manchas de pigmento.

La coloración del coloboma es blanco puro, blanco nacarado, amarillento, azulejo o verdoso. A su nivel, la pared ocular es más baja que en el fondo del ojo circundante, viéndose el fondo excavado casi siempre.

Los vasos, en el territorio del coloboma, son de dos clases: retinianos y coroides; estos últimos pertenecen al grupo de los ciliares posteriores y se caracterizan porque desaparecen a nivel del borde pigmentado.

Los colobomas de la coroides pueden no limitarse sólo a esta membrana, sino que pueden comprender la retina. Generalmente, falta el epitelio pigmentario y la retina se reconoce por los vasos correspondientes a ella.