

Annals d'oftalmologia

Òrgan de la Societat Catalana d'Oftalmologia



Societat
Catalana
d'Oftalmologia

Comunicación Digital Solicitada

ATLAS DE RETINA PEDIÁTRICA

Coordinador por:

Dr. Jesús Díaz Cascajosa

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

Dr. Jaume Català Mora

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Con la colaboración de:



53

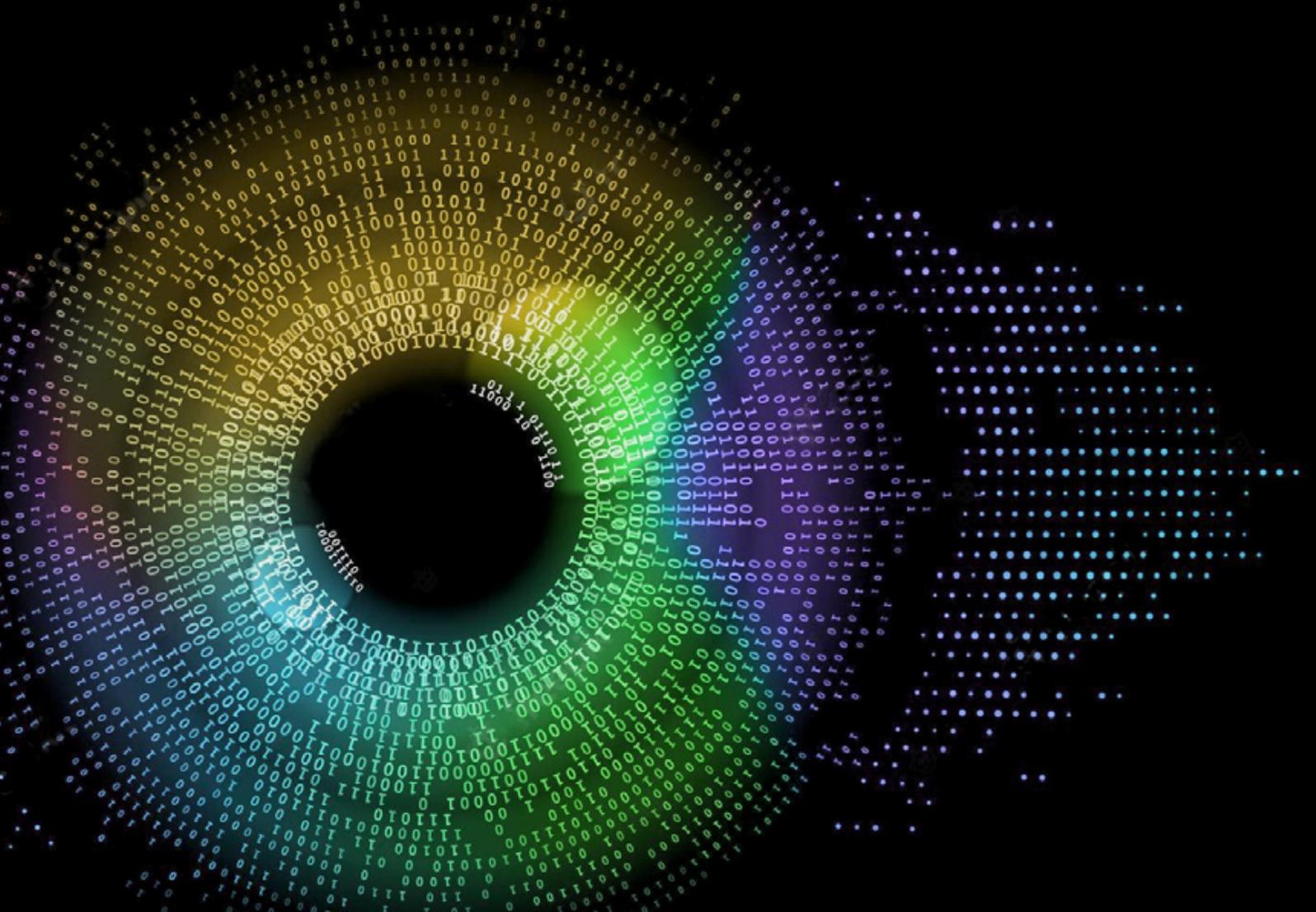
CONGRESO
DE LA SOCIEDAD CATALANA
DE OFTALMOLOGÍA

BARCELONA
24, 25 y 26 NOVIEMBRE 2022
AUDITORI AXA. BARCELONA

4

Volumen 30 Núm 4. Octubre-Diciembre 2022





53^è CONGRÉS DE LA
SOCIETAT CATALANA
D'OFTALMOLOGIA

NOVETATS
EN CIRURGIA OFTALMOLÒGICA

24, 25 I 26 DE NOVEMBRE DE 2022
AUDITORI AXA/BARCELONA



Societat
Catalana
d'Oftalmologia

www.scoft.cat

Annals d'oftalmologia

Òrgan de la Societat Catalana d'Oftalmologia



Societat
Catalana
d'Oftalmologia

Edita

Esmon Publicidad, S.A.
Balmes 209, 3^o 2^a
08006 Barcelona
Tel. 932 159 034
Fax: 934 874 064

Departamento de Redacci3n

E-mail: redaccion@esmon.es

Departamento de Publicidad

E-mail: esmon@esmon.es

Dep3sito Legal (papel)

B-18360/93

Dep3sito Legal (electr3nico)

B-16965-2010

ISSN (papel)

1133-7737

ISSN (electr3nico)

2013-8415

ISBN: 978-84-19264-21-3

Suscripciones

Tel: 932 159 034

Fax: 934 874 064

E-mail: suscripciones@esmon.es

Indexada en:

Índice Médico Espa3ol

Publicaci3n autorizada por el Ministerio de Sanidad como Soporte V3lido con referencia S.V. 91044R

Cualquier forma de reproducci3n, distribuci3n, comunicaci3n p3blica o transformaci3n de esta obra s3lo puede ser realizada con la autorizaci3n de sus titulares, salvo excepci3n prevista por la ley. Dirijase a CEDRO (Centro Espa3ol de Derechos Reprogr3ficos, www.cedro.org) si necesita fotocopiar o escanear alg3n fragmento de esta obra.

COMIT3 EDITORIAL

Director

Rafel Alcubierre Bailac

Comit3 de Redacci3n

Isaac Alarc3n Valero
Suhel Elnayef Elsakan
Marta Fortuny L3pez
Daniel Lorenzo Parra
S3lvia Mu3oz Qui3ones

Comit3 de Expertos

Maravillas Abia Serrano
S3lvia Alarc3n Portabella
Antoni Alomar Sitjar
Juan 3lvarez de Toledo Elizalde
Mar3a Isabel Ayet Roger
Helena Brosa Morros
Josep Caminal Mitjana
Anna Cam3s Carreras
M^a Isabel Canut Jordana
Amadeu Carceller Guillamet
Jaume Catal3 Mora
Estefan3a Cobos Mart3n
Bruno Dias Medeiros
Agnieszka Dyrda

Alejandro Filloy Rius
Merc3 Fossas Real
Laura Guti3rrez Ben3tez
Juan Iglesias Mart3n
Elena Jurado Gonz3lez
Daniel Lorenzo Parra
Jordi Loscos Arenas
Jos3 Luis Macaya Pascual
Carme Maci3 Bad3a
Vanesa Mart3n G3mez
Gorka Mart3nez Grau
Marta Morales Ball3s
Carlos Luis Moser W3rth
Juan Pablo Figueroa

Ester Pascual Benito
Joan Prat i Bartomeu
Joan Pujol Balcells
Noem3 Rosell3 Silvestre
Francisco Ru3z Tolosa
Angel S3nchez Sanz
Bernardo S3nchez Dalmau
S3lvia Sanz Moreno
Ezequiel Siedi
Jes3s T3llez V3zquez
Josep Torras Sanvicens
Xavier Valldeperas Belmonte
Alfonso V3squez P3rez



Junta de la Societat Catalana d'Oftalmologia

Presidente:	Jeroni Nadal Reus
Vicepresidenta:	Alicia Serra
Secretaria:	Marta Pazos
Tesorero:	Anna Boixadera
Vocal:	B3rbara Del3s
Vocal:	Jes3s Tellez

Atlas de retina pediátrica

PRÓLOGO

J. Nadal 155

INTRODUCCIÓN

J. Díaz Cascajosa, J. Català Mora, A. Serra Castanera, A. López de Eguileta Rodríguez 156

1. MALFORMACIONES DEL SEGMENTO POSTERIOR

Posterior segment malformations

J. Díaz Cascajosa 157

2. RETINOPATÍA DE LA PREMATURIDAD

Retinopathy of prematurity

A. Serra Castanera 183

3. TUMORES INTRAOCULARES

Intraocular tumors

J. Català Mora 207

4. PATOLOGÍA INFLAMATORIA E INFECCIOSA DEL POLO POSTERIOR

Inflammatory and infectious diseases of the posterior pole

J. Díaz Cascajosa 233

5. DISTROFIAS Y DEGENERACIONES RETINIANAS

Retinal dystrophies and degenerations

J. Català Mora 279

6. DESPRENDIMIENTO DE RETINA

Retinal detachment

A. López de Eguileta Rodríguez 335

7. PATOLOGÍA VASCULAR RETINIANA

Retinal vascular diseases

J. Díaz Cascajosa 377

8. AFECTACIÓN RETINIANA EN ENFERMEDADES GENÉTICAS HEREDITARIAS SISTÉMICAS

Retinal involvement in systemic genetic disorders

J. Díaz Cascajosa 403

9. TRAUMATOLOGÍA DEL POLO POSTERIOR

Posterior segment ocular trauma

A. López de Eguileta Rodríguez 423

10. MISCELÁNEA

Miscellany

J. Díaz Cascajosa 443

Prólogo

Es para mí un placer poder presentar esta comunicación digital solicitada “Atlas de retina pediátrica” de la Societat Catalana d’Oftalmologia 2022. Los coordinadores y colaboradoras han conseguido, de forma magistral, sintetizar en imágenes las patologías que pueden afectar la retina del niño.

En cada capítulo se presenta un subgrupo de patologías con una gran iconografía y un breve texto explicativo ad-junto a cada una de ellas. Así se permite al lector actualizar sus conocimientos en la materia de forma ágil y amena.

Por todo ello, es de esperar que se convertirá en un manual de referencia para el conocimiento de la retina pediátrica.

Jeroni Nadal Reus

President de la Societat Catalana d’Oftalmologia

Introducción

La patología retiniana en edad pediátrica presenta características diferenciales con la del adulto. Aunque existen algunos tratados sobre retina pediátrica (como el de la Dra. Mary Elizabeth Hartnett), hasta la fecha, no se dispone de ningún atlas que aborde esta patología en profundidad, tan solo capítulos aislados en algún atlas de retina (como, por ejemplo, en *The Retinal Atlas*, de Yannuzzi *et al.*) y en el fundamental *Tratado y Slide Atlas de Oftalmología Pediátrica*, de Gil-Gibernau, publicado en 1997.

Dados los recientes avances en la captación de imagen de retina pediátrica (gracias a la aparición de dispositivos de campo ultraamplio, a la mejora de las cámaras de contacto tipo RetCam®, etc.), es posible obtener en la actualidad iconografía de mayor calidad que la que generalmente se encuentra en los textos clásicos sobre el tema.

El objetivo de esta comunicación digital solicitada es el de facilitar una herramienta de consulta donde pueden hallarse imágenes representativas de la mayoría de patologías que pueden afectar al segmento posterior en la infancia. No pretende ser un tratado sobre retina pediátrica, sino que se trata de una obra eminentemente visual, aunque la mayoría de imágenes se presentan acompañadas de textos explicativos sobre la patología.

Se presentan en este atlas más de 700 imágenes entre retinografía convencional, retinografía, autofluorescencia y angiografía de campo ultraamplio (Optomap®, Optos®), retinografía y angiografía de campo amplio de contacto (obtenidas mediante RetCam® y 3nethra neo®), tomografía de coherencia óptica, etc.

La realización de este atlas hubiese sido imposible sin el magnífico trabajo que realiza a diario el Departamento de Optometría del Hospital de Sant Joan de Déu de Esplugues de Llobregat, Barcelona. Nuestro agradecimiento a Enric Puigventòs, Begoña Yeste, Enrique Jiménez, Ana Isabel Díaz, Zaher Makhmalji, Clara Martín, Irene Claramunt, Simone Downon y Carles Fresno.

Agradecemos también la colaboración del Servicio de Anestesiología del Hospital de Sant Joan de Déu para la realización de las angiografías bajo anestesia, en especial de la Dra. Dolors Molíes y de las enfermeras quirúrgicas Elisabet Fuster y Lidia Guillén. También agradecemos el inestimable apoyo de todos los miembros de los servicios de oftalmología pediátrica de los hospitales Sant Joan de Déu (en especial a la Dra. Marina Barraso, por su enorme compañerismo), Vall d'Hebron y Sant Pau, de Barcelona.

Y un último agradecimiento a los verdaderos inspiradores de este trabajo: a todos los niños afectados de enfermedades retinianas que nos han enseñado, nos han hecho reír y llorar, y han estado a nuestro lado durante estos últimos años.

J. Díaz Cascajosa

J. Català Mora

A. Serra Castanera

A. López de Eguileta Rodríguez

1. Malformaciones del segmento posterior

Persistencia de la vasculatura fetal

Coloboma coriorretiniano

Malformaciones papilares

Maculopatía en torpedo

Bibliografía

1. Malformaciones del segmento posterior

Posterior segment malformations

J. Díaz Cascajosa

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

Correspondencia:

Jesús Díaz Cascajosa

E-mail: jesus.diaz@sjd.es

Resumen

Las anomalías del desarrollo del segmento posterior del ojo constituyen una causa poco frecuente de baja visión en la infancia. El oftalmólogo juega un papel clave en la detección de las patologías sistémicas que frecuentemente asocian.

Palabras clave: Coloboma. Persistencia vasculatura fetal. *Morning glory*.

Resum

Les anomalies del desenvolupament del segment posterior de l'ull constitueixen una causa poc freqüent de baixa visió a la infància. L'oftalmòleg juga un paper clau en la detecció de les patologies sistèmiques que sovint associen.

Paraules clau: Coloboma. Persistència vasculatura fetal. *Morning glory*.

Abstract

Developmental anomalies of the posterior segment of the eye are a rare cause of visual impairment in childhood. The ophthalmologist plays a key role in detecting the frequently associated systemic disorders.

Key words: Coloboma. Persistent fetal vasculature. *Morning glory*.

Persistencia de la vasculatura fetal

El síndrome de persistencia de la vasculatura fetal, antiguamente conocido como vítreo primario hiperplásico persistente, es una infrecuente anomalía del desarrollo ocular consistente en un fallo en la regresión de la vasculatura hialoidea.

Figura 1. Persistencia de la túnica *vasculosa lentis*, forma anterior de persistencia de la vasculatura fetal. Se observa la elongación de los procesos ciliares.

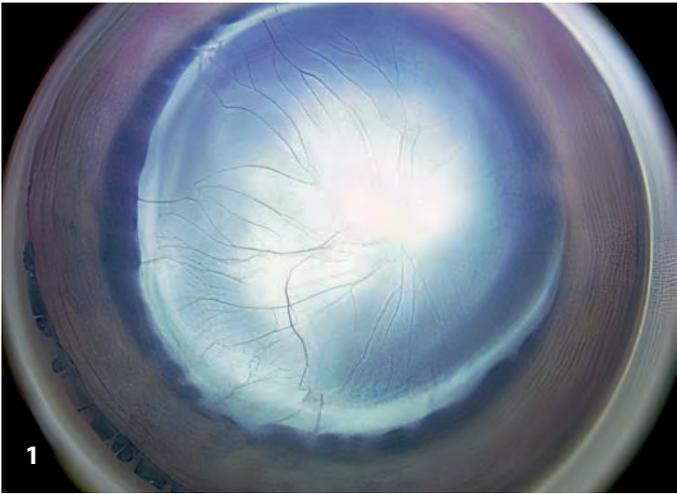


Figura 3. La presencia de elongación de procesos ciliares permite orientar una leucocoria como secundaria a persistencia de la vasculatura fetal.

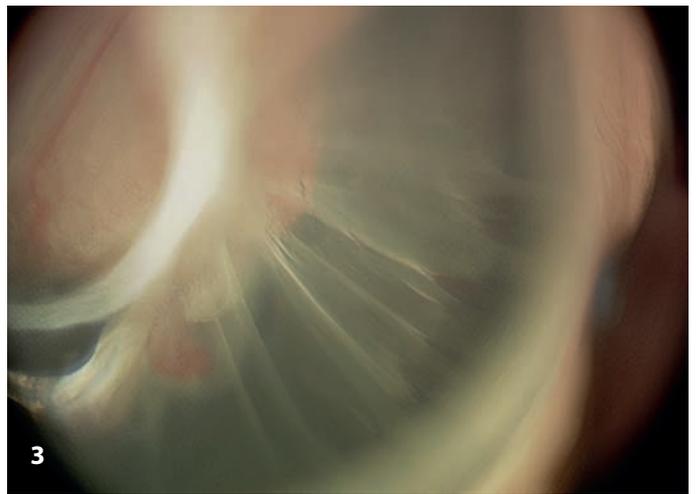
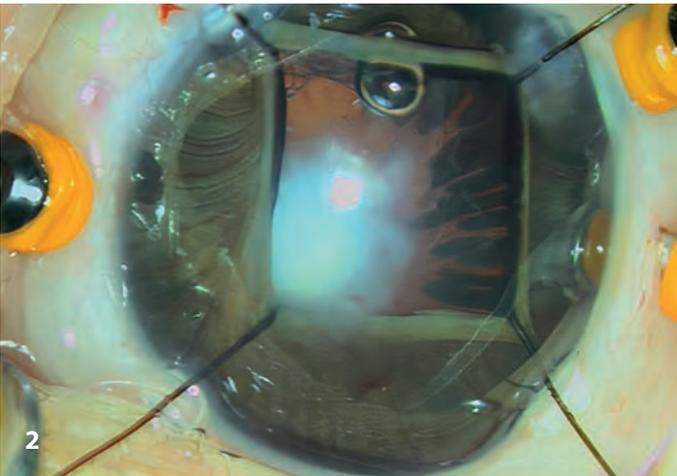
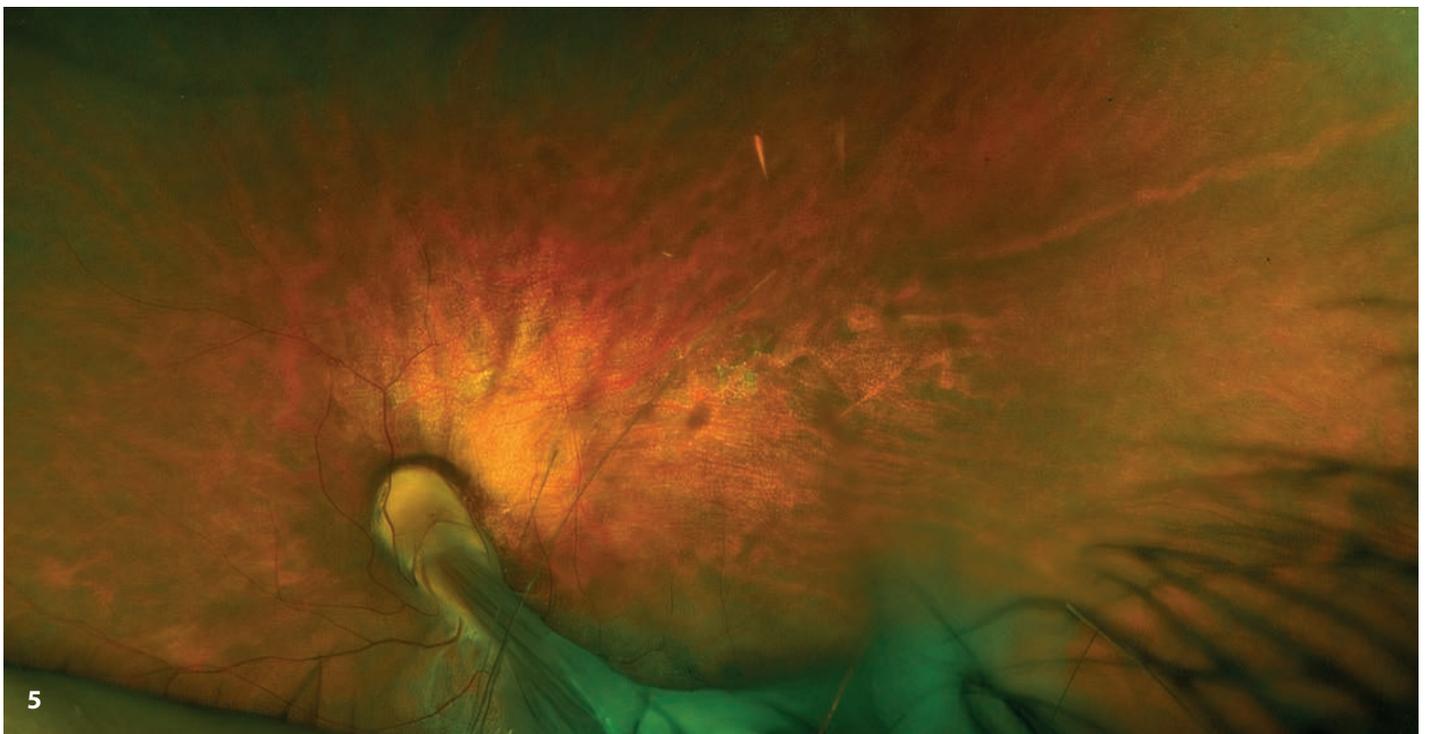


Figura 2. Imagen intraquirúrgica de anomalía de Peters asociada a persistencia de la vasculatura fetal. Se observa el leucoma corneal, la catarata y la elongación de los procesos ciliares. Constituye una muy infrecuente asociación¹.



Figuras 4 y 5. Las formas posteriores de persistencia de la vasculatura fetal constituyen aproximadamente un 12% del total. Las formas mixtas son las más frecuentes².



Figuras 6 y 7. Persistencia de vasculatura fetal mixta. Se observa la coexistencia de displasia de polo posterior en grado variable.

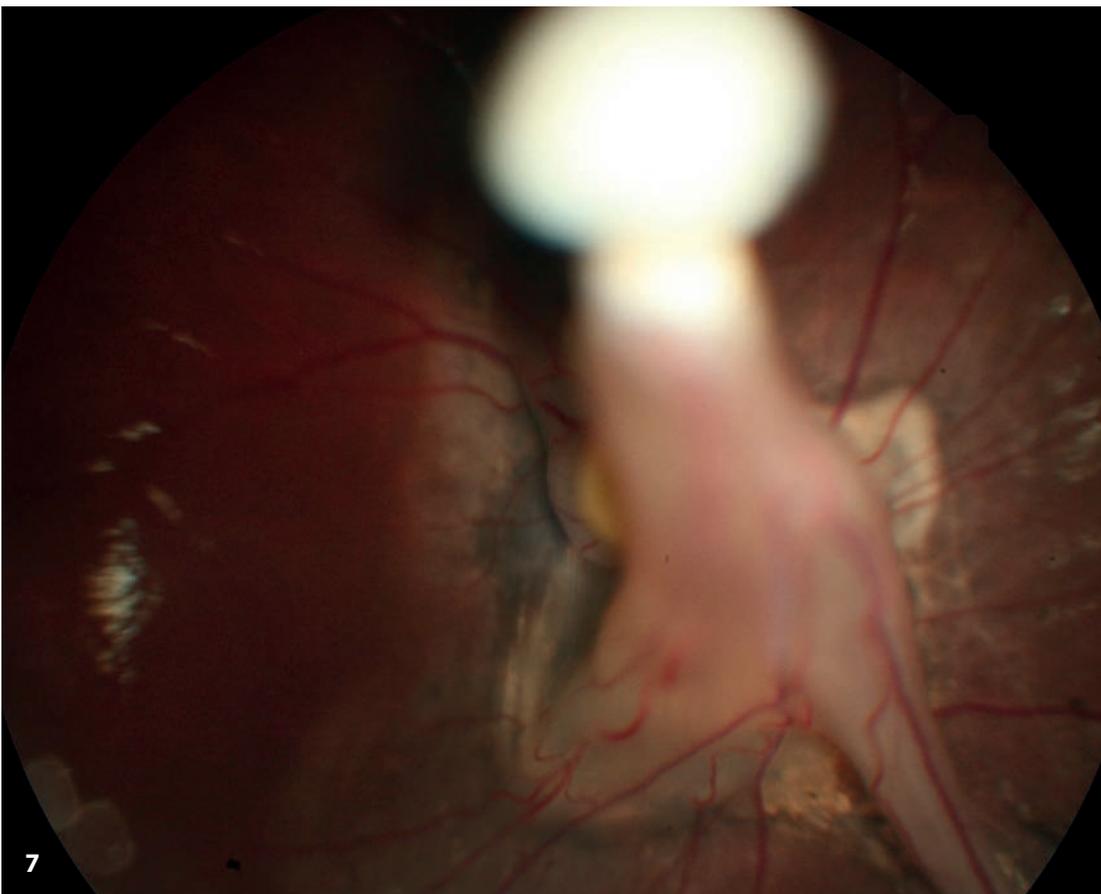
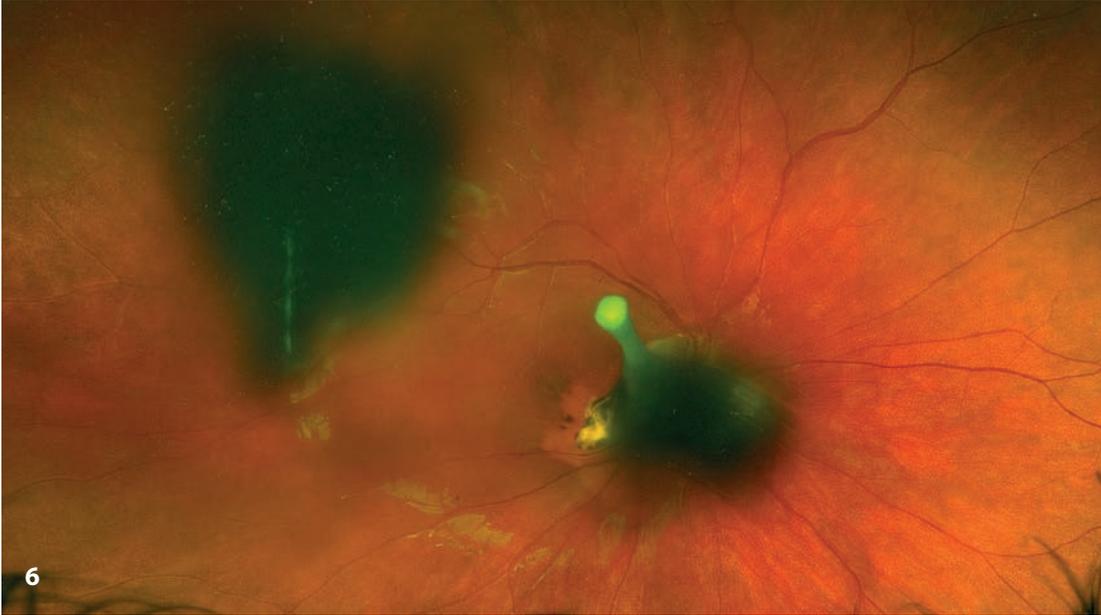


Figura 8. Persistencia de canal de Cloquet, forma menor de persistencia de la vasculatura fetal posterior.

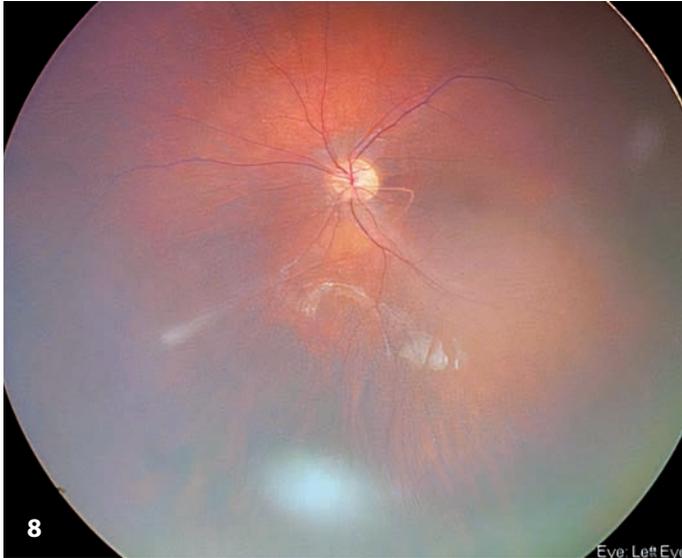
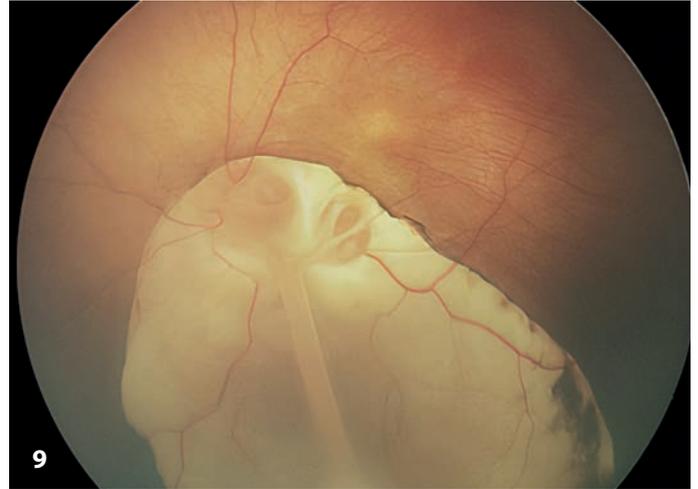


Figura 9. La asociación coloboma-persistencia de la vasculatura fetal puede ser aislada o formando parte del síndrome MPPC (microcórnea, megalolenticono posterior, persistencia de vasculatura fetal y coloboma coriorretiniano)³.



Coloboma coriorretiniano

Los colobomas coriorretinianos aparecen por el cierre anómalo de la fisura embrionaria y pueden ser aislados (de causa genética o no) o constituir una manifestación adicional de diversos síndromes, como el síndrome CHARGE (acrónimo inglés de coloboma, alteraciones cardíacas, atresia de coanas, anomalías genitourinarias y auditivas), el síndrome de Kabuki, el síndrome MIDAS (acrónimo inglés de microftalmia, aplasia dérmica y esclerocórnea)...⁴.

Figura 10. Imagen de campo ultraamplio de coloboma coriorretiniano extenso con afectación papilar.

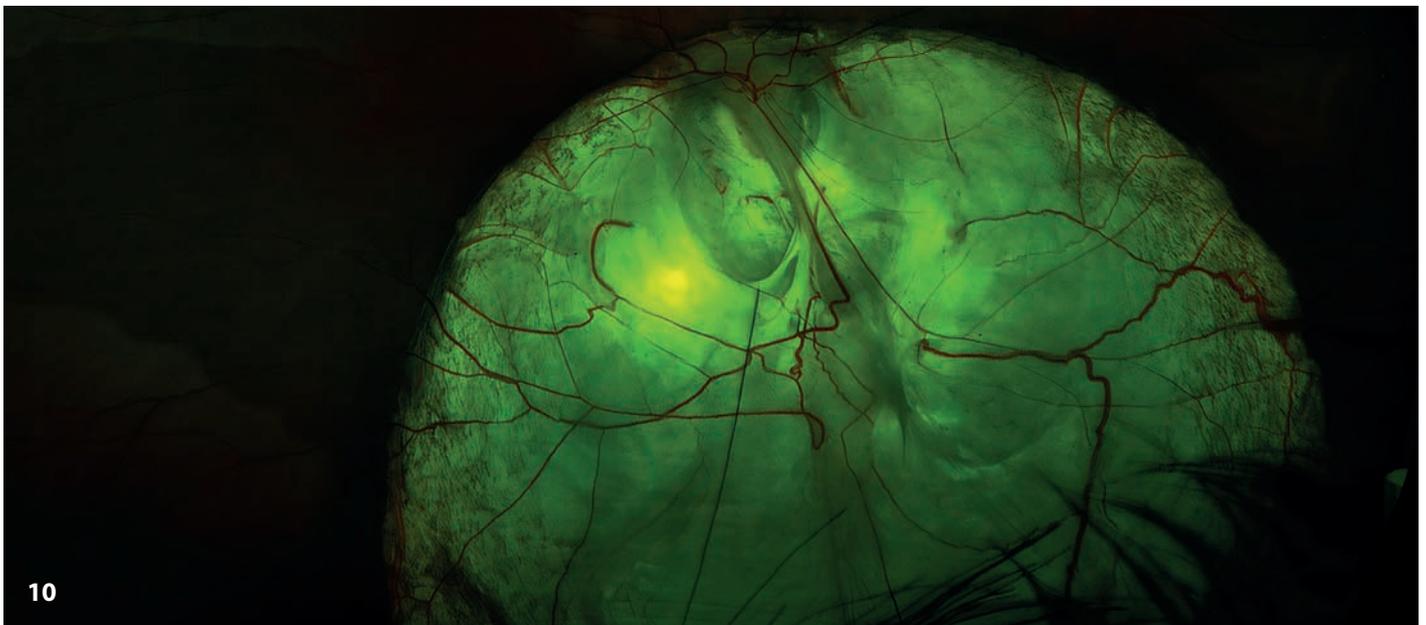


Figura 11. Coloboma coriorretiniano extenso sin afectación papilar ni macular.

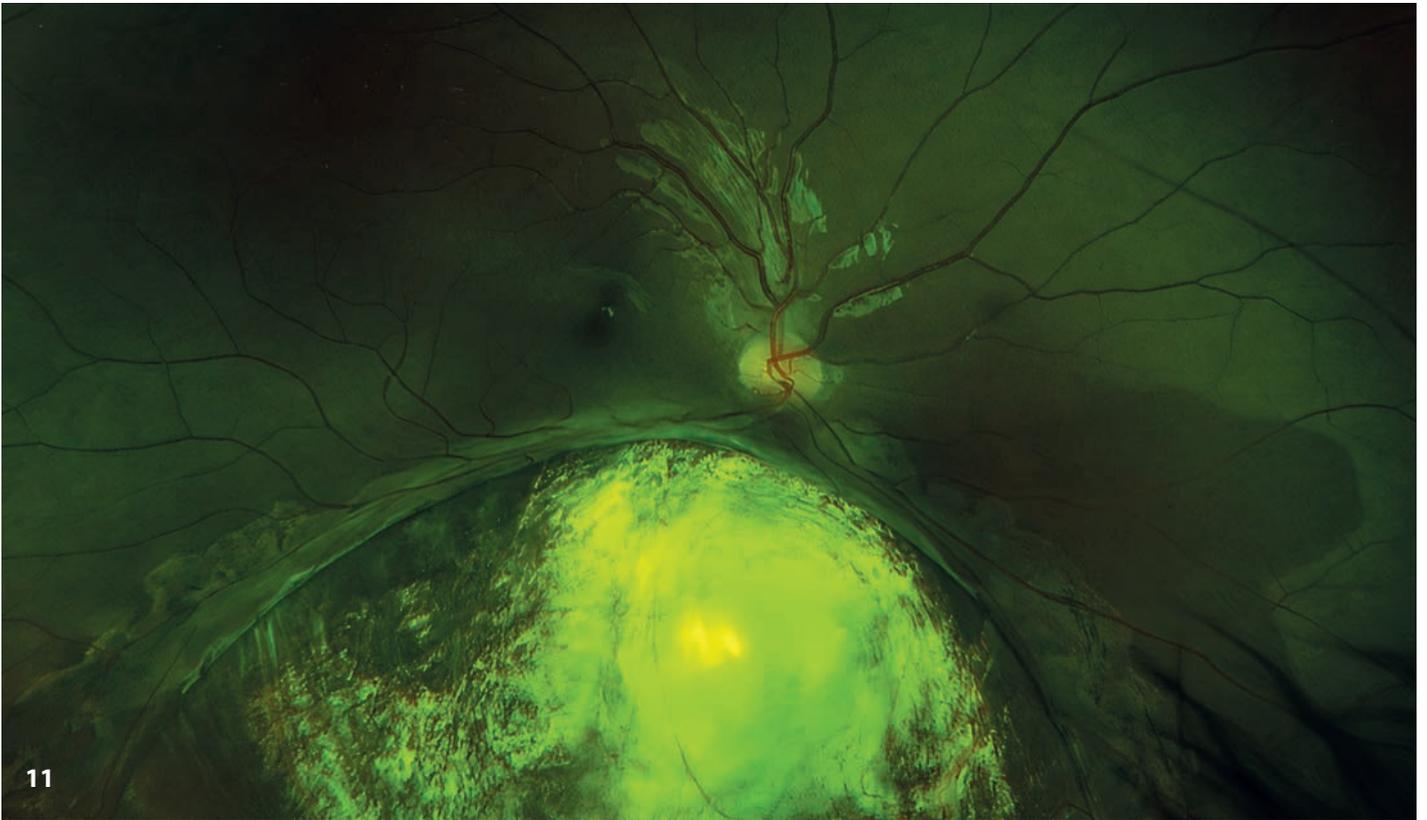


Figura 12. Niño con dos colobomas sin compromiso del polo posterior.

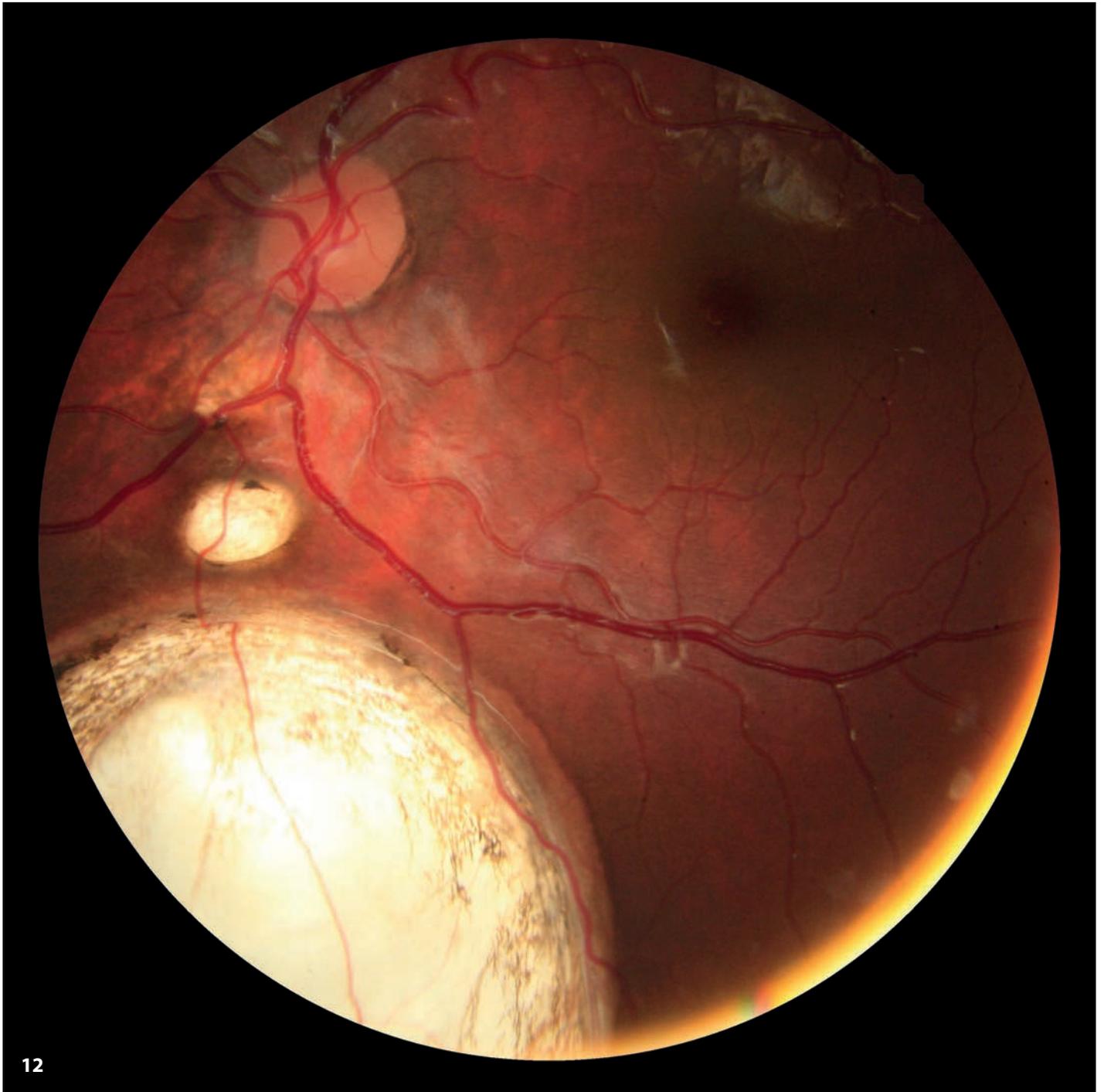


Figura 13. Pequeño coloboma inferior a papila.

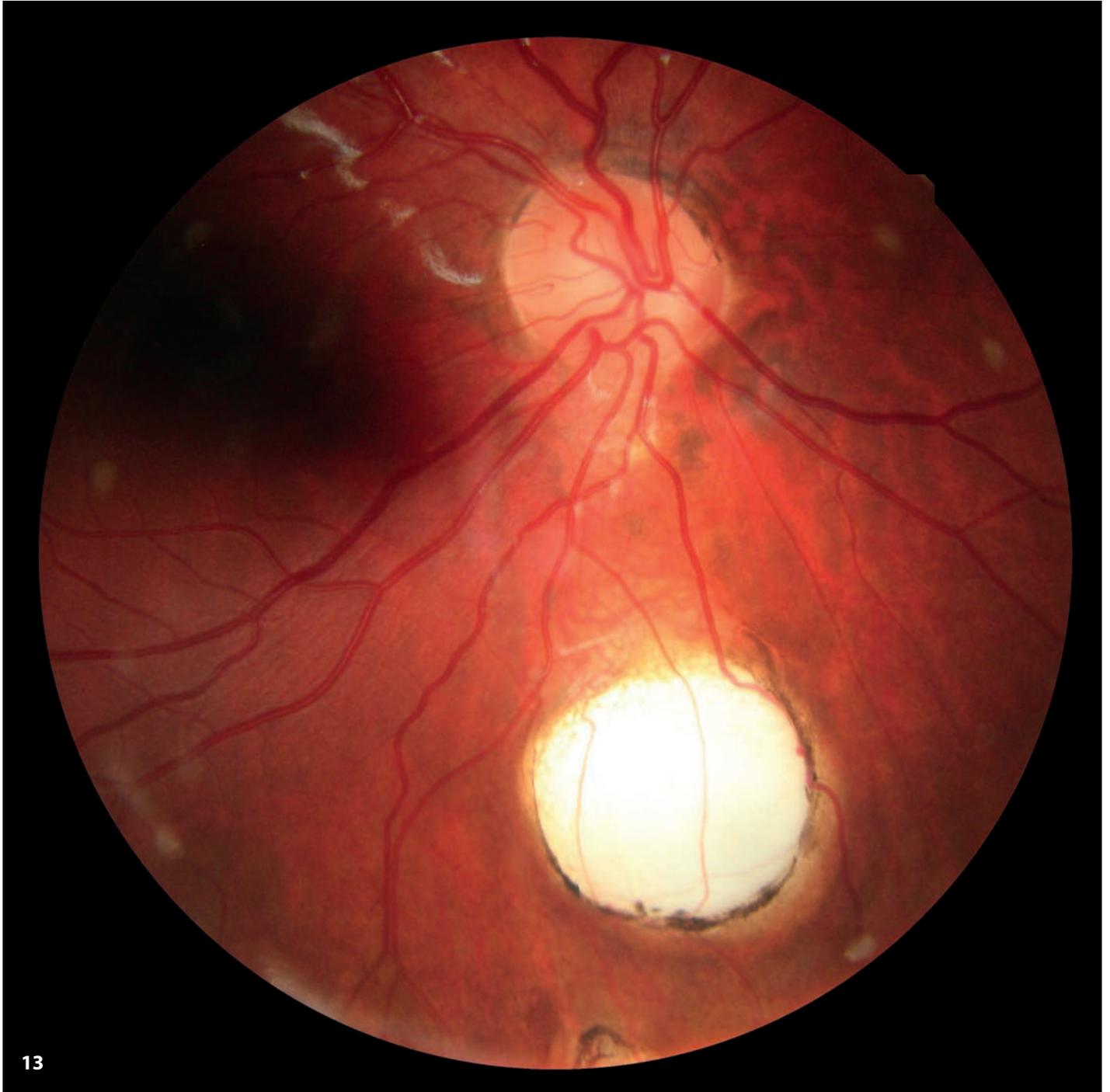


Figura 14. Coloboma coroideo completo. Obsérvese la ausencia de tejido intercalar en el área del coloboma.

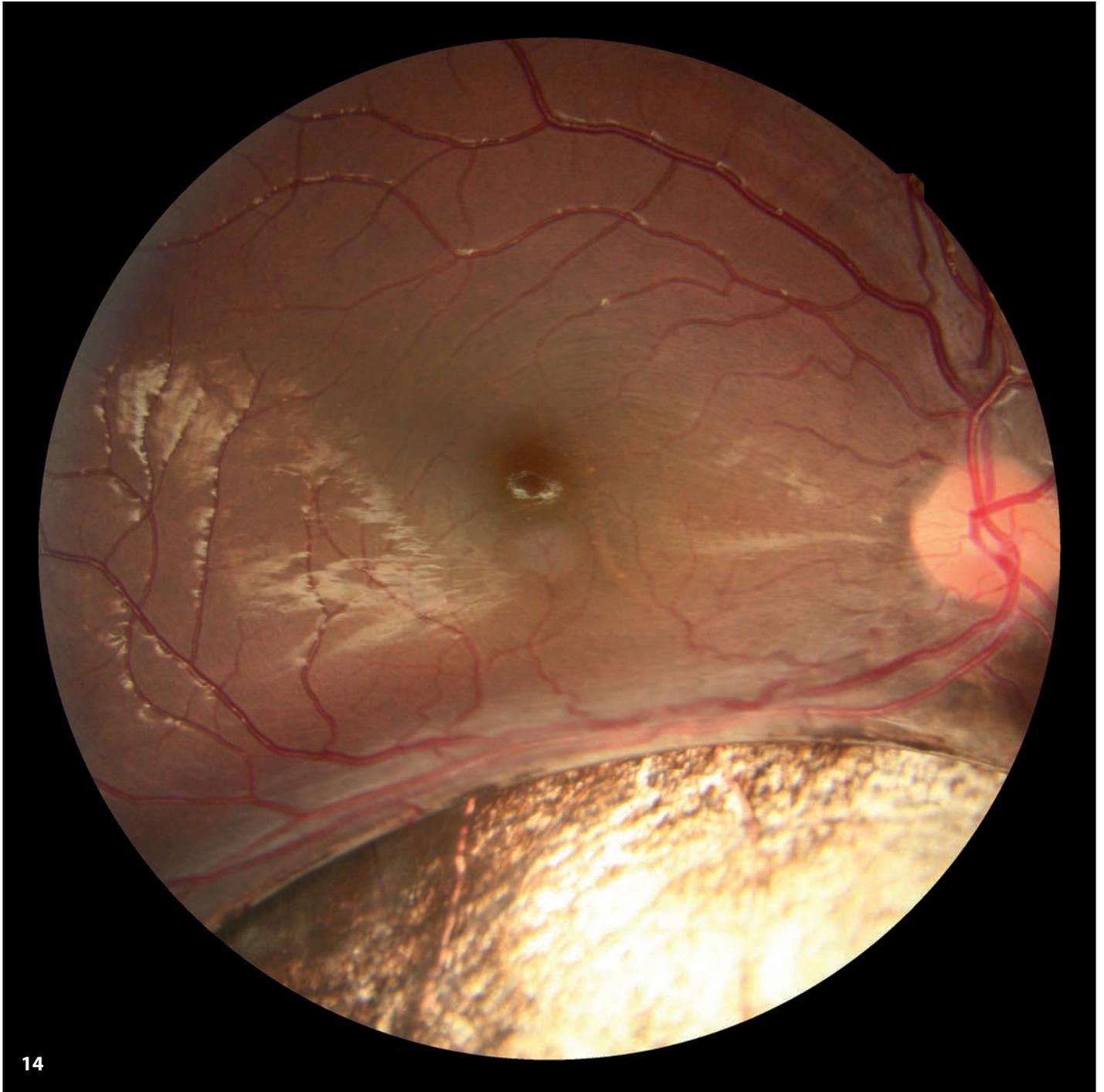
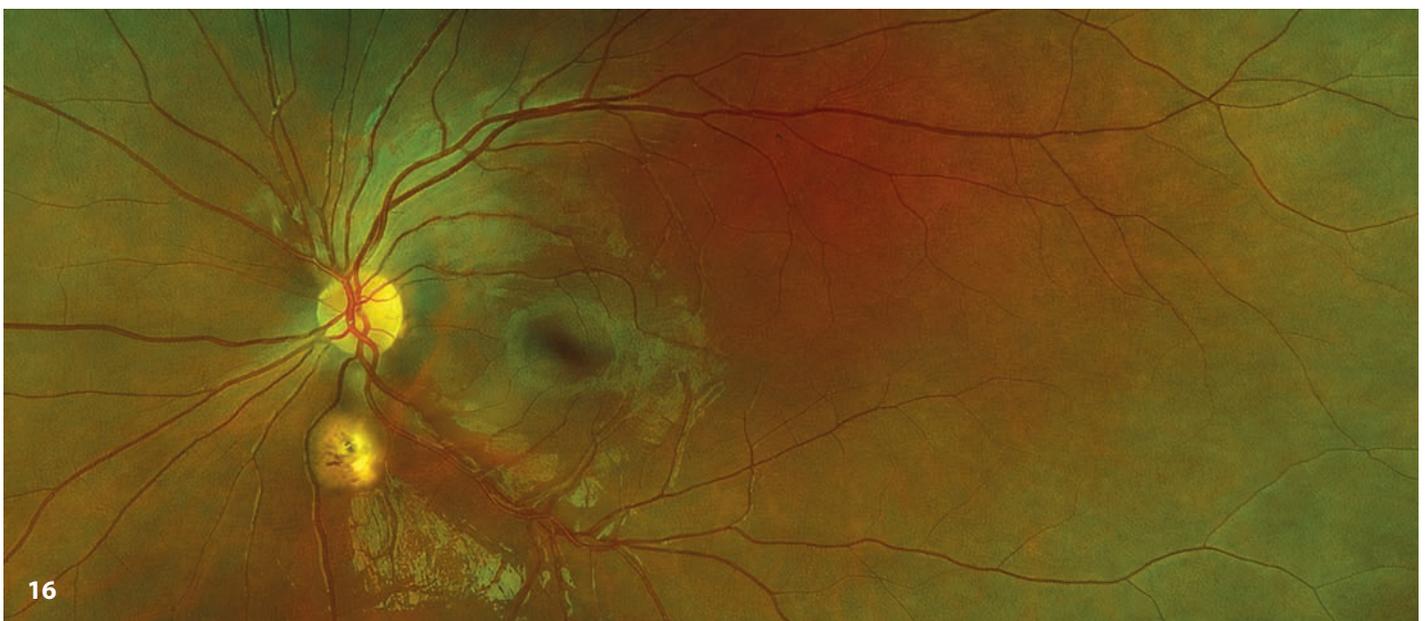


Figura 15. Imagen de campo ultraamplio de una niña con coloboma tras la fotocoagulación del agujero retiniano periférico.



Figura 16. Pequeño coloboma ("coloboma frustré") en una niña con síndrome CHARGE.



Figuras 17 a 19. El desprendimiento de retina regmatógeno es una complicación habitual del coloboma. Frecuentemente el agujero primario se encuentra a distancia del mismo.



Figura 20. Imagen de campo ultraamplio de coloboma asociado a persistencia de la vasculatura fetal.



Malformaciones papilares

Las malformaciones de la papila constituyen un hallazgo infrecuente, pero es importante conocerlas, dada su asociación con patología sistémica.

Figura 21. Aplasia de papila. Imagen con retinógrafo de campo amplio de contacto. Se observa el vestigio papilar y la ausencia de vasos retinianos.

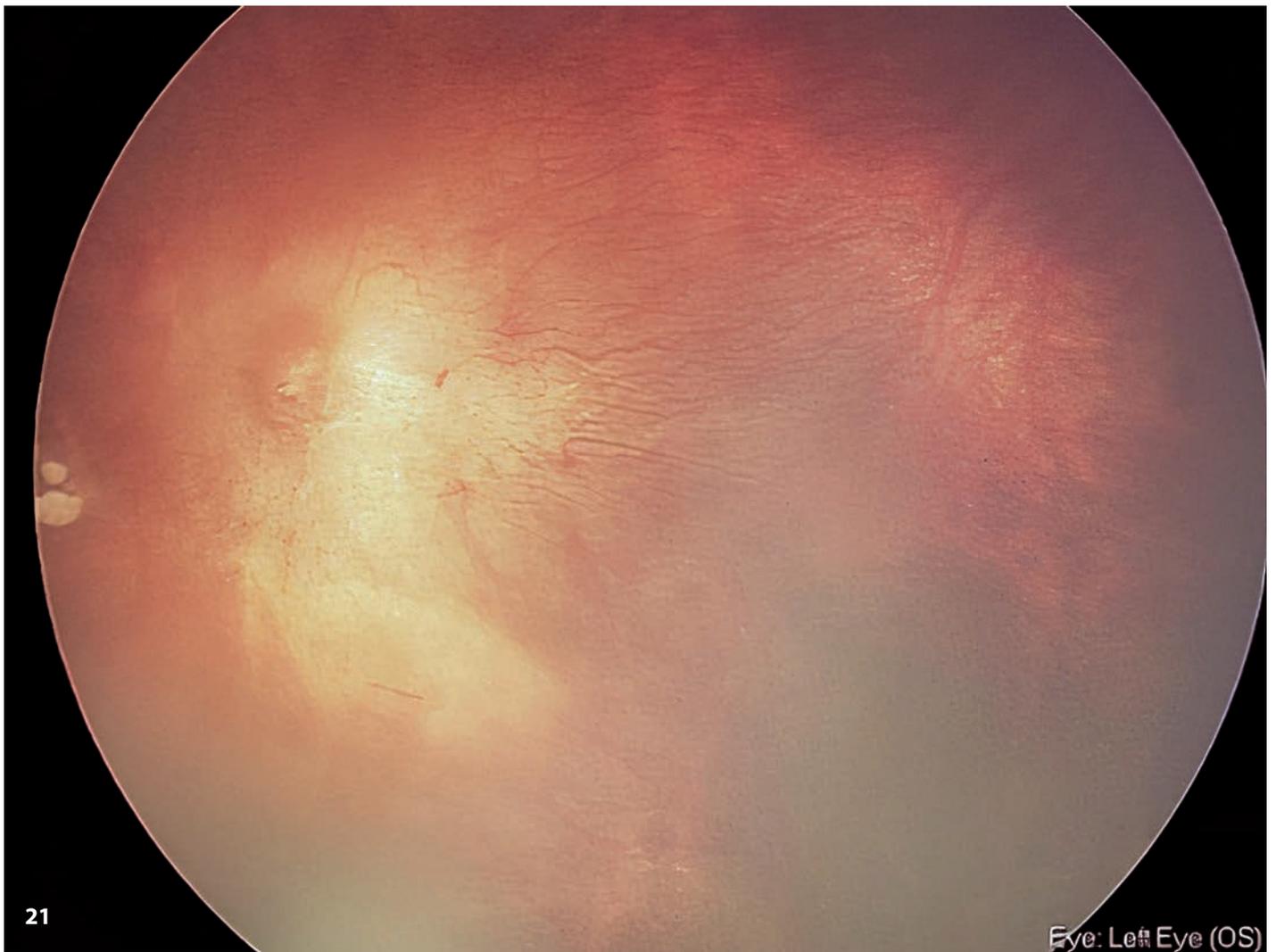


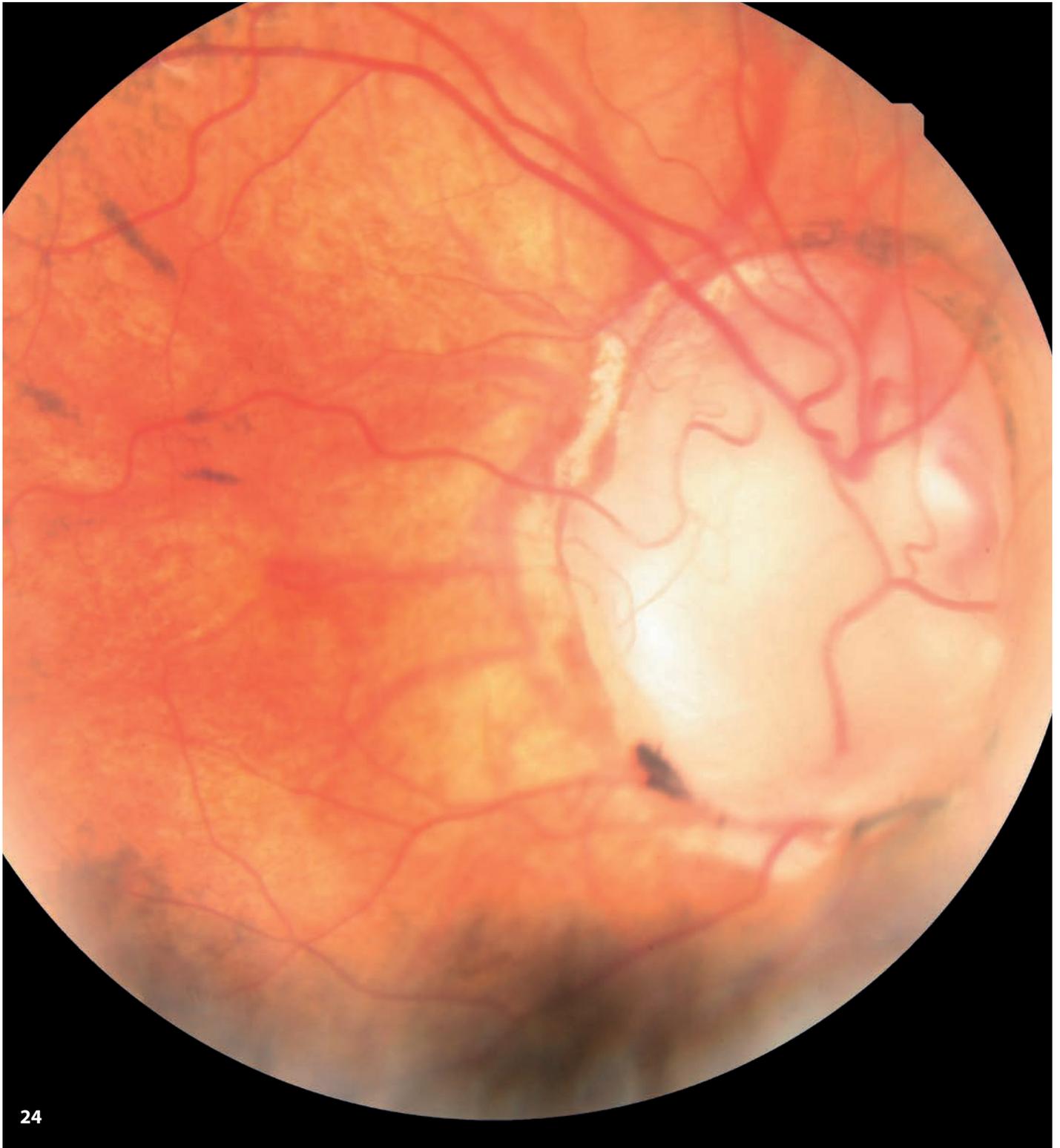
Figura 22. Hipoplasia papilar. Se aprecia el signo del doble anillo. Es importante en estos casos descartar anomalías de la línea media cerebral y defectos de hormonas hipofisarias (displasia septoóptica).



Figura 23. Inversión papilar. Puede cursar con defectos campimétricos.

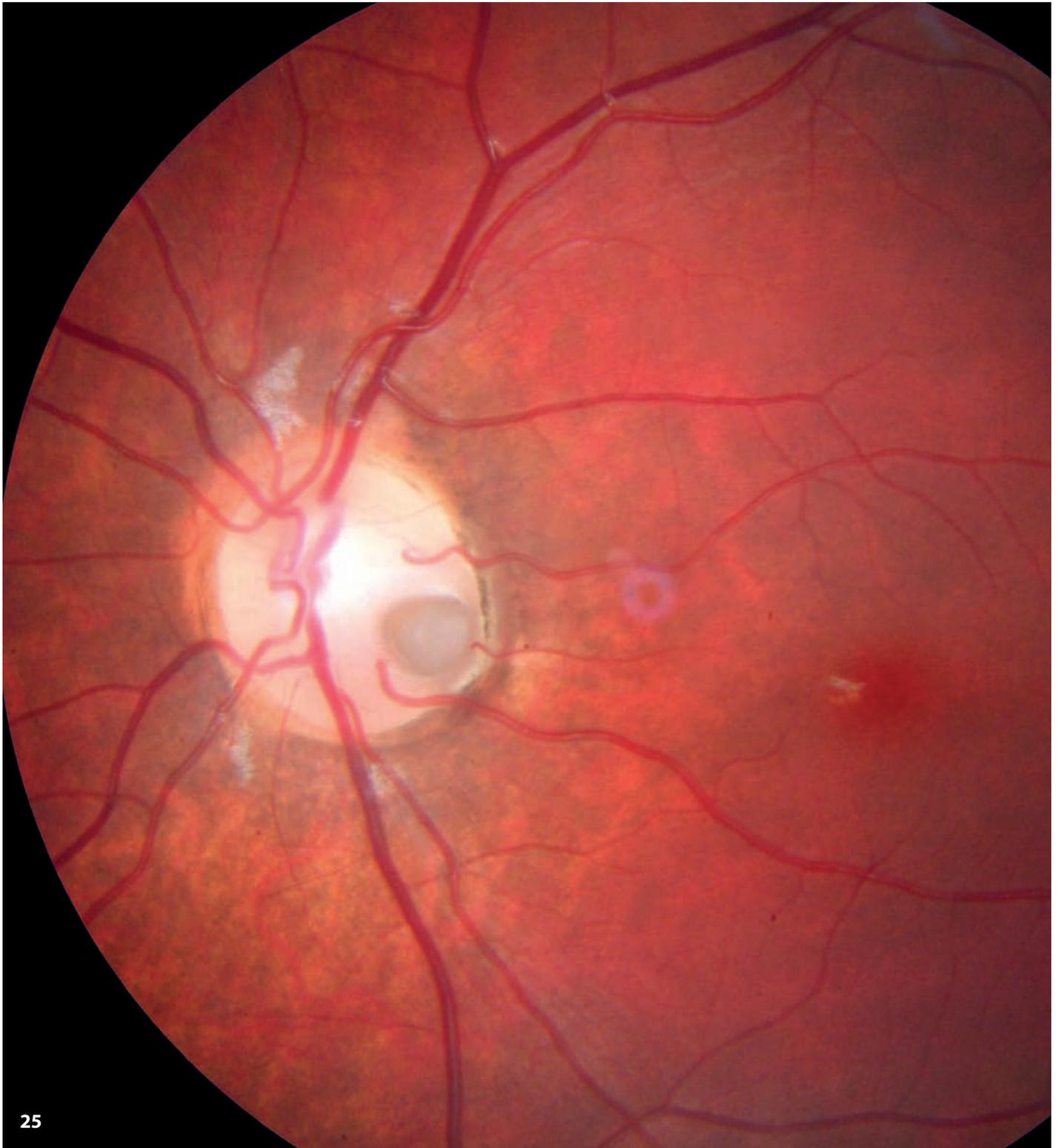


Figura 24. Coloboma papilar.



24

Figura 25. Retinografía de fosea papilar sin desprendimiento de retina asociado.

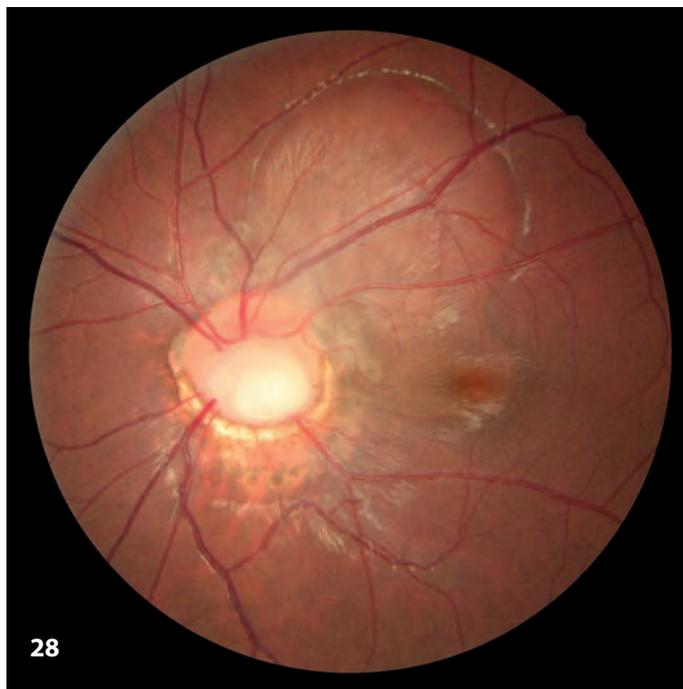
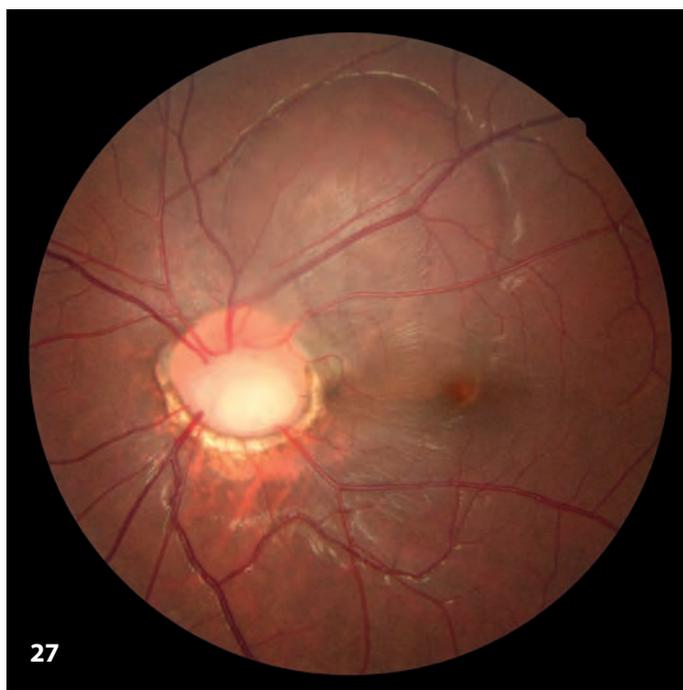


25

Figura 26. Foseta papilar con desprendimiento exudativo de polo posterior.



Figuras 27 a 29. Foseta colobomatosa con desprendimiento de retina asociado. Se observa la desaparición progresiva del levantamiento macular tras la fotocoagulación peripapilar. En los últimos años, se han propuesto múltiples técnicas para tratar el desprendimiento de retina asociado a foseta⁵.



Figuras 30 a 32. Anomalia de *morning glory*. Se observa la disposición radial de los vasos y la existencia de tejido fibrogliial prepapilar. Es importante descartar la existencia de encefalocele basal en estos casos.

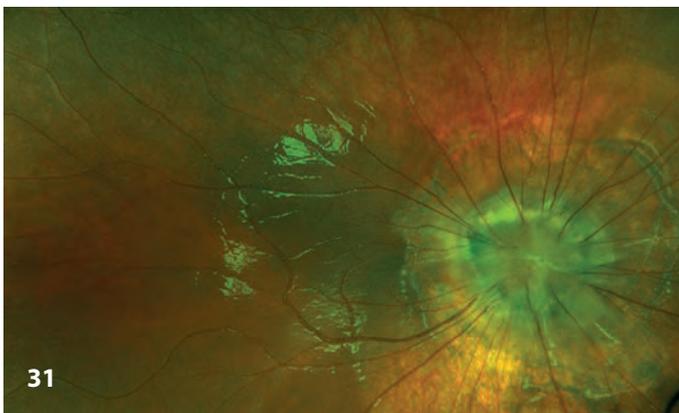
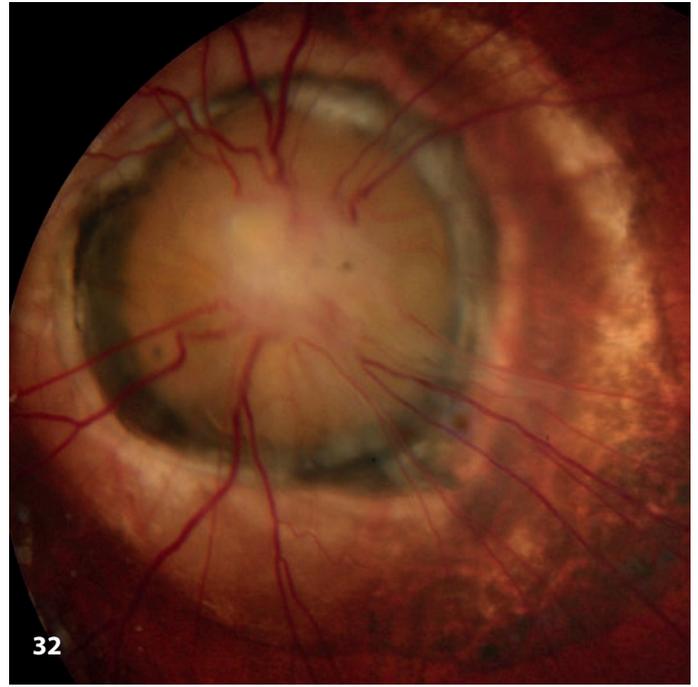
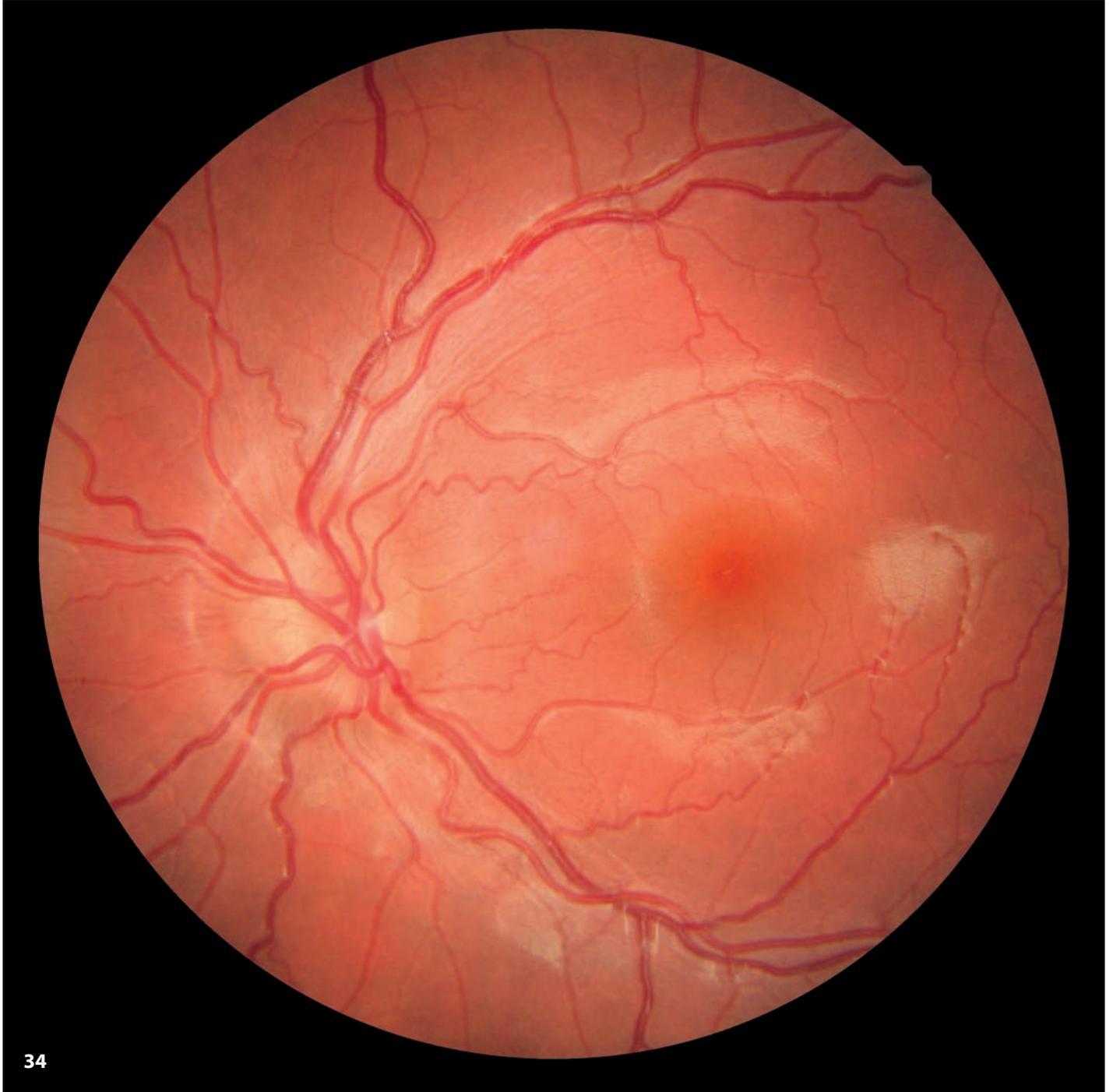


Figura 33. Anomalia de *morning glory* con desprendimiento de retina exudativo asociado.



Figura 34. Drusas de papila. Generalmente constituyen un hallazgo casual y pueden ponerse de manifiesto mediante ecografía o autofluorescencia.

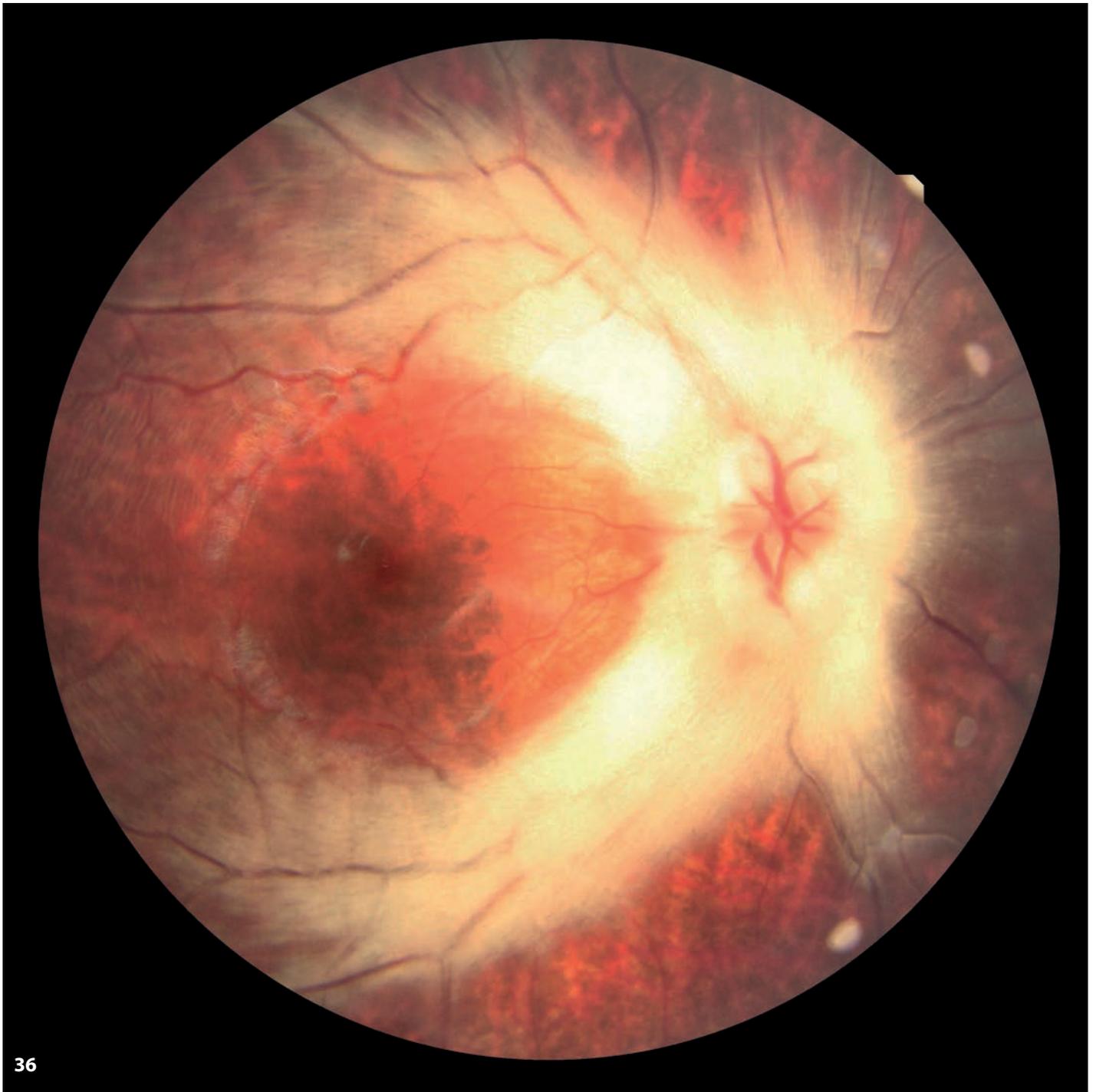


34

Figura 35. Membrana neovascular subretiniana fibrosada secundaria a drusas de papila. La neovascularización peripapilar es un hallazgo relativamente frecuente en las drusas papilares⁶.



Figura 36. Presencia de fibras de mielina. Pueden asociarse a miopía alta y ambliopía difícilmente recuperable.

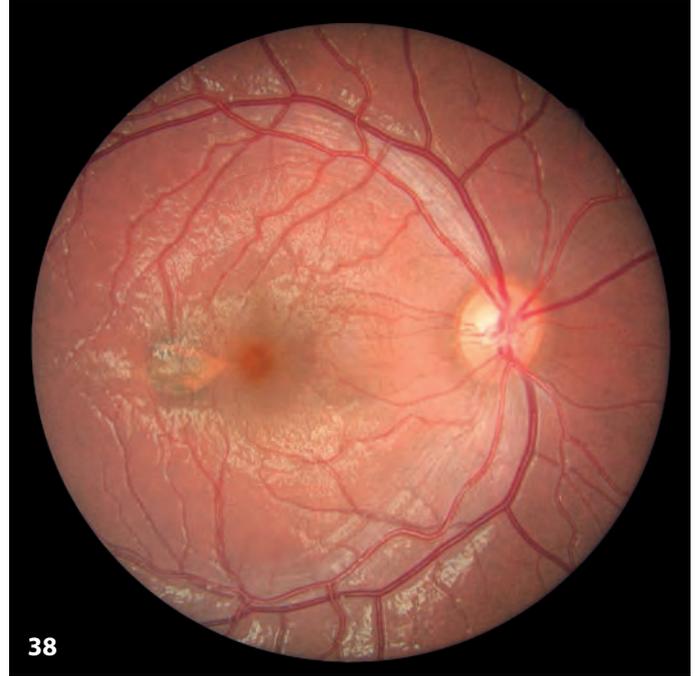
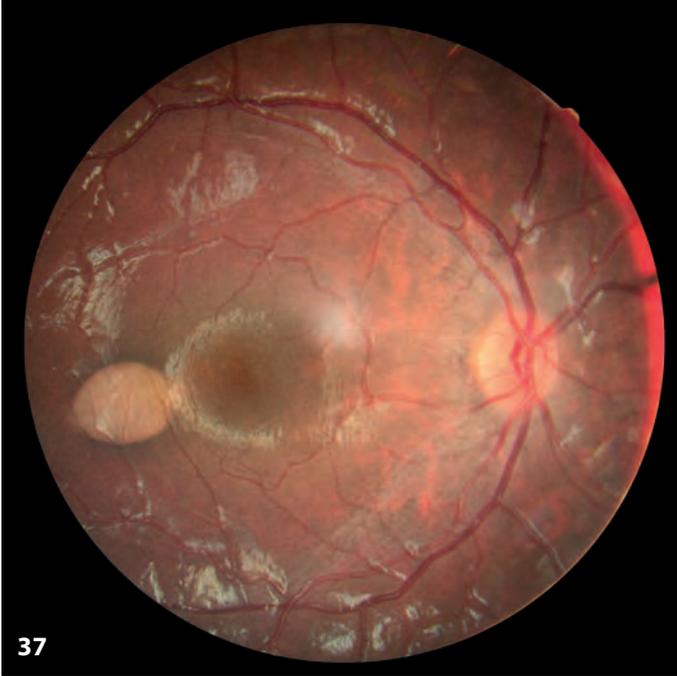


36

Maculopatía en torpedo

La maculopatía en torpedo es un infrecuente hallazgo sobre el que aún se discute si clasificar como un defecto del desarrollo embrionario o un tumor hipopigmentado. Generalmente es asintomático y no progresivo.

Figuras 37 y 38. Maculopatía en torpedo.



Bibliografía

1. Muslubas IS, Hocaoglu M, Arf S, Karacorlu M. A case of morning glory syndrome associated with persistent hyperplastic primary vitreous and Peters' anomaly. *GMS Ophthalmol Cases*. 2017;7.
2. Chen C, Xiao H, Ding X. Persistent fetal vasculature. *Asia-Pacific J Ophthalmol*. 2019;8(1):86-95.
3. Rothfield LD, Cernichiaro-Espinosa LA, Alabiad CR, McKeown CA, Tran K, Chang TC, *et al*. Microcornea, posterior megalolenticonus, persistent fetal vasculature, chorioretinal coloboma (MPPC) syndrome: Case series post vitrectomy. *Am J Ophthalmol Case Rep*. 2019;14:5-9.
4. Lingam G, Sen AC, Lingam V, Bhende M, Padhi TR, Xinyi S. Ocular coloboma - a comprehensive review for the clinician. *Eye*. 2021;35(8):2086-109.
5. Chatziralli I, Theodossiadis P, Theodossiadis GP. Optic disk pit maculopathy: Current management strategies. *Clin Ophthalmol*. 2018;12:1417-22.
6. Duncan JE, Freedman SF, El-Dairi MA. The incidence of neovascular membranes and visual field defects from optic nerve head drusen in children. *J AAPOS*. 2016;20(1):44-8.

2. Retinopatía de la prematuridad

Introducción

Desarrollo vascular normal de la retina

Patogénesis

Clasificación internacional

Protocolo exploración

Tratamiento

Casos clínicos

Bibliografía

2. Retinopatía de la prematuridad Retinopathy of prematurity

A. Serra Castanera

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona.

Correspondencia:

Alicia Serra Castanera

E-mail: Aserra@hsjdbcn.org

Resumen

La retinopatía de la prematuridad es una enfermedad que se produce en niños prematuros, debido a una isquemia de la retina inmadura. El diagnóstico precoz es fundamental para poder realizar el tratamiento adecuado y a tiempo, evitando un alto porcentaje de ceguera infantil.

Palabras clave: Retinopatía del prematuro. Fotocoagulación con láser de diodo. Antiangiogénicos.

Resum

La retinopatía de la prematuritat és una malaltia que es produeix en nens prematurs degut a la isquèmia de la retina inmadura. El diagnòstic precoç és fonamental per poder realitzar el tractament adequat i a temps, evitant un alt percentatge de ceguessa infantil.

Paraules clau: Retinopatia del prematur. Fotocoagulació amb làser de diode. Antiangiogènics.

Abstract

Retinopathy of prematurity is a disease produced in premature babies caused by retinal ischemia of the immature retina. Early diagnosis is necessary to achieve an accurate and on time treatment, to avoid a high percentage of children blindness.

Key words: Retinopathy of prematurity. Diod laser photocoagulation. Antiangiogenics.

Introducción

La retinopatía del prematuro (ROP) es una enfermedad que se produce exclusivamente en niños prematuros, generalmente sometidos a oxigenoterapia, debido a una alteración en la vascularización de la retina.

Las formas moderadas regresan con poca o nula afectación de la función visual, pero las formas más graves pueden provocar un déficit visual importante¹; es una causa de ceguera infantil que está en aumento a nivel mundial, especialmente en los países en vías de desarrollo, en los que está aumentando la supervivencia de los grandes prematuros².

Los factores de riesgo de la ROP son: el grado de prematuridad, la oxigenoterapia y la comorbilidad que afecta a los grandes prematuros³.

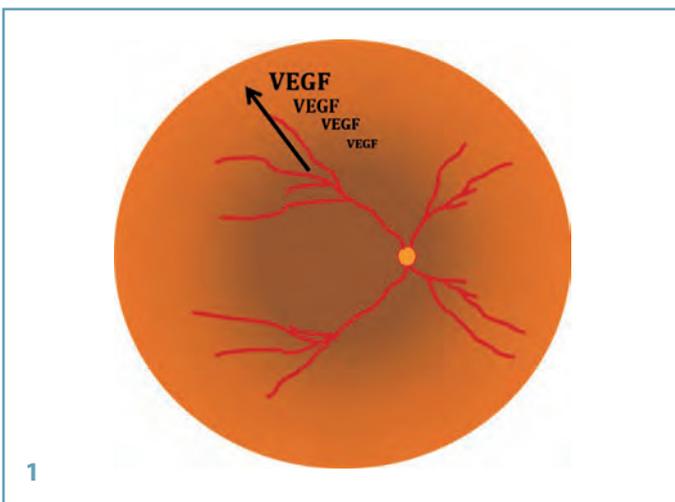
El pronóstico depende fundamentalmente del tratamiento a tiempo, y por lo tanto, del diagnóstico precoz.

Desarrollo vascular normal de la retina

La vascularización normal de la retina se inicia en la semana 14 de gestación, a partir del nervio óptico, y alcanza la *ora serrata* a las 36 semanas en el lado nasal y a las 40 semanas en el lado temporal.

Consta de dos fases⁴:

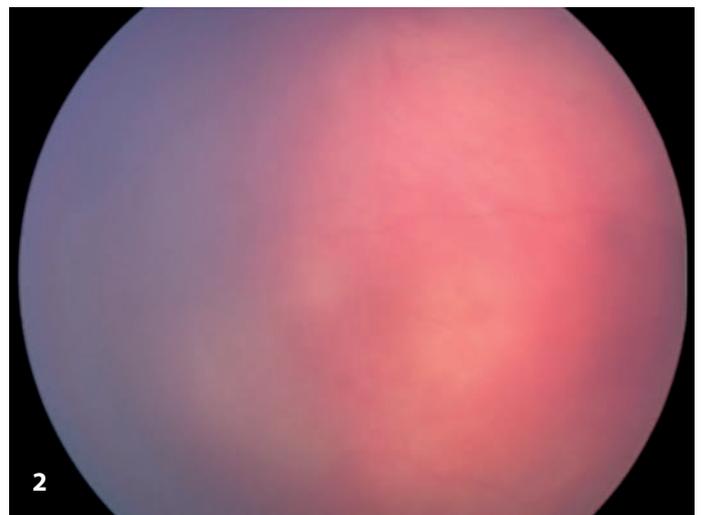
Figura 1. Desarrollo vascular normal de la vascularización retiniana.



Fuente: elaboración propia.

- Fase precoz o vasculogénesis: se produce entre las semanas 14 y 21; se forman las cuatro arcadas vasculares principales. Este proceso es independiente del factor de crecimiento vascular endotelial (VEGF).
- Fase tardía o angiogénesis: la retina periférica avascular produce el VEGF que estimula la formación de los vasos periféricos. Para ello, es necesaria la presencia del factor de crecimiento insulínico tipo 1 (IGF-1), que llega a la retina a través de la placenta y el líquido amniótico⁵.

Figura 2. Vascularización en la semana 33.



Figuras 3. Vascularización en la semana 35.



Figura 4. Vascularización en la semana 37.



Patogénesis

El nacimiento prematuro conlleva una inmadurez de la vascularización, con una extensión de retina periférica avascular que es mayor cuanto más prematuro es el nacimiento. En algunos casos, la angiogénesis continúa con normalidad, pero en otros casos, la asociación de diferentes factores dará lugar a la ROP⁶:

- Desaparece el aporte materno de IGF-1: deja de actuar el VEGF.
- Pasa de una baja saturación de oxígeno intrauterina (70-80%) a una hiperoxia inducida, que provoca una vasoconstricción y vasoobliteración.

Como consecuencia, se detiene la angiogénesis y se inicia la fase 1 isquémica de la ROP.

Figura 5. Estadio 1 o línea de demarcación: línea fina blanca que separa la retina vascular de la avascular.

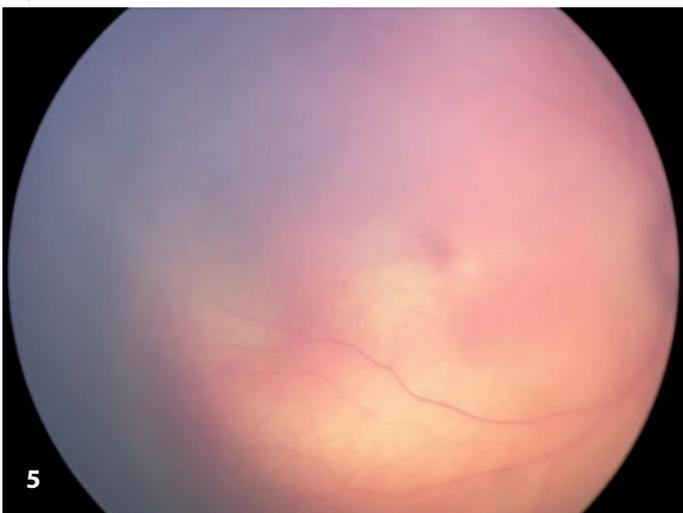


Figura 6. Estadio 2 o cresta monticular: la línea aumenta de volumen y se extiende fuera del plano de la retina.

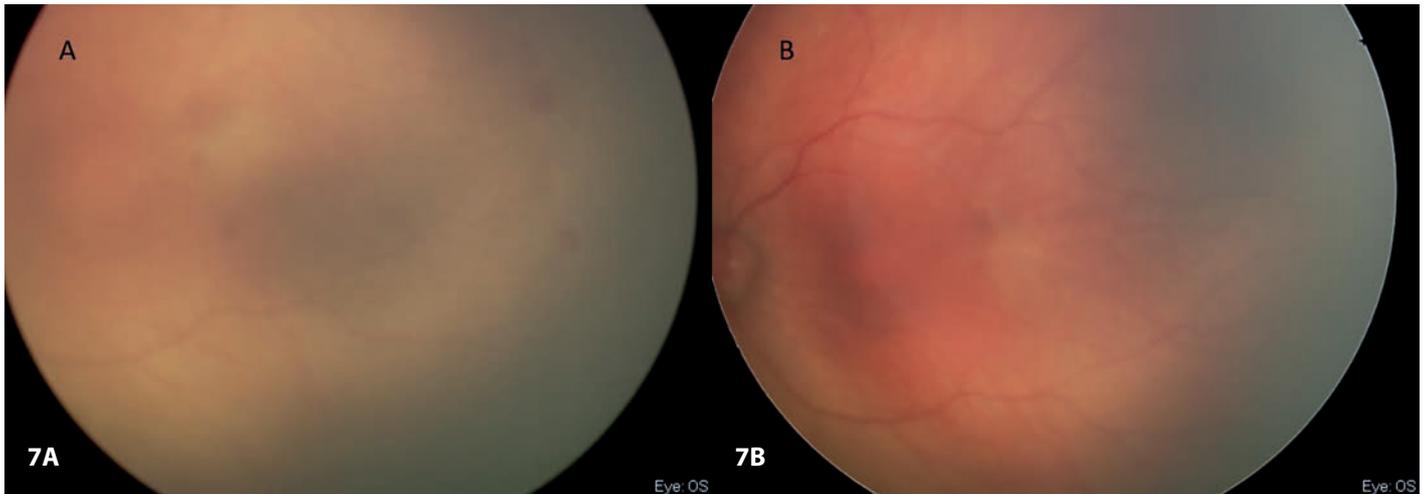


Cuando el niño empieza a producir IGF-1, pueden darse dos situaciones:

- Diferenciación de las células precursoras a células endoteliales maduras: revascularización de la retina periférica.

- El VEGF acumulado por la isquemia retiniana actúa bruscamente: crecimiento exagerado de vasos anómalos: es la fase 2 proliferativa de la ROP.

Figura 7. Regresión de la ROP. **A)** Se observa una línea de ROP con algunas hemorragias. **B)** Desaparición de la línea y avance de los vasos hacia la periferia.



Figuras 8 y 9. Estadio 3 o formación de tejido neovascular que crece hacia el espacio vítreo.

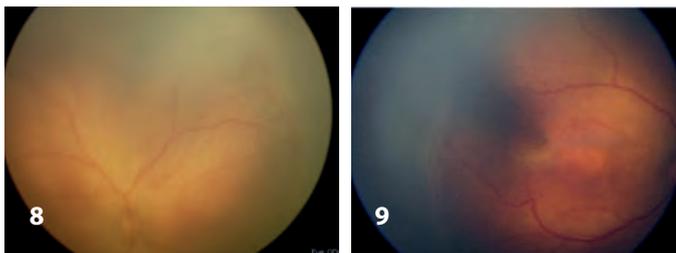


Figura 10. Estadio 4A: desprendimiento de retina subtotal con mácula adaptada.



Imagen cedida por la Dra. M. Isabel Pérez Cabeza, del Hospital Regional Universitario (HRU) de Málaga.

Figura 11. Estadio 4B: desprendimiento de retina subtotal con mácula desprendida.

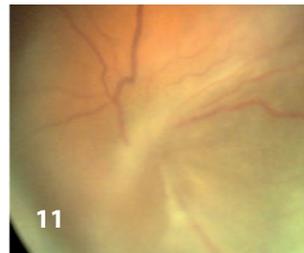


Figura 12. Estadio 5: desprendimiento de retina total. Se clasifica según la apertura del mismo en la zona anterior (túnel abierto) o posterior (túnel cerrado, se manifiesta como “fibroplasia retroental”).



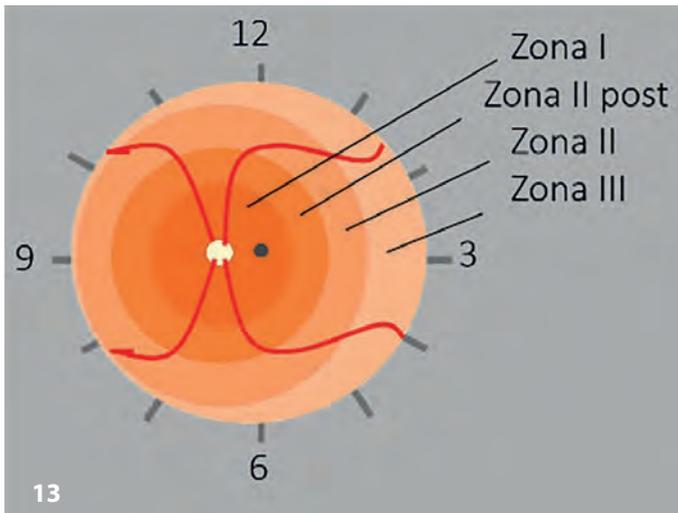
Clasificación internacional

Tiene en cuenta fundamentalmente cuatro criterios^{7,8}:

- Estadios del 1 al 5.
- Situación (la Figura 13).
- Extensión: se divide la circunferencia en sectores horarios.

- Enfermedad "plus" (+): dilatación y tortuosidad vascular en el polo posterior en al menos dos arcadas. Es un signo de severidad que puede darse en cualquier estadio. Se define la enfermedad "pre-plus" como una dilatación y tortuosidad vascular mayor de lo normal, pero sin llegar a las características de enfermedad "plus".

Figura 13. Esquema de las zonas de la retina.



Fuente: elaboración propia.

Figura 14. Enfermedad plus.

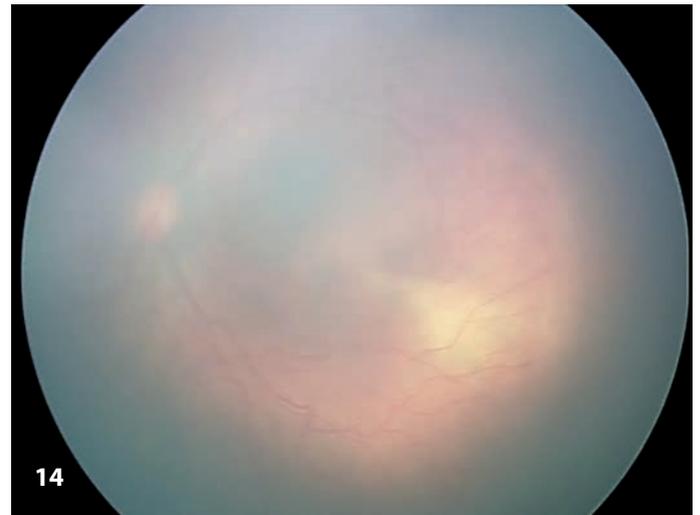
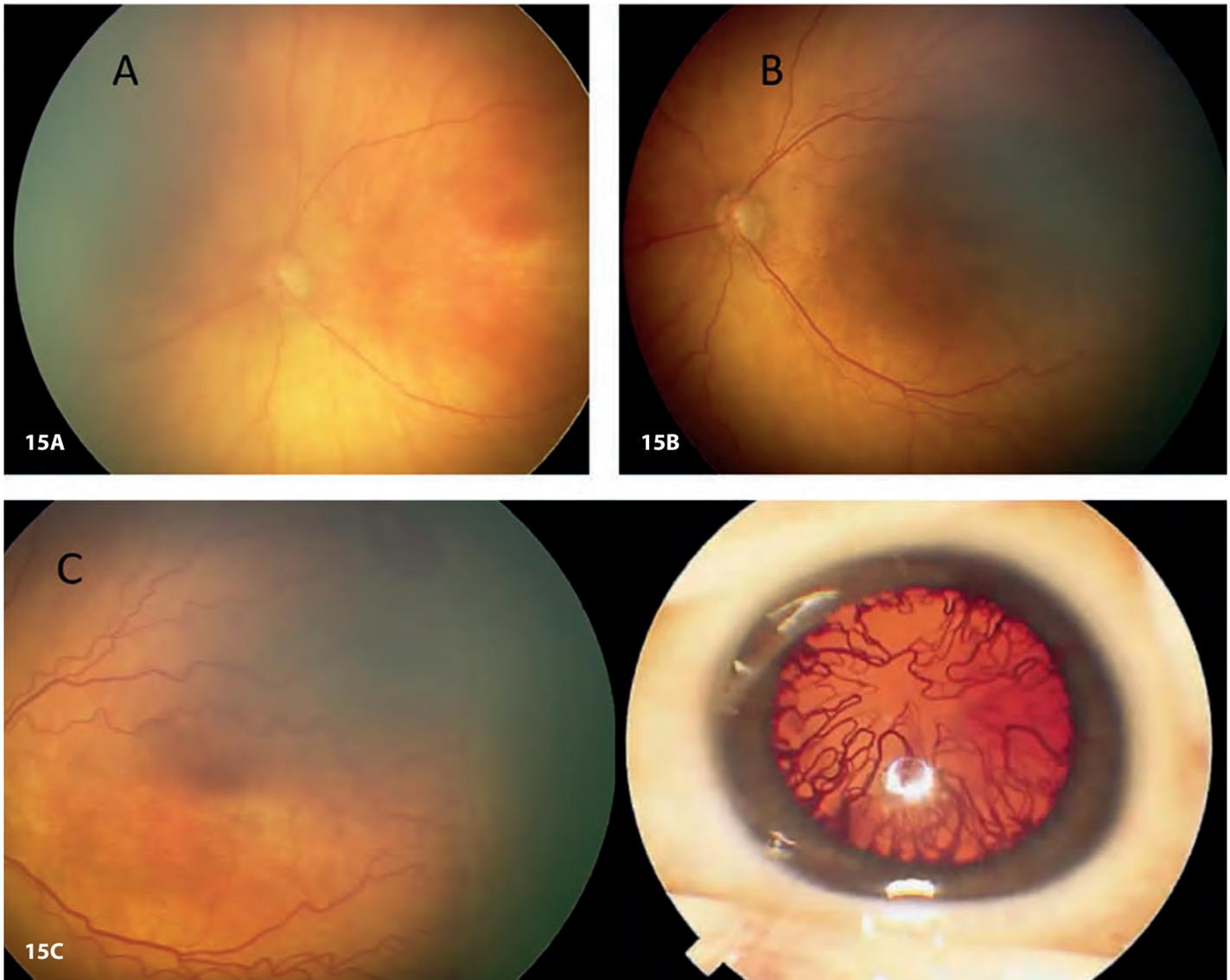


Figura 15. Vasos en el polo posterior. **A)** Normal. **B)** Pre-plus. **C)** Enfermedad plus.



Se ha descrito una forma especial denominada AP-ROP (ROP agresiva posterior), que se caracteriza por:

- Situación: zona I o zona II posterior.
- Plus precoz en los cuatro cuadrantes, no proporcional al estadio.
- Progresión rápida, con abundantes *shunts* arteriovenosos.
- Progresa del estadio 1 al 3, mediante una red plana y extensa de neovasos sobre la retina.

Figuras 16 a 18. Tres casos de AP-ROP.



La imagen de la Figura 17 ha sido cedida por la Dra. M. Isabel Pérez Cabeza, del HRU de Málaga.

Figura 19. Lesiones cicatriciales de la ROP: membrana fibrosa prerretiniana, tortuosidad vascular cicatricial.

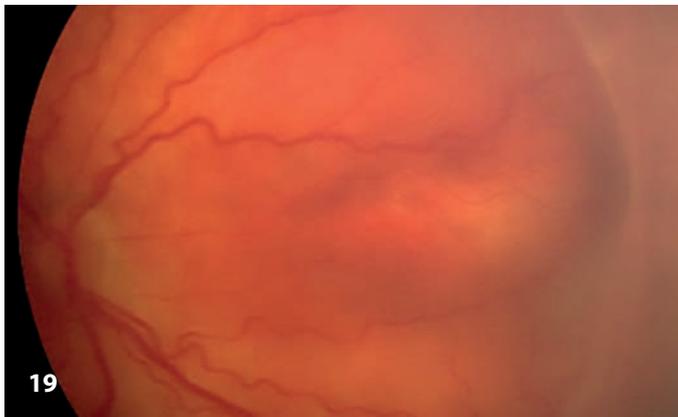
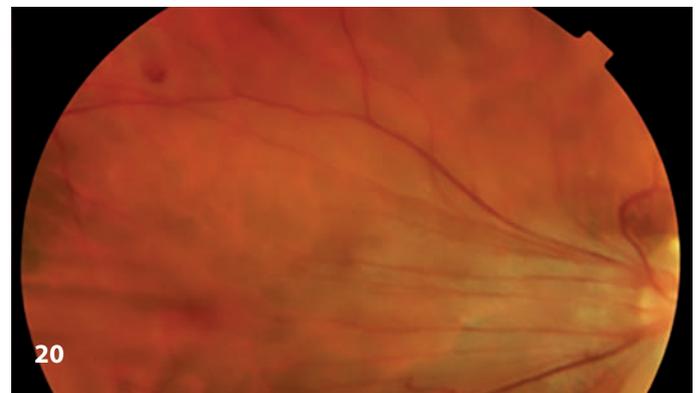


Figura 20. Lesiones cicatriciales de la ROP: tracción de los vasos a la salida de la papila, con ectopia macular.



Protocolo de exploración

Es imprescindible implementar un protocolo de exploración en todas las unidades neonatales, para asegurar un diagnóstico y un tratamiento a tiempo^{9,10}. Estos protocolos se han de adaptar a cada población, y especifican:

- Qué niños explorar.
- Cómo explorar.
- Cuándo iniciar el cribado.
- Hasta cuándo mantener las exploraciones.

Tratamiento

Actualmente se recomienda tratar cuando se alcance un estadio preumbral tipo 1¹¹:

- Cualquier ROP plus en la zona I.
- ROP 3 en la zona I sin plus.
- ROP 2 plus o 3 plus en la zona II.

Se debe tratar en las primeras 48-72 h tras el diagnóstico, para evitar formas postumbral, de peor pronóstico.

Existen actualmente dos posibilidades terapéuticas: fotocoagulación con láser infrarrojo de diodo e inyección intravítrea de anti-VEGF.

Figura 21. Estadio 3 plus avanzado o postumbral, tras la fotocoagulación.

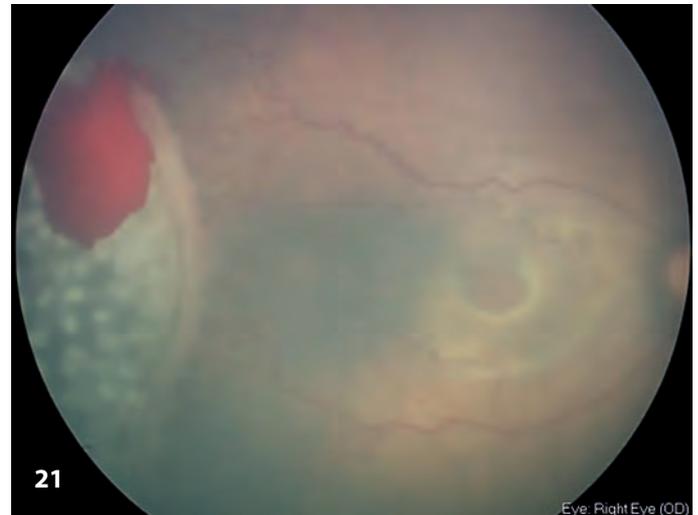


Figura 22. Fotocoagulación con láser infrarrojo de diodo, con el objetivo de ablacionar toda la retina avascular mediante impactos casi confluentes entre la cresta y la *ora serrata*.



Figura 23. Inyección intravítrea de anti-VEGF¹². La técnica es diferente al adulto: se debe inyectar a tan solo 1 mm de limbo, y se recomienda dirigir la aguja hacia el nervio óptico, no hacia el centro del globo, e introducir menos de 1 cm.

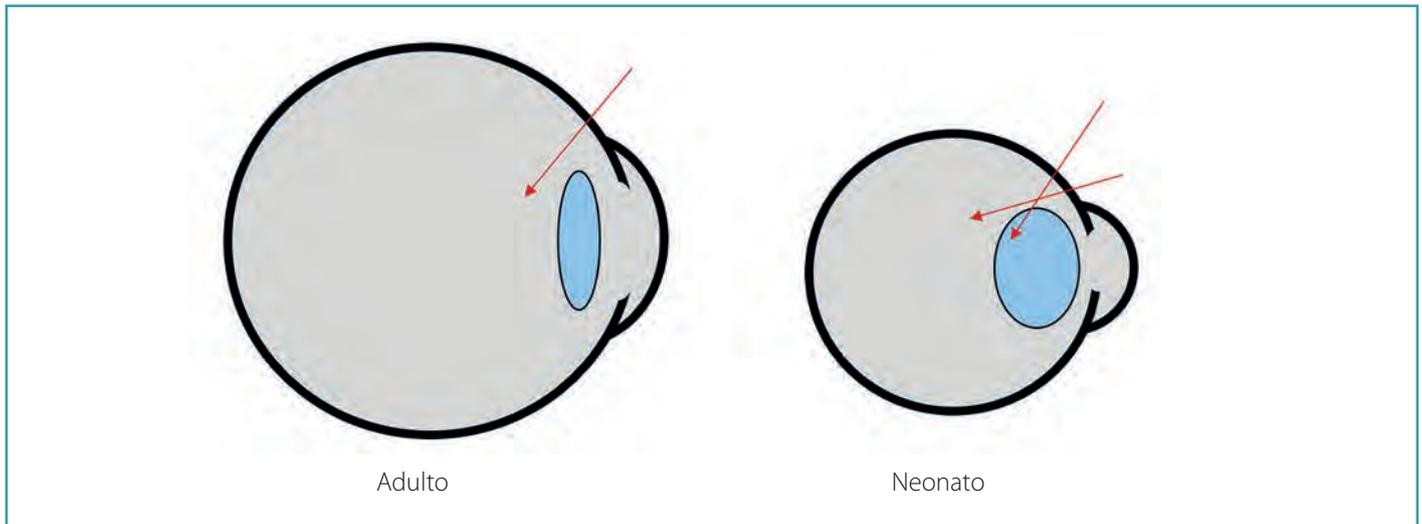
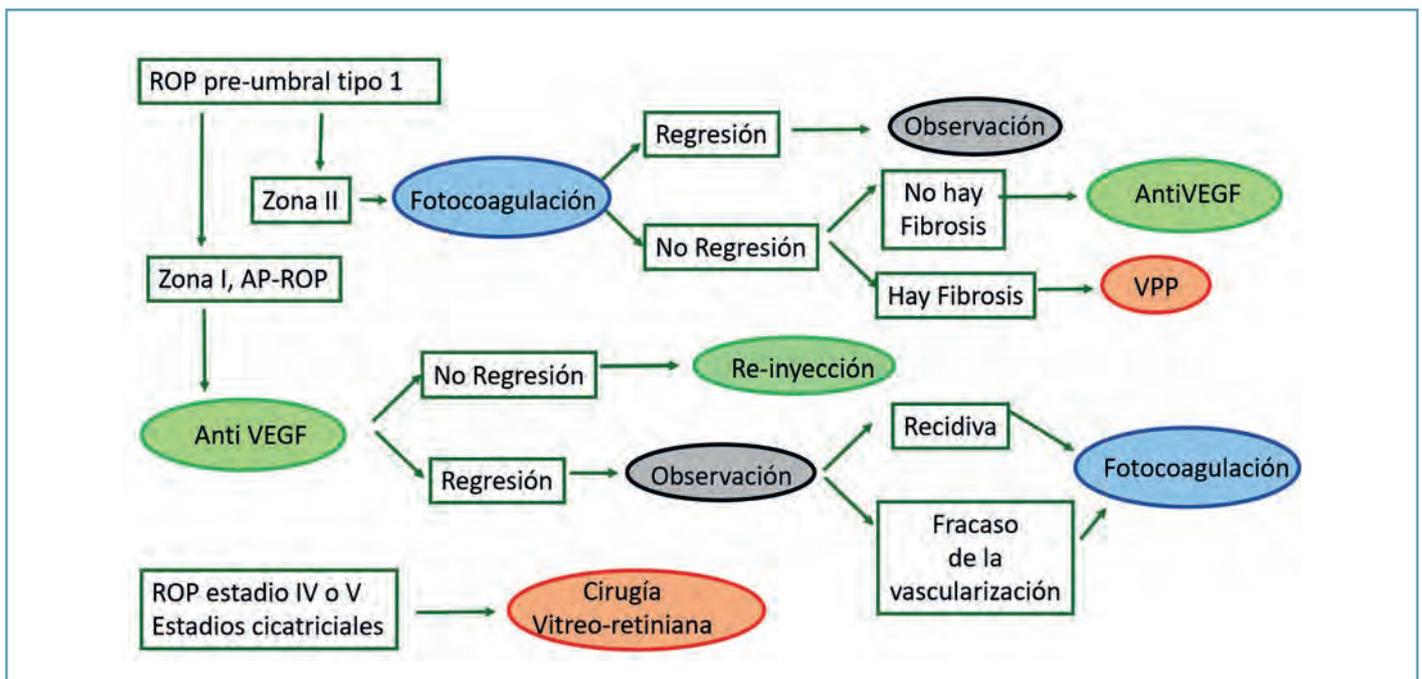


Figura 24. Protocolo de tratamiento más aceptado en la actualidad.



Tratamiento del desprendimiento de retina (estadio 4 o 5)¹³: el tratamiento de elección es una vitrectomía asociada o no a un procedimiento escleral circular con preservación del cristalino. En el estadio 5, la opción terapéutica es la vitrectomía asociada a lensectomía, pero con pronóstico visual generalmente malo.

Casos clínicos

Figura 25. Retinografías de contacto de dos casos de ROP preumbral tipo 1 tratados mediante fotocoagulación con láser de diodo, con regresión de las lesiones y buen resultado anatómico.

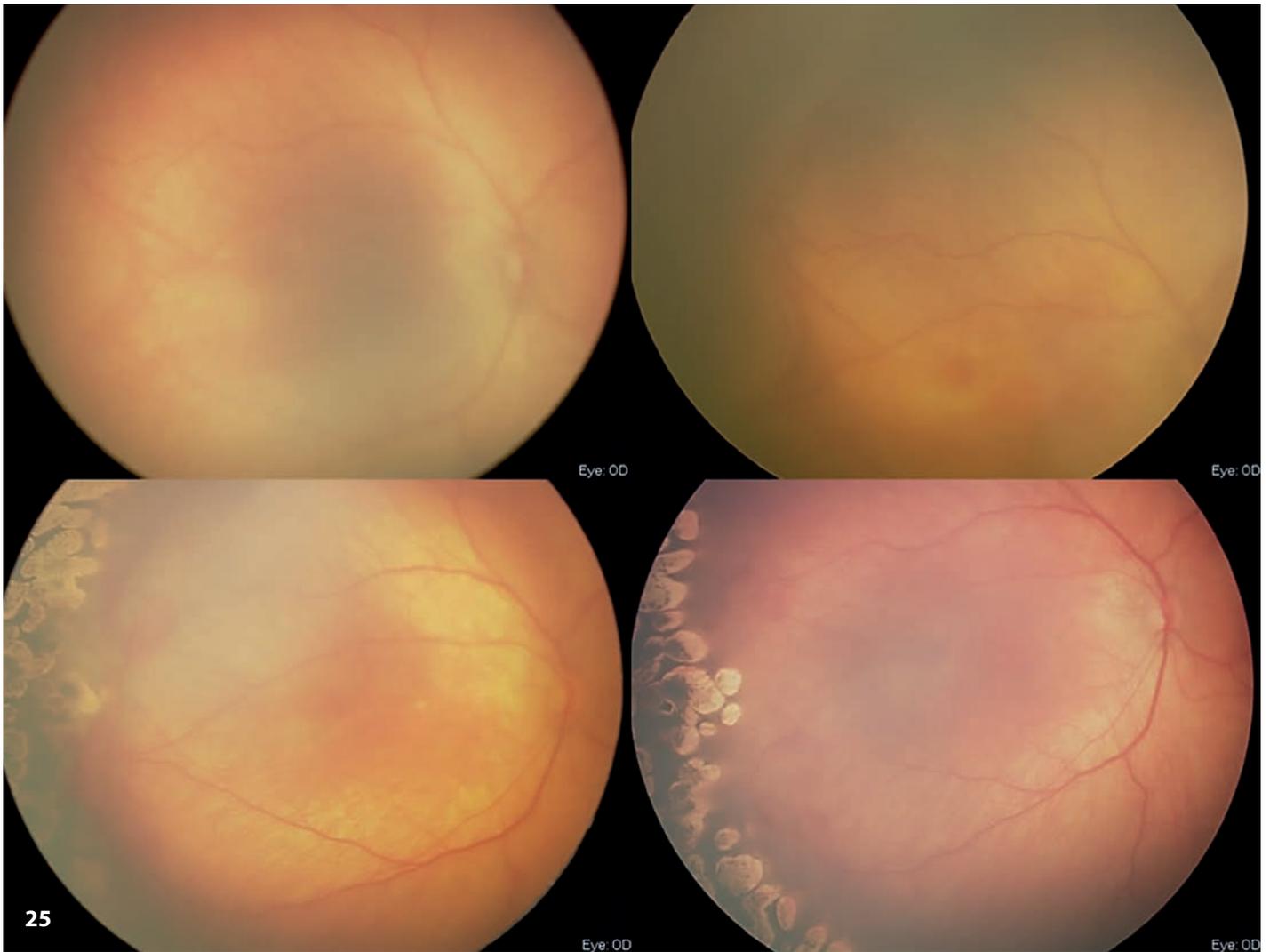


Figura 26. Retinografías de contacto de dos casos de ROP preumbral tipo 1 tratados mediante fotocoagulación con láser de diodo, con regresión de las lesiones y buen resultado anatómico.

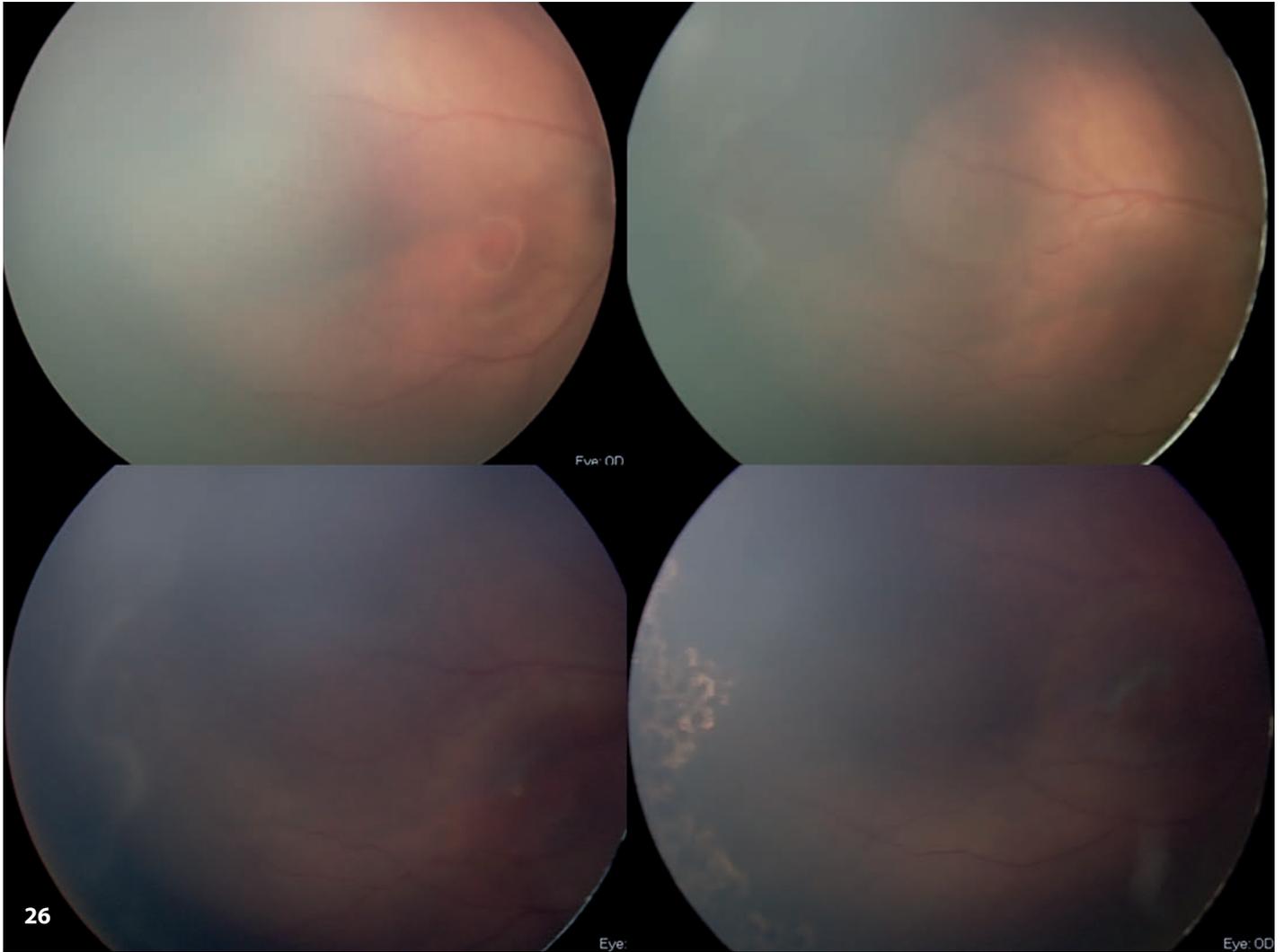


Figura 27. Retinografías de campo amplio obtenidas años después del tratamiento.

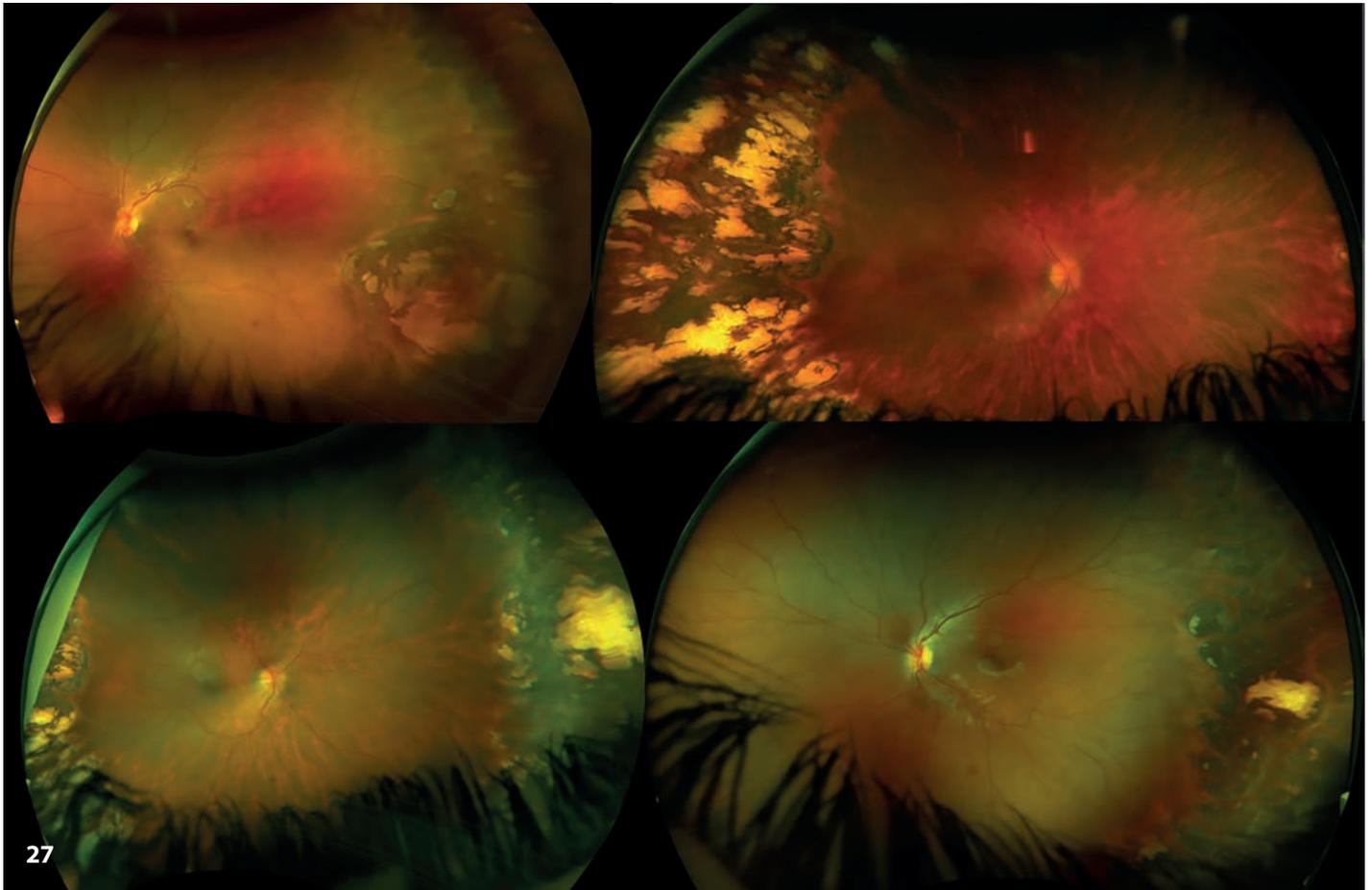


Figura 28. Retinografías de campo amplio obtenidas años después del tratamiento. Se observa cómo, a pesar de que los impactos de láser no son confluentes, con el tiempo, suelen confluir formando grandes placas de atrofia coriorretiniana.

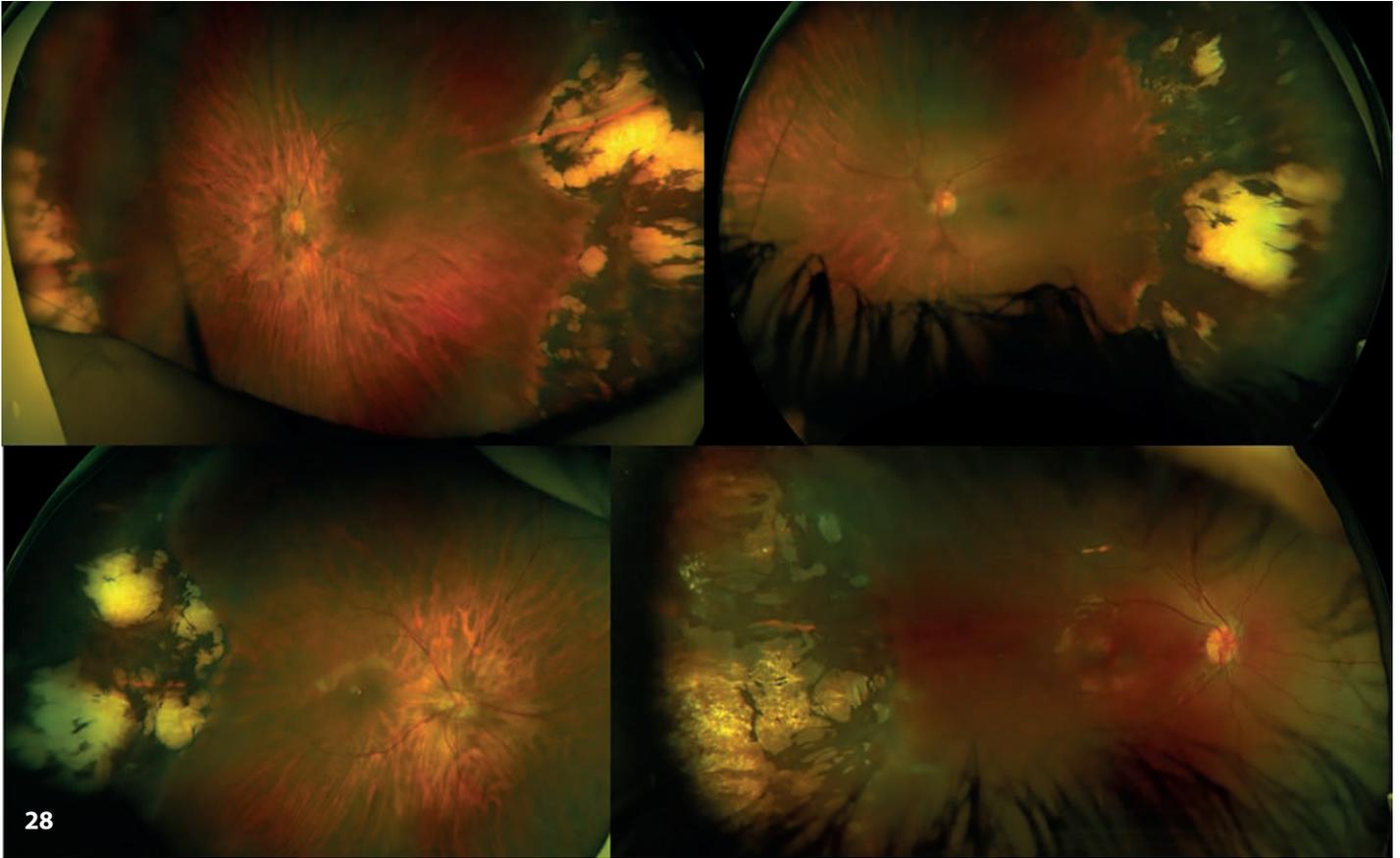


Figura 29. Retinografías de campo ultraamplio en ROP con afectación de la zona 2 posterior, tratadas años atrás mediante fotocoagulación. Aunque el resultado anatómico es correcto, estos pacientes suelen desarrollar miopía elevada y restricción campimétrica. Con los criterios actuales de tratamiento, se hubiese preferido una inyección de antiangiogénico.

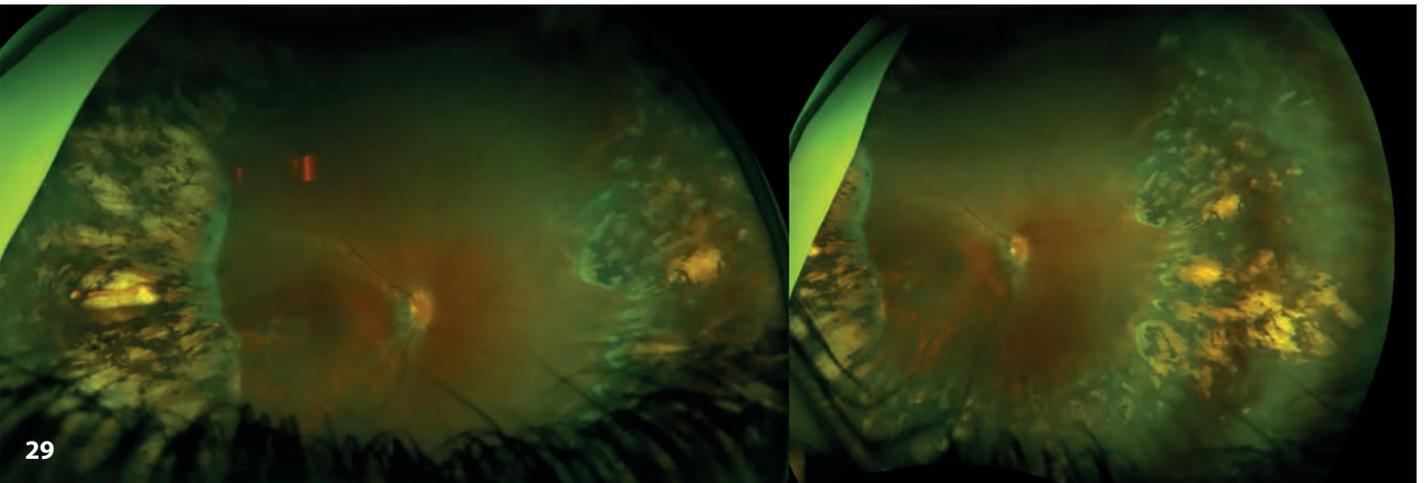


Figura 30. Paciente fotocoagulado en el que se aprecia persistencia de la arteria hialoidea.



Figura 31. Paciente de 23 + 4 semanas de gestación. **A)** En la exploración de la 7ª semana, se observa ROP en la zona 2 posterior. **B)** Tras la fotocoagulación a las dos semanas, se evidencia persistencia de membrana en el límite de la zona tratada. **C)** A las seis semanas, se aprecia un aumento de la membrana neovascular que protruye hacia el vítreo, con desprendimiento de retina periférico. Se procedió a inyectar un anti-VEGF. **D)** Fibrosis intensa y empeoramiento del desprendimiento de retina tras la inyección. En la actualidad, este paciente sería indicación de inyección de anti-VEGF de primera intención.

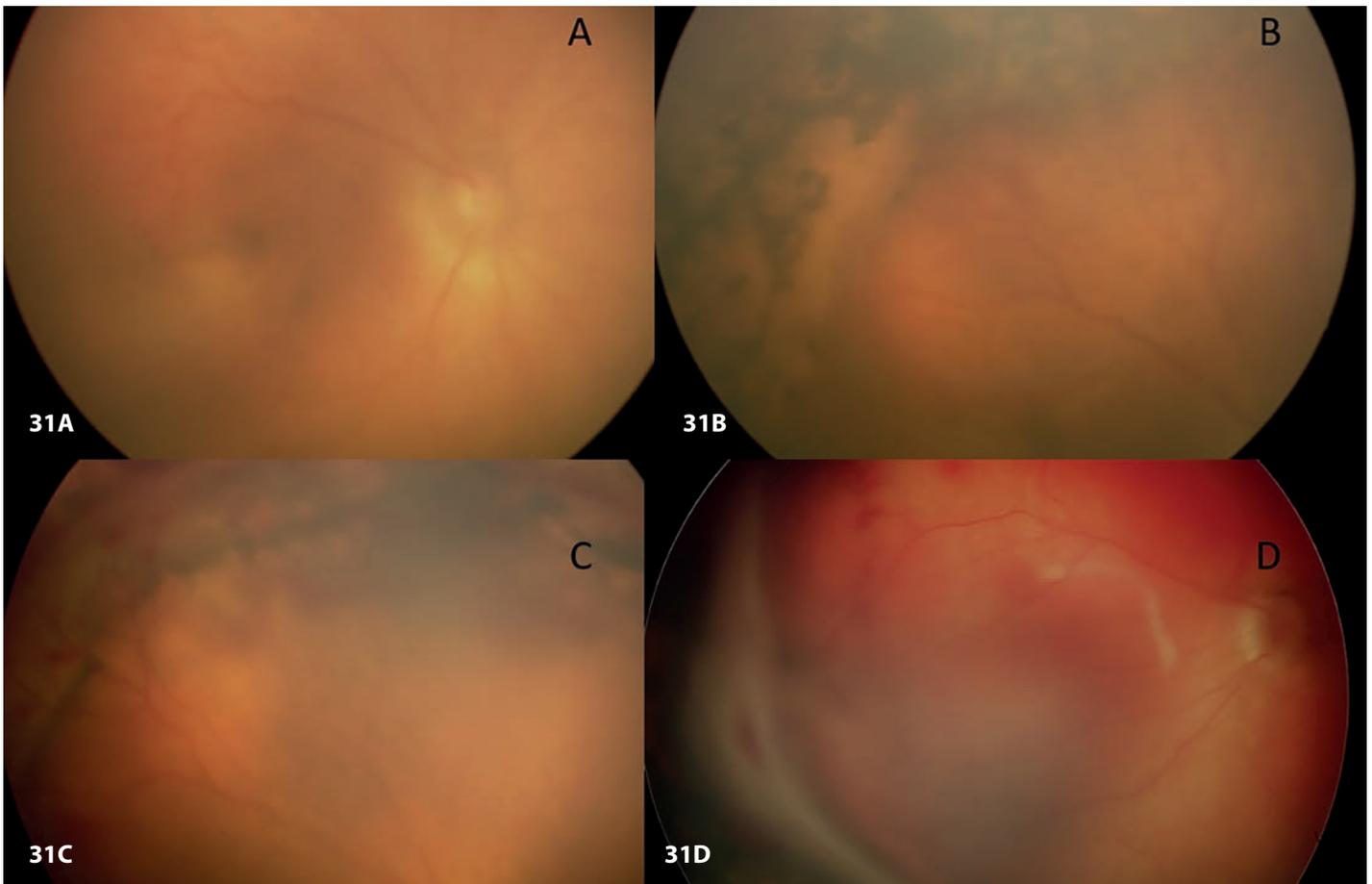


Figura 32 y 33. Dos pacientes con ROP en la zona 2 posterior, tratados mediante inyección de anti-VEGF. En pocos días, se observa la desaparición de la cresta neovascular y la mejoría del plus.

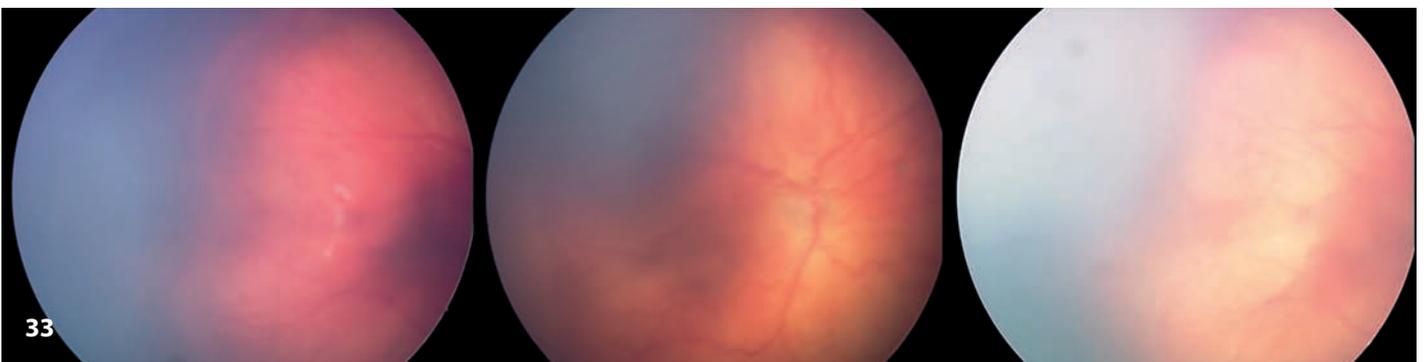
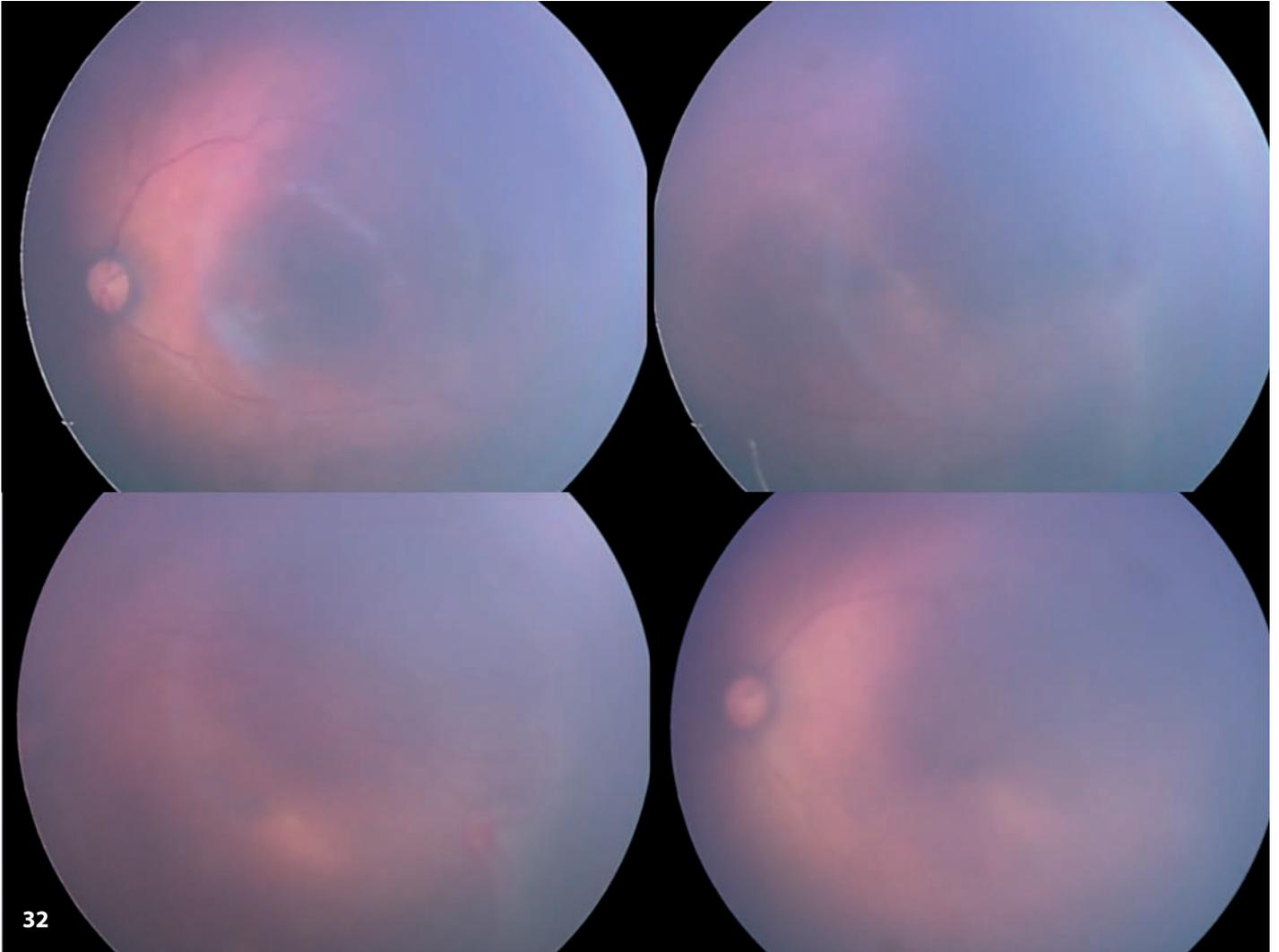


Figura 34. Dos pacientes con ROP en la zona 2 media-anterior, tratados mediante inyección de anti-VEGF.

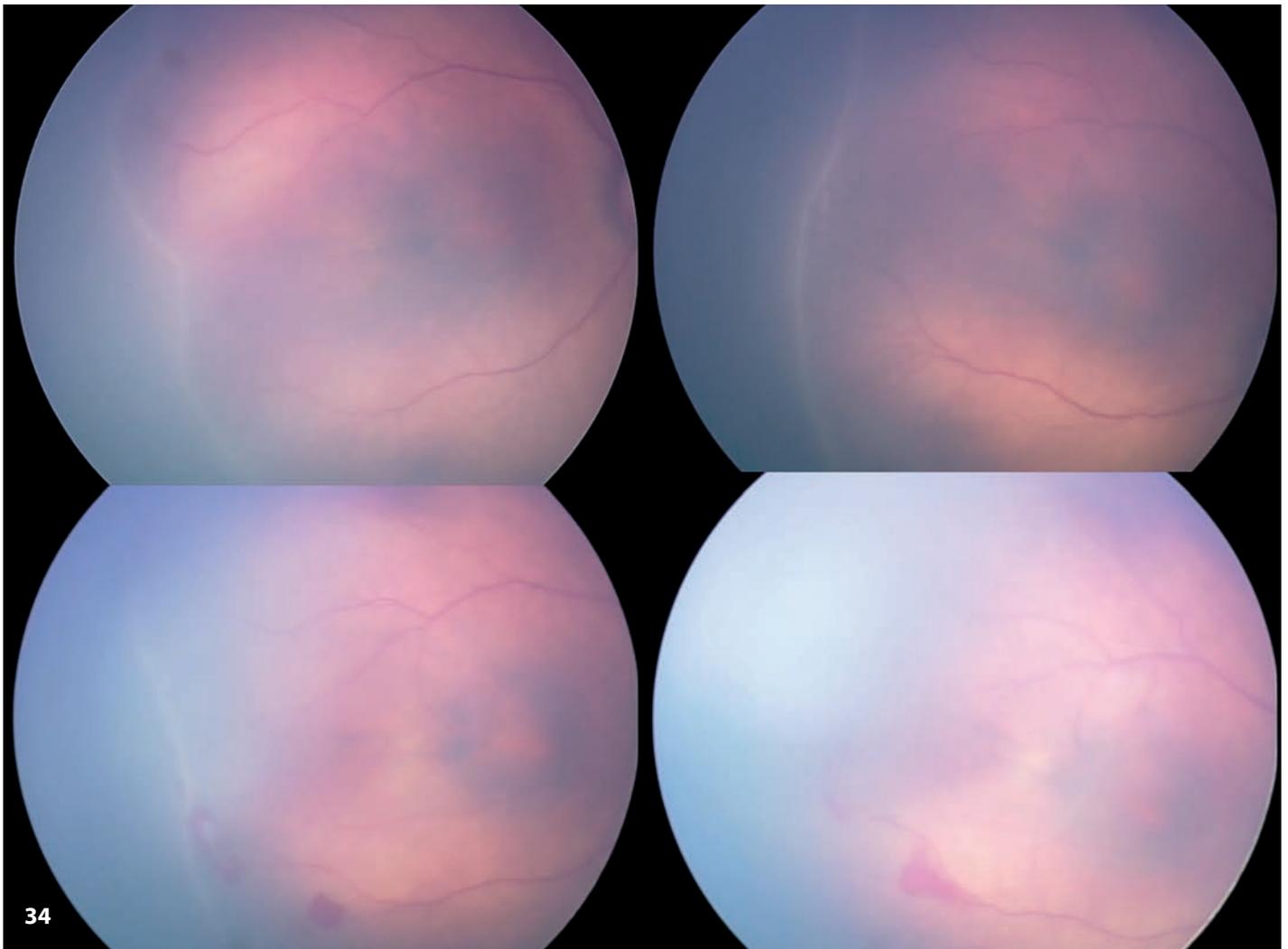


Imagen cedida por la Dra. M. Isabel Pérez Cabeza, del HRU de Málaga.

Figura 35. ROP en la zona 2 posterior tratada mediante inyección de anti-VEGF. En la figura inferior-izquierda, se observa una regresión de las lesiones y desaparición del plus. En la derecha, se observa una recidiva de la ROP semanas después.

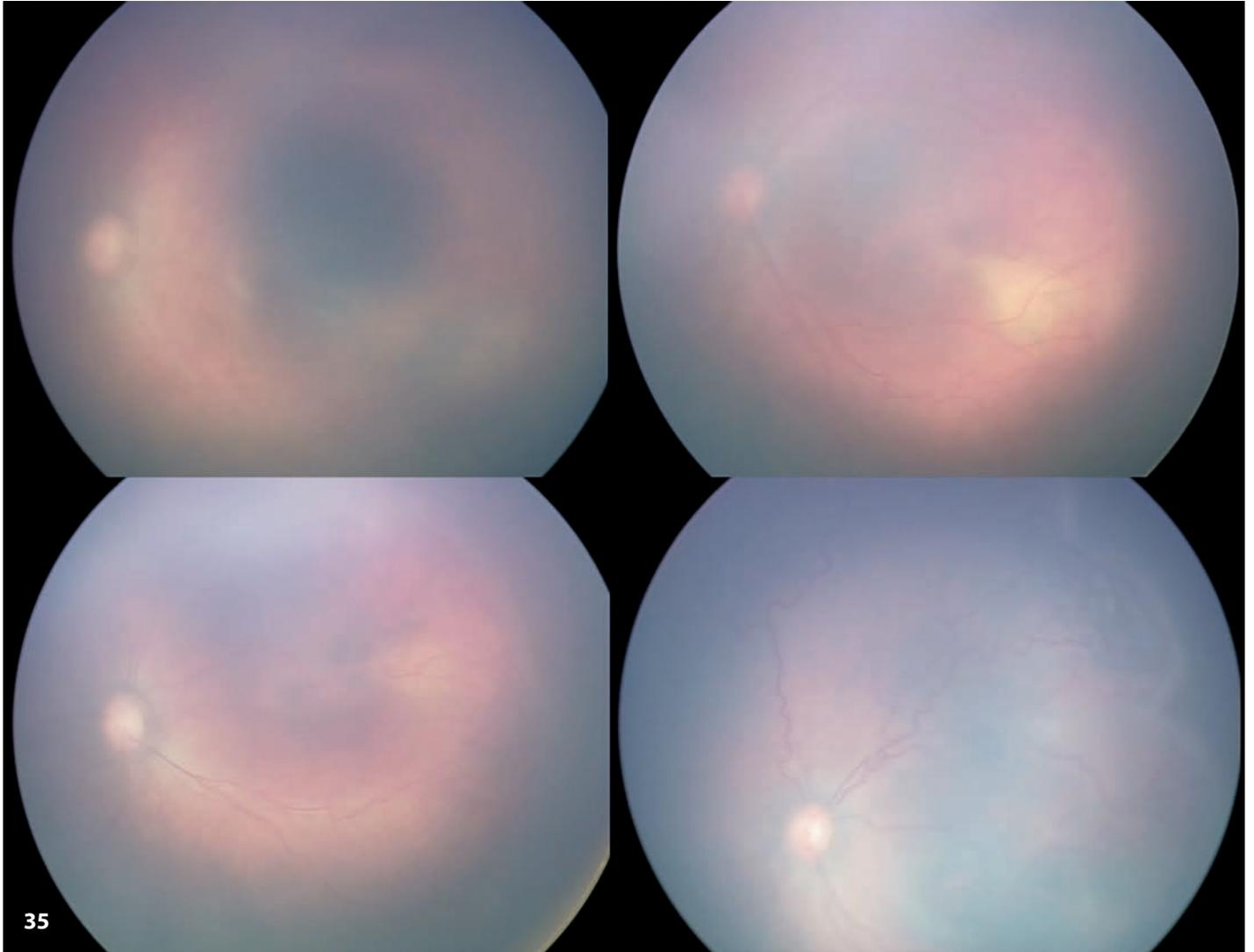


Imagen cedida por la Dra. M. Isabel Pérez Cabeza, del HRU de Málaga.

Figura 36. ROP en la zona 2 posterior tratada mediante inyección de anti-VEGF. En imágenes inferiores, se evidencia una recidiva que se trata mediante fotocoagulación.

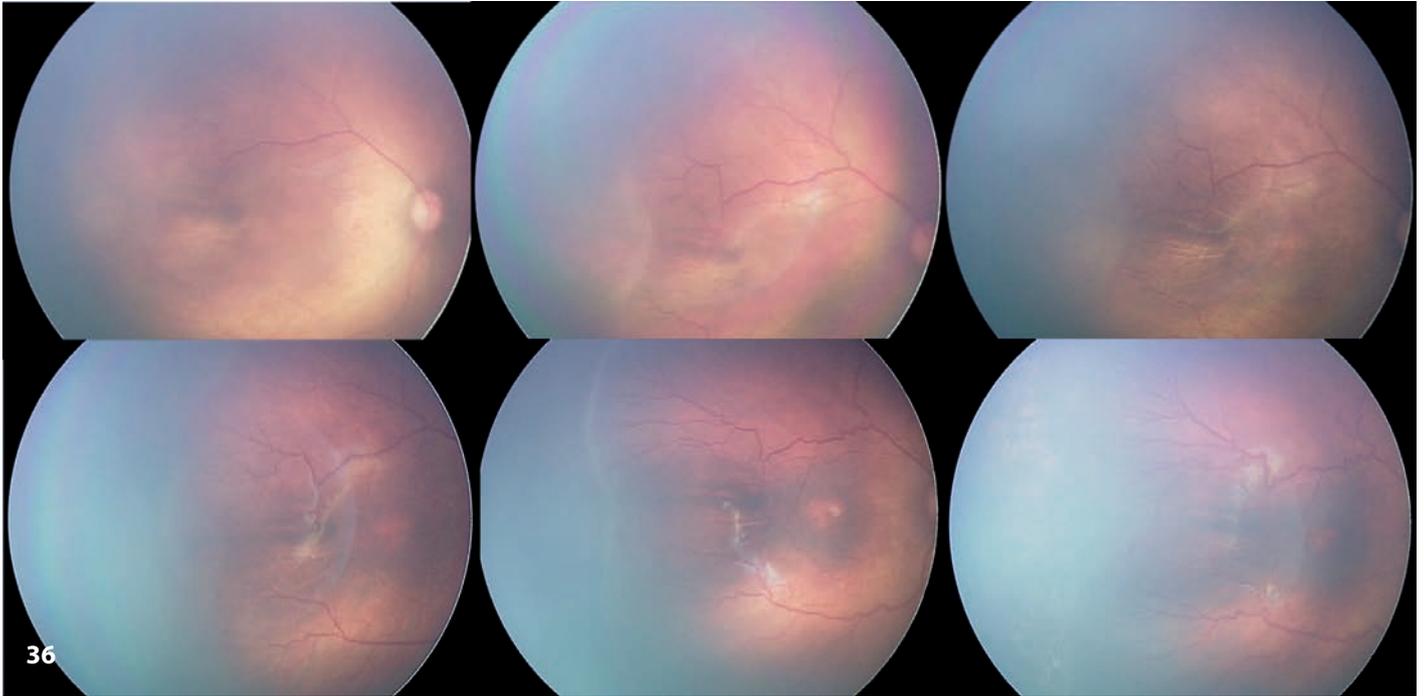


Figura 37. A y B) Paciente con ROP en la zona 2 posterior tratada mediante inyección de anti-VEGF. **C)** Varias semanas después, la angiografía demuestra una recidiva intensa con cresta neovascular muy avanzada. **D)** Se trató mediante fotocoagulación. **E)** A pesar de todo, la enfermedad progresó a desprendimiento traccional de retina.

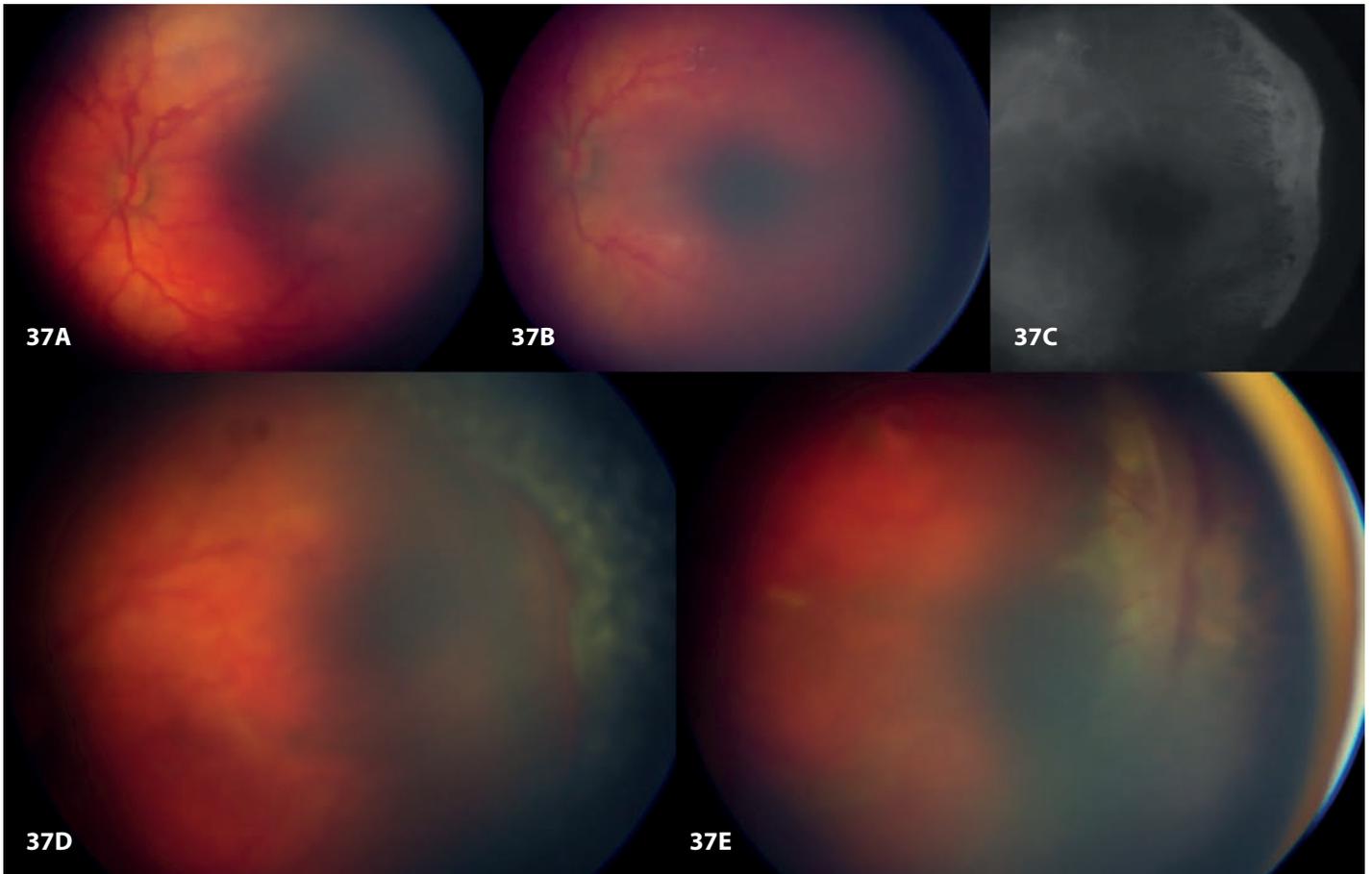


Imagen cedida por la Dra. M. Isabel Pérez Cabeza, del HRU de Málaga.

Figura 38. Retina periférica avascular.

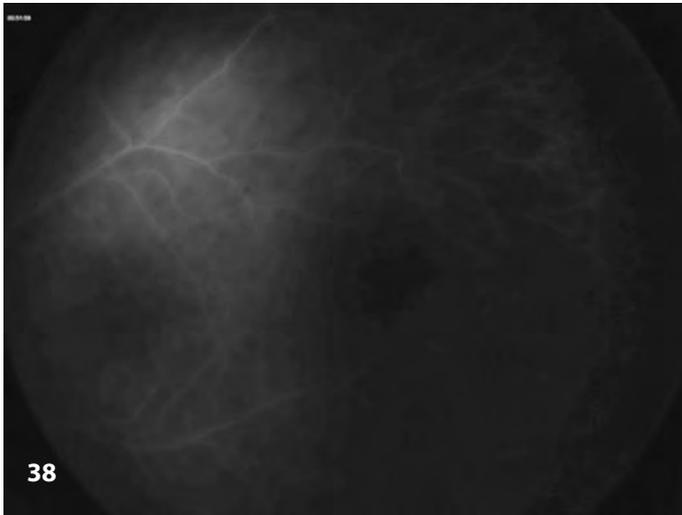


Imagen cedida por la Dra. M. Isabel Pérez Cabeza, del HRU de Málaga.

Figura 39. Retina periférica avascular con signos angiográficos de neovascularización.

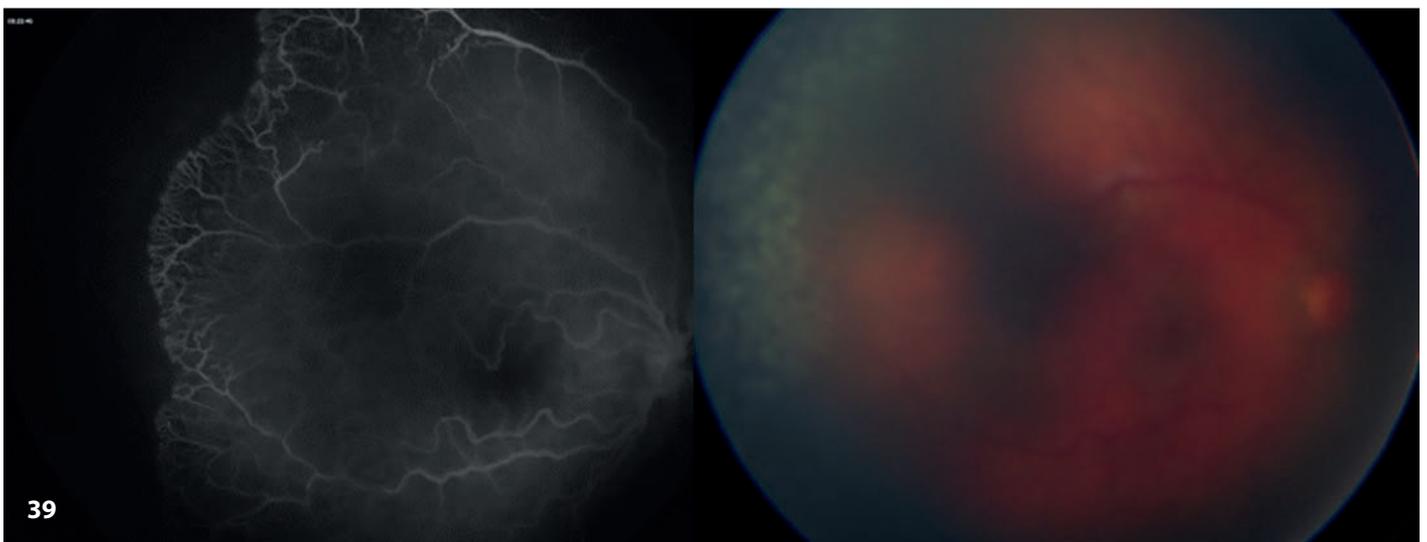


Imagen cedida por la Dra. M. Isabel Pérez Cabeza, del HRU de Málaga.

Figura 40. La angiografía pone de manifiesto la fuga de contraste, criterio de actividad para indicar el retratamiento.

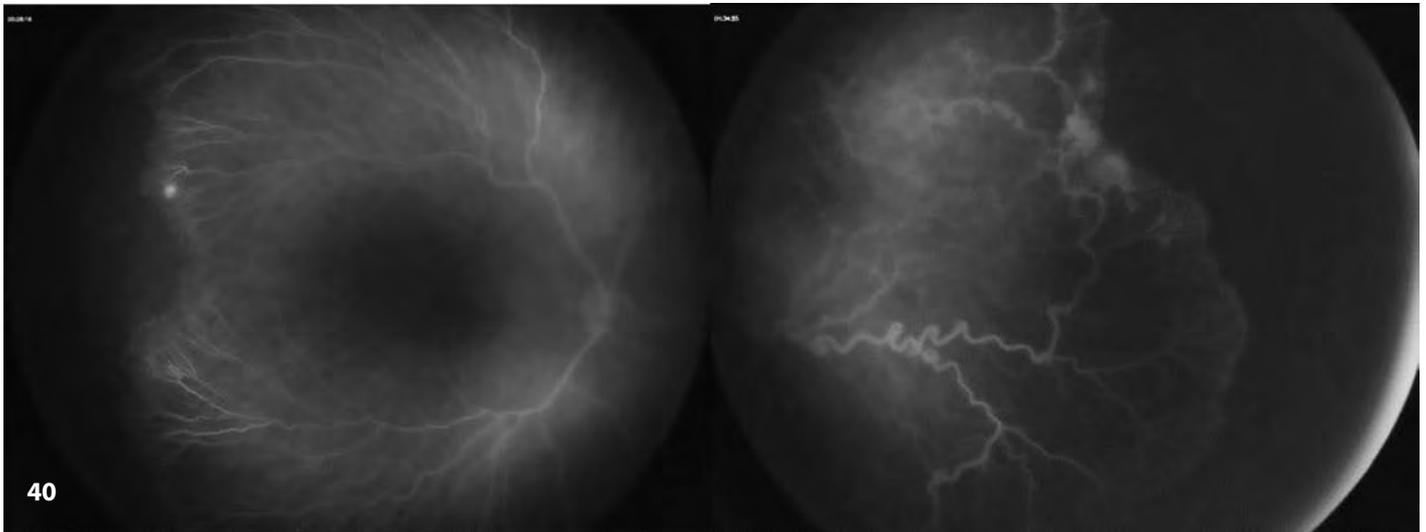


Imagen cedida por la Dra. M. Isabel Pérez Cabeza, del HRU de Málaga.

Figura 41. En los pacientes tratados mediante inyección de anti-VEGF, es muy frecuente encontrar *shunts* arteriovenosos abundantes.



Bibliografía

- Wallace DK. *Retinopathy of Prematurity. Focal points Clinical Modules for Ophthalmologists*. San Francisco: American Academy of Ophthalmology; 2008, módulo 12.
- Gilbert C, Fielder A, Gordillo L, Quinn G, Semiglia R, Visintin P, et al. Characteristics of infants with severe retinopathy of prematurity in countries with low, moderate, and high levels of development: implications for screening programs. *Pediatrics*. 2005;115(5):e518-25.
- Holmström G, Broberger U, Thomassen P. Neonatal risk factors for retinopathy of prematurity -a population-based study. *Acta Ophthalmol Scand*. 1998;76(2):204-7.
- Flynn JT, Chan-Ling T. Retinopathy of prematurity: two distinct mechanisms that underline zone 1 and zone 2 disease. *Am J Ophthalmol*. 2006;142(1):46-59.
- Smith LEH. IGF-1 and retinopathy of prematurity in the preterm infant. *Biol Neonate*. 2005;88(3):237-44.
- Chen J, Smith LE. Retinopathy of prematurity. *Angiogenesis*. 2007; 10(2):133-40.
- International Committee for the Classification of Retinopathy of Prematurity. The International Classification of Retinopathy of Prematurity revisited. *Arch Ophthalmol*. 2005;123(7):991-9.
- Chiang MF, Quinn GE, Fielder AR, Ostmo SR, Paul Chan RV, Berrocal A, et al. International Classification of Retinopathy of Prematurity third edition. *Ophthalmology*. 2021;128(10):e51-e68.
- Fierson WM; American Academy of Pediatrics Section on Ophthalmology; American Academy of Ophthalmology; American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus; American Association of Certified Orthoptists. Screening examination of premature infants for retinopathy of prematurity. *Pediatrics*. 2013;131(1):189-95.
- Ferrer Novella C, González Viejo I, Pueyo Royo V, Martínez Fernández R, Galdós Iztueta M, Peralta Calvo J, et al. Programa de cribado para la retinopatía del prematuro en España. *Arch Soc Esp Oftalmol*. 2013;88(5):184-8.
- Early Treatment for Retinopathy of Prematurity Cooperative Group. Revised indications for the treatment of Retinopathy of Prematurity: Results of the early treatment for retinopathy of prematurity randomized trial. *Arch Ophthalmol*. 2003;121(12):1684-94.
- Mintz-Hittner HA, Kennedy KA, Chuang AZ for the BEAT-ROP cooperative Group. Efficacy of intravitreal bevacizumab for stage 3+ retinopathy of prematurity. *N Engl J Med*. 2011;364(7):603-15.
- Hartnett ME. Features associated with surgical outcome in patients with stages 4 and 5 retinopathy of prematurity. *Retina*. 2003;23(3):322-9.

3. Tumores intraoculares

Tumores retinianos

Tumores pigmentados

Tumores vasculares

Osteoma coroideo

Bibliografía

3. Tumores intraoculares

Intraocular tumors

J. Català Mora

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona.

Correspondencia:

Jaume Català Mora

E-mail: info@jaumecatala.com

Resumen

Los tumores intraoculares en la edad pediátrica son diferentes de los que ocurren en los adultos: la lesión maligna intraocular más frecuente es el retinoblastoma, mientras que el melanoma coroideo, que es común en adultos, es extremadamente raro en niños. Algunas de las lesiones benignas están asociadas a facomatosis u otras enfermedades sistémicas.

Es importante reconocer los signos y síntomas de los tumores oculares de la infancia para poder realizar una evaluación y tratamiento oftalmológicos oportunos. Mientras que los tumores malignos pueden poner en peligro la vida, tanto los tumores malignos como los benignos pueden poner en peligro la visión y/o pueden ayudar al diagnóstico de enfermedades sistémicas.

Palabras clave: Tumores intraoculares. Retinoblastoma. Leucocoria. Facomatosis. Hemangioma coroideo.

Resum

Els tumors intraoculars a l'edat pediàtrica són diferents dels dels adults: La lesió maligna intraocular més freqüent és el retinoblastoma, mentre que el melanoma coroïdal, que és comú en adults, és extremadament rar en nens. Algunes de les lesions benignes estan associades a facomatosi o altres malalties sistèmiques.

És important reconèixer els signes i símptomes dels tumors oculars de la infància per poder realitzar una avaluació i tractament oftalmològics oportuns. Mentre que els tumors malignes poden posar en perill la vida, tant els tumors malignes com els benignes poden posar en perill la visió i/o ajudar al diagnòstic de malalties sistèmiques.

Paraules clau: Tumors intraoculars. Retinoblastoma. Leucocòria. Facomatosi. Hemangioma coroïdal.

Abstract

Intraocular tumors in the pediatric age are different from those that occur in adults: the most frequent malignant intraocular lesion is retinoblastoma, while choroidal melanoma, which is common in adults, is extremely rare in children. Some of the benign lesions are associated with phacomatosis or other systemic diseases.

It is important to recognize the signs and symptoms of childhood eye tumors for prompt ophthalmologic evaluation and treatment. While malignant tumors can be life-threatening, both malignant and benign tumors can be vision-threatening and/or may aid in the diagnosis of systemic disease.

Key words: Intraocular tumors. Retinoblastoma. Leukocoria. Phacomatosis. Choroidal hemangioma.

Tumores retinianos

Retinoblastoma

Introducción y signos clínicos

El retinoblastoma es el tumor intraocular más frecuente en el mundo, con una incidencia de 1/15.000 recién nacidos vivos, afectando a más de 8.000 niños al año en todo el mundo. Supone un 10% de todos los tumores antes del año de vida y el 30% de todos los tumores en el primer mes de vida¹⁻³. La manifestación clínica más frecuente es la leucocoria, seguida del estrabismo. En casos avanzados, pueden manifestarse un cambio en el color del iris, aumento del tamaño de la córnea y/o del globo ocular o celulitis no infecciosa⁴⁻⁶.

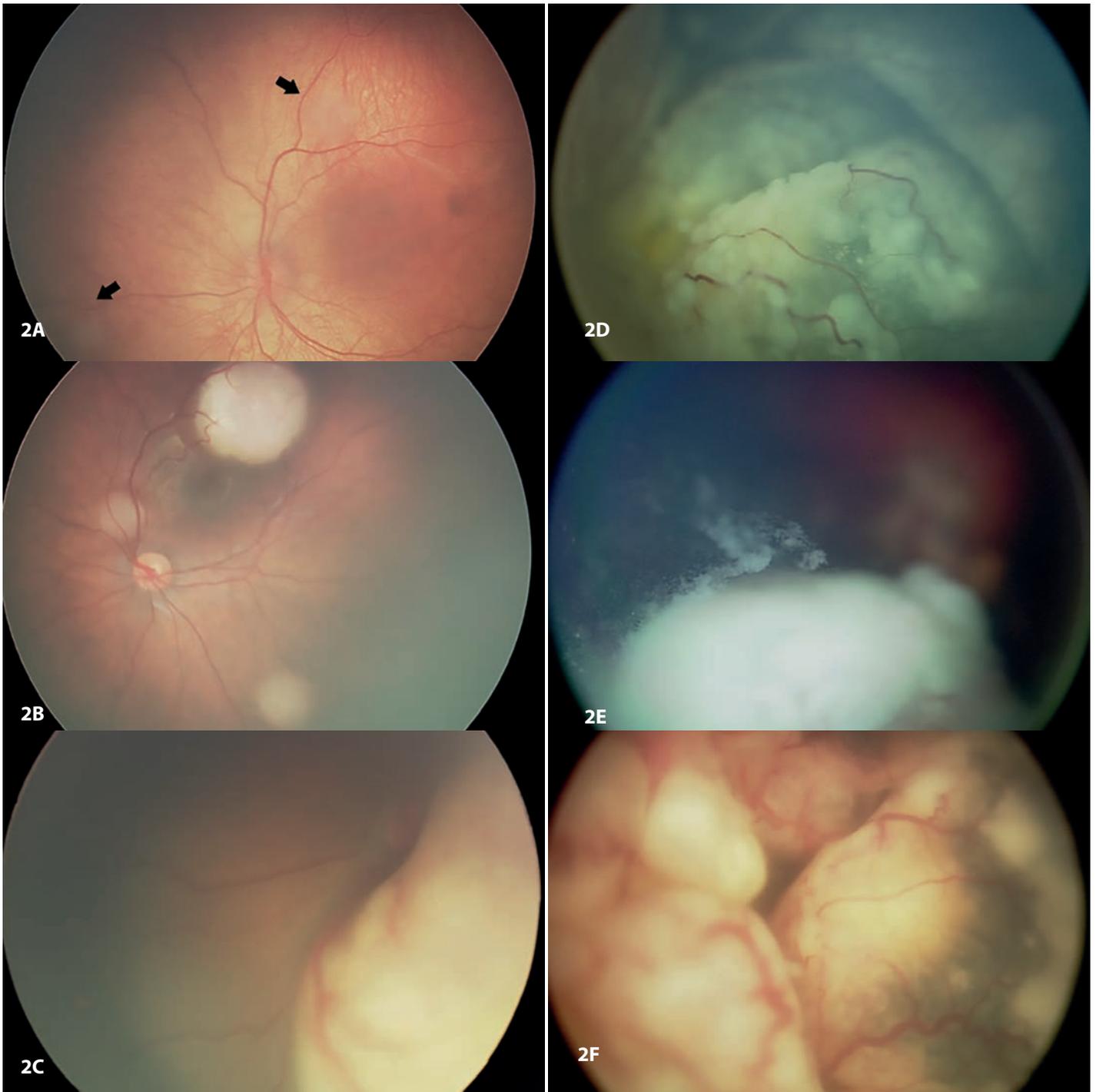
Figura 1. A) Leucocoria y endotropía del ojo izquierdo en un paciente con retinoblastoma unilateral del ojo izquierdo. **B)** Celulitis no infecciosa en un caso avanzado de retinoblastoma.



Clasificación TNMh e internacional

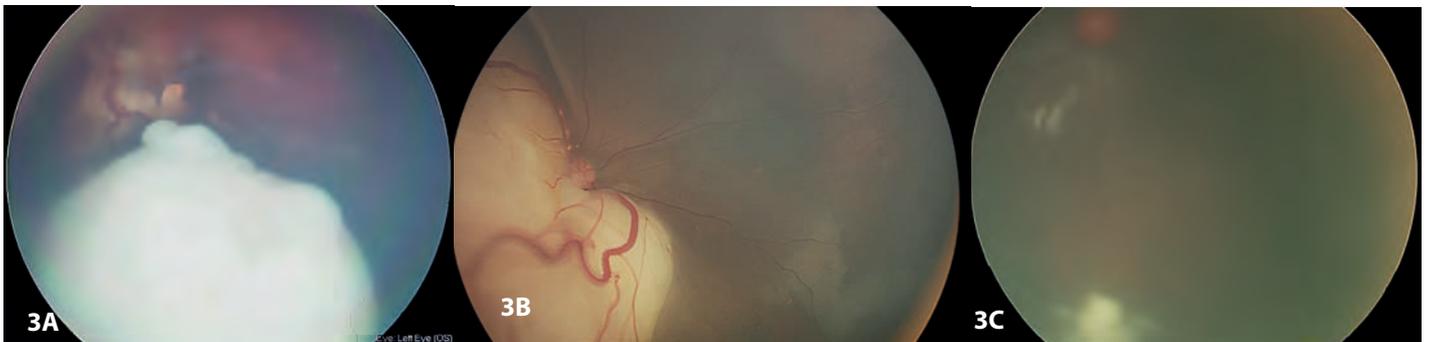
Las clasificaciones más utilizadas en el retinoblastoma intraocular son la clasificación internacional ABC^{2,7-9} y, más recientemente, la nueva clasificación TNMh, en la que: la T se refiere a las características del tumor en relación al ojo; la N, a la presencia de adenopatías; la M, a las metástasis. Por primera vez en la historia del estadiaje del *American Joint Committee on Cancer*, se ha incluido la letra h, en referencia a la ausencia o presencia de mutación del gen supresor *RB1* en la línea germinal, debido a las implicaciones en el tratamiento y en el pronóstico ocular y vital de los pacientes¹⁰.

Figura 2. **A)** Estadio cT1a, grupo A de la clasificación ABC: dos tumores pequeños (flechas) respetando la mácula y el nervio óptico. **B)** Estadio cT1b, grupo B de la clasificación ABC: tres tumores de diferentes tamaños, localizados cerca del nervio óptico y de la mácula. **C)** Estadio cT2a, grupo D de la clasificación ABC: tumor con desprendimiento de retina >5 mm. **D)** Estadio cT2b, grupo D de la clasificación ABC: tumor con siembras subretinianas a distancia. **E)** Estadio cT2b, grupo D de la clasificación ABC: tumor con siembras vítreas. **F)** Estadio cT3, grupo E de la clasificación ABC: destrucción anatómica o funcional del ojo.



Patrones de crecimiento: endofítico, exofítico, infiltrante difuso

Figura 3. Patrones de crecimiento en el retinoblastoma. **A)** Endofítico. **B)** Exofítico. **C)** Infiltrante difuso. El endofítico protruye a la cavidad vítrea y frecuentemente asocia siembras vítreas. El exofítico respeta la superficie retiniana y se asocia a desprendimiento de retina y siembras subretinianas. El infiltrante difuso representa del 1 al 2% de los casos, caracterizado por un crecimiento plano horizontal con engrosamiento de la retina sin masa visible ni calcificaciones, a veces asociado con invasión de la cámara anterior².



Siembras vítreas

Figura 4. Diferentes formas de siembras vítreas. **A)** Clase 1 o polvo. **B)** Clase 2 o esferas. **C)** Clase 3 o nube. Se considera que las formas de polvo son por invasión celular; las esferas con expansión de clones tumorales y las que son en forma de nube, por invasión tumoral^{11,12}.



Siembras de cámara anterior

La invasión de cámara anterior es poco frecuente en el retinoblastoma. Se detecta en un 2% de los pacientes y, hasta hace poco, era un criterio absoluto de enucleación. Se ha visto que, en casos muy seleccionados, se pueden tratar con éxito^{2,13}.

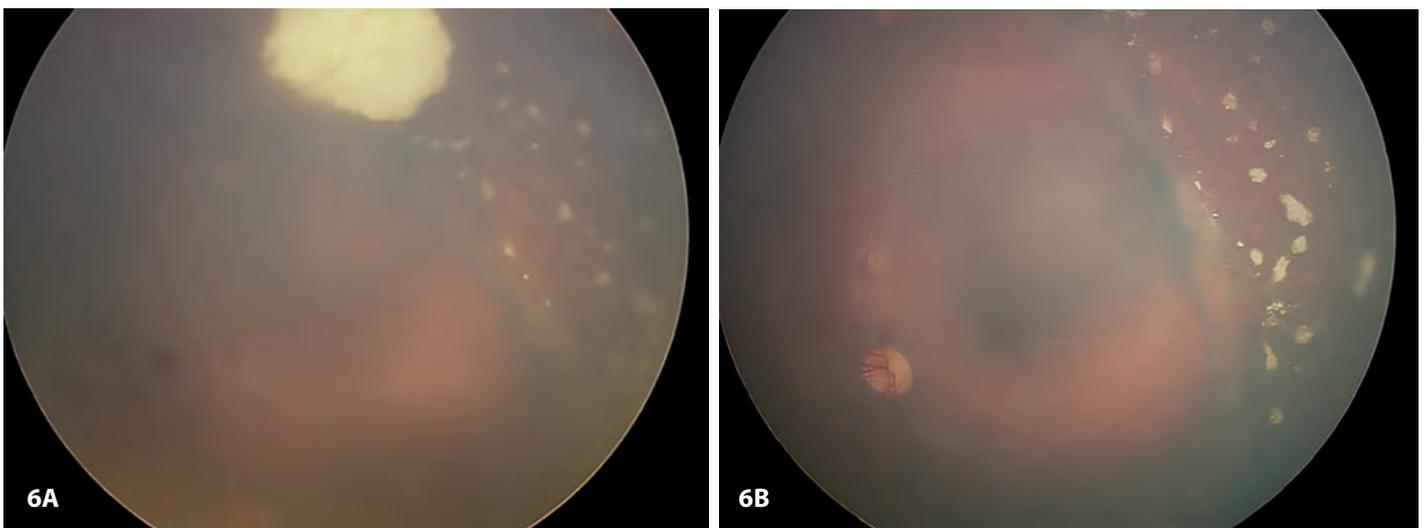
Figura 5. Siembras en cámara anterior en forma de polvo. **A)** Clase 1. **B)** Esferas o clase 2. **C)** Nubes, pseudohipopion o clase 3.



Retinocitoma

Cualquier tumor retiniano que contiene calcificaciones deber ser considerado un retinoblastoma hasta que la evidencia sugiera lo contrario. El retinocitoma es una variante benigna del retinoblastoma, puede ser unilateral o bilateral y puede presentarse solo o en asociación con retinoblastoma. En general, es una masa retiniana blanquecina translúcida, a menudo asociada con quistes intratumorales, calcificaciones y alteración perilesional del epitelio pigmentario de la retina^{14,15}.

Figura 6. Lesión blanquecina, calcificada **(A)**, con alteración del epitelio pigmentario y calcificaciones satélites **(B)**, sugestiva de retinocitoma, sin evidencia de crecimiento a lo largo del seguimiento en una paciente de 14 años.

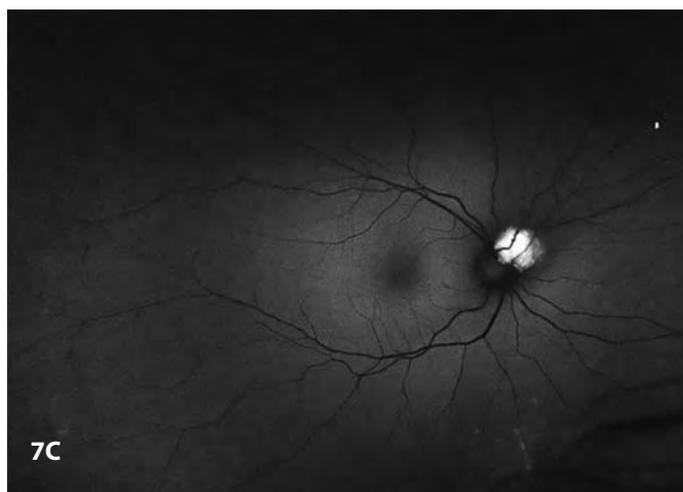
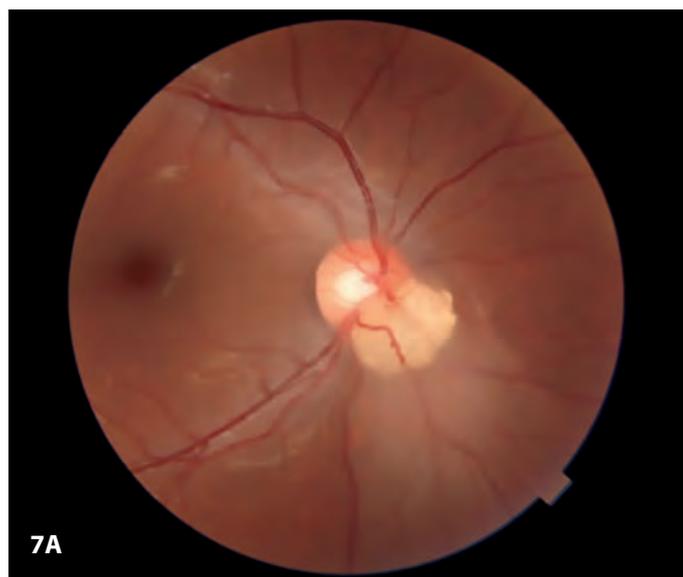


Hamartomas astrocíticos

Hamartoma astrocítico solitario

El hamartoma astrocítico retiniano es un tumor glial benigno que se encuentra en la capa de fibras nerviosas y habitualmente es una lesión solitaria, de crecimiento muy lento y que puede calcificar con el tiempo^{16,17}.

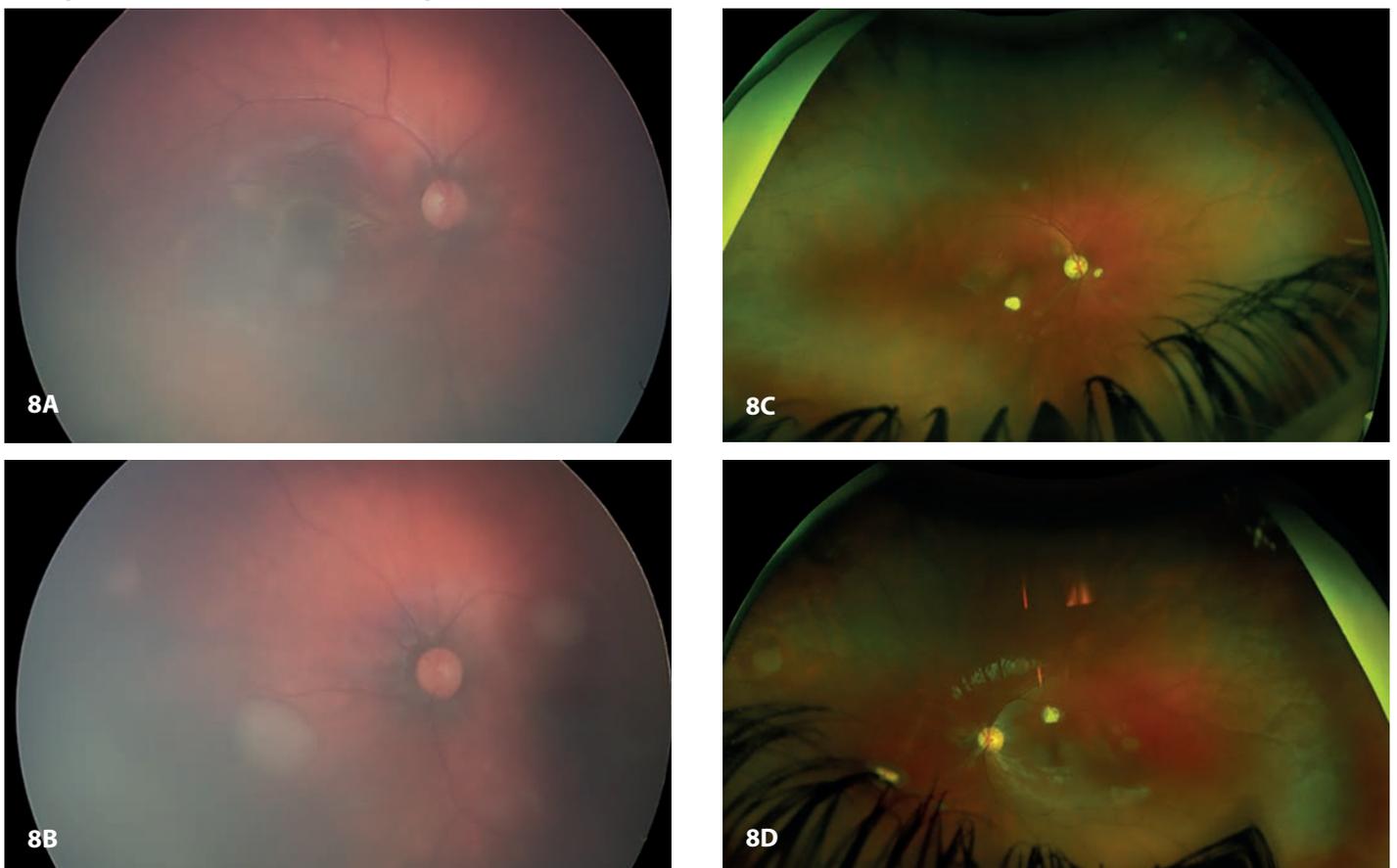
Figura 7. A) Hamartoma astrocítico retiniano adyacente al nervio óptico de aspecto amarillo y superficie morular. **B)** En la OCT, se observa una lesión de masa calcificada elevada con espacios vacíos internos que representan calcificación intratumoral. **C)** Hiperautofluorescencia correspondiente a la calcificación tumoral. **D)** Vascularización del astrocitoma en angio-OCT.



Hamartoma astrocítico múltiple

Las lesiones múltiples o bilaterales pueden ser indicativas de una enfermedad sistémica, como el complejo de esclerosis tuberosa o la neurofibromatosis tipo 1¹⁸. En etapas iniciales, pueden simular retinoblastomas, aunque presentan un crecimiento muy lento y se calcifican con los años¹⁹.

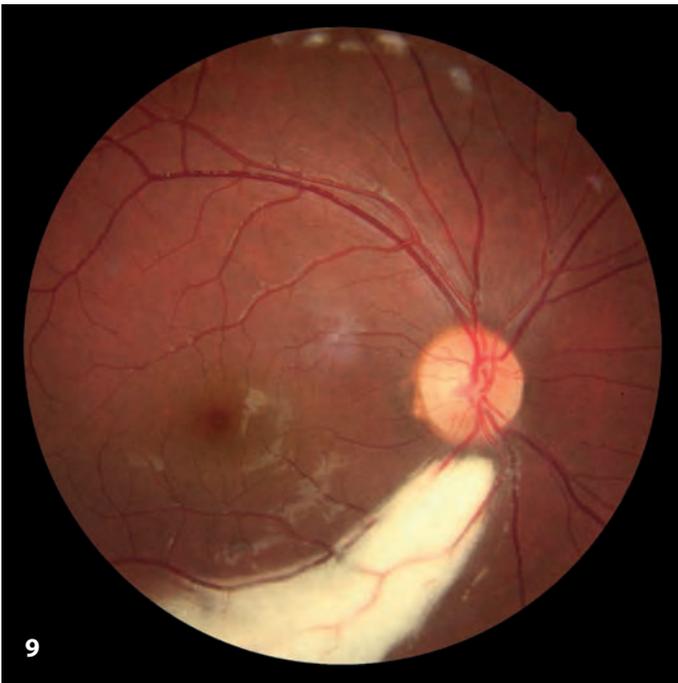
Figura 8. A y B) Múltiples retinoblastomas bilaterales en un paciente con esclerosis tuberosa. **C y D)** Evolución al cabo de 16 años de seguimiento, con calcificación de alguna de las lesiones.



Fibras de mielina

La mielinización de las fibras nerviosas puede ser congénita o adquirida y unilateral o bilateral. A menudo, se asocia con anisometropía, estrabismo, ambliopía y muchas otras afecciones oculares²⁰.

Figura 9. Presencia de fibras de mielina en la retina en un niño de 5 años asociada a estrabismo.

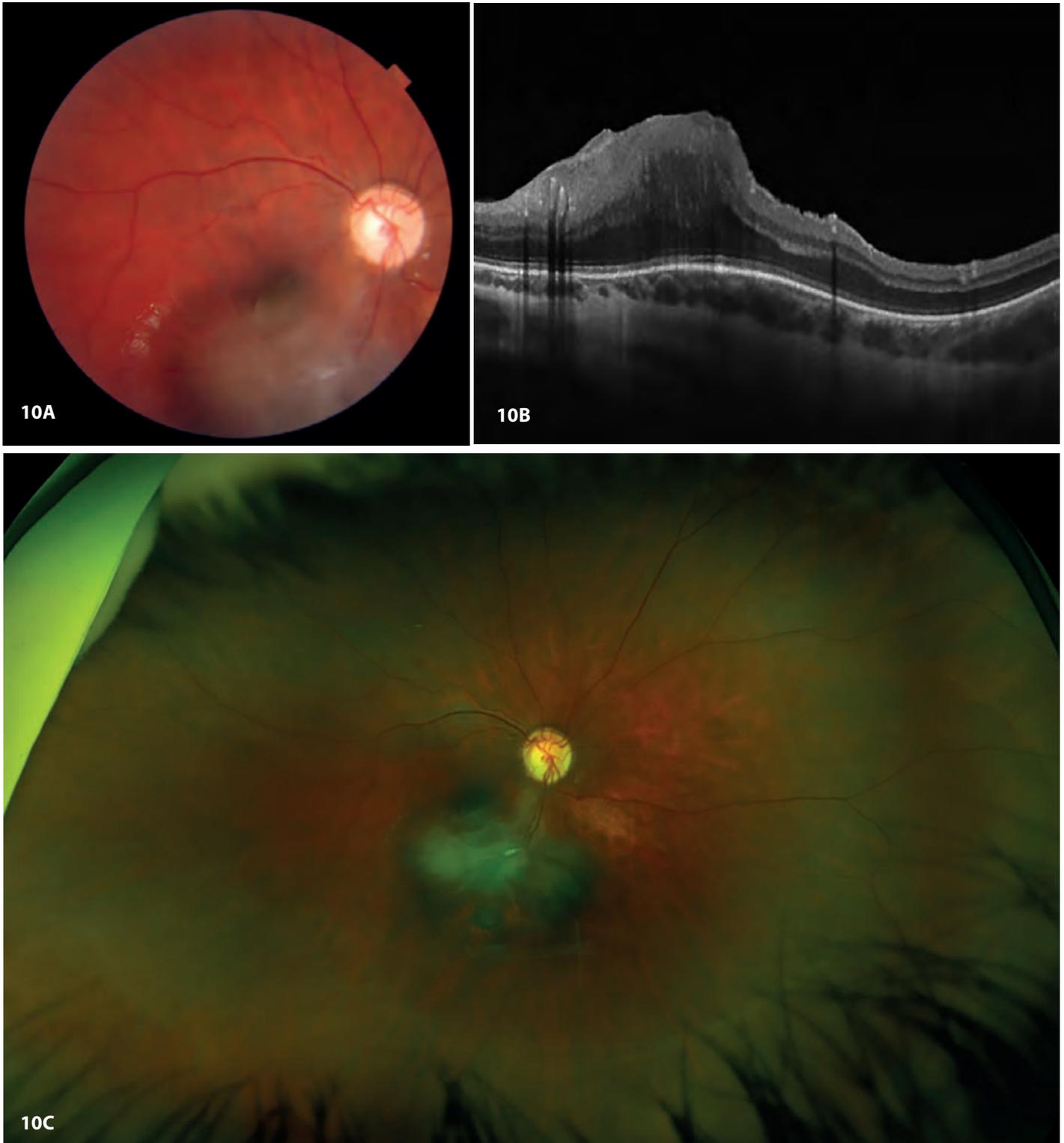


Tumores pigmentados

Hamartoma mixto de retina-EPR

Es una malformación hamartomatosa rara y benigna de la retina neurosensorial, el epitelio pigmentario de la retina (EPR) y el vítreo adyacente. Se observa la presencia de tejido retiniano y prerretiniano de color blanco grisáceo, y puede asociar contracción de la retina y vasos circundantes sin afectación coroidea²¹. Se pueden asociar a neurofibromatosis tipo 2⁶.

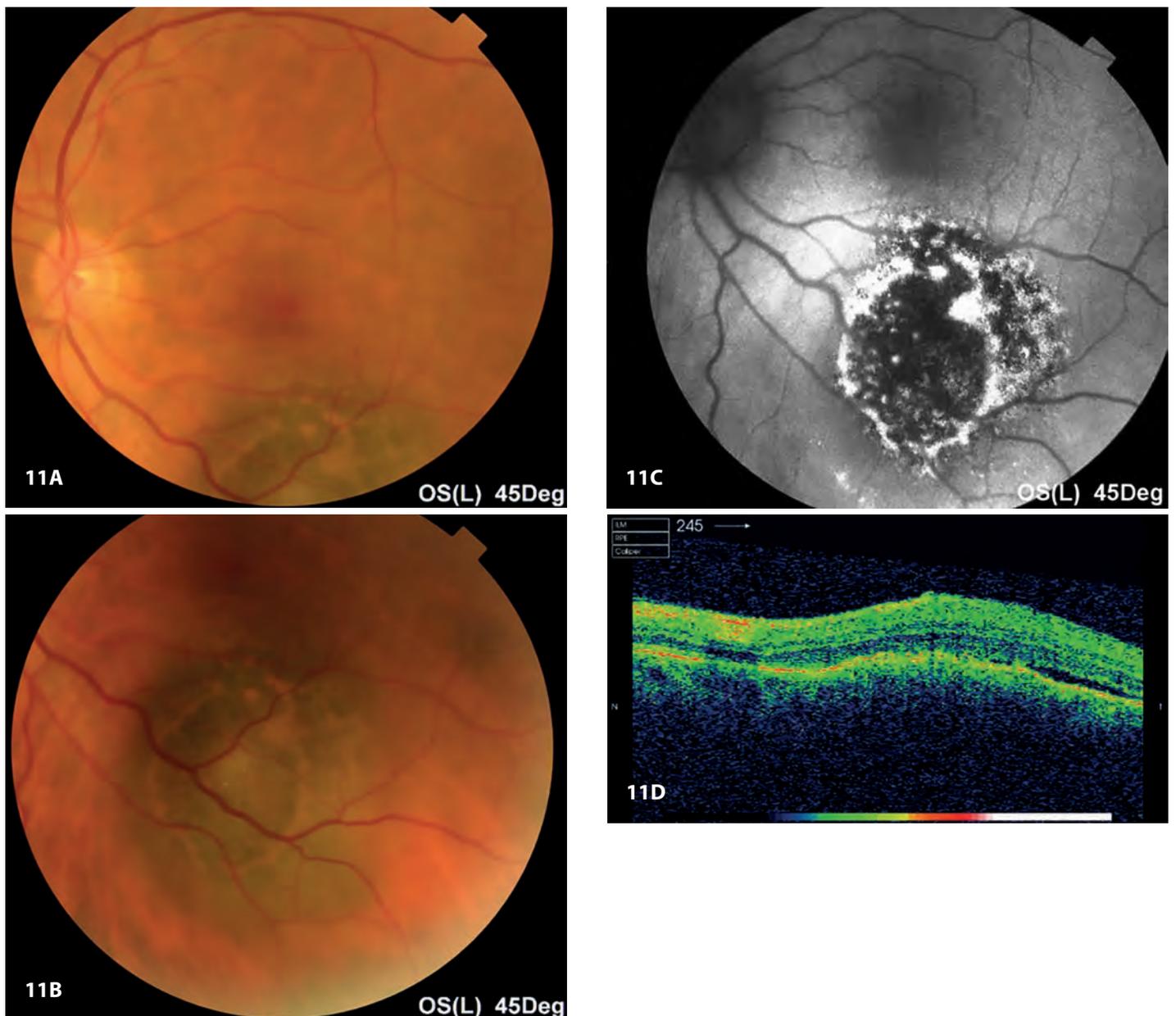
Figura 10. A y C) Hamartoma mixto combinado de retina y epitelio pigmentario de retina. **B)** OCT que muestra engrosamiento y desestructuración de las capas internas retinianas y contracción retiniana interna.



Nevus

Los nevus de coroides son proliferaciones de melanocitos sin signos de atipia que afectan a todo el espesor de la coroides. Se estima que tiene una prevalencia en la población caucásica del 6-10%, pero el riesgo de progresar a melanoma a lo largo de la vida es bajo: se ha estimado que solo 1 de cada 8.845 nevus se transforman en melanoma uveal. Generalmente son lesiones bien delimitadas, redondeadas, planas y pigmentadas, aunque también se han descrito formas amelanóticas.

Figura 11. A y B) Retinografía de un nevus en la arcada temporal inferior que presenta pigmento anaranjado en su superficie, que se marca en forma de líneas y puntos hiperautofluorescentes en la autofluorescencia, por el depósito de lipofuscina. En la OCT, se delimita la lesión fusiforme coroidea con un mínimo desprendimiento de retina.



Melanoma de coroides

El melanoma de coroides es excepcional en niños. Puede aparecer en la adolescencia y tiene predilección por la coroides inferior²². Existen algunos signos que aumentan el riesgo de desarrollar un melanoma corioideo, como la melanocitosis ocular. Se trata de una pigmentación episcleral de color gris azulada, habitualmente unilateral, que no se moviliza con la conjuntiva. Es el resultado de la migración incompleta de los melanocitos que pueden aparecer en la úvea, la esclera y la episclera. La transformación maligna es poco frecuente, pero puede desarrollarse un melanoma de órbita, de úvea o de meninge, por lo cual es importante realizar un seguimiento y controles periódicos a estos pacientes⁶.

Nevus de Ota

Nevus de Ota o melanocitosis oculodérmica: el párpado, la piel periocular y la esclera presentan una coloración azulada, que suele ser unilateral. La úvea también muestra una proliferación de melanocitos, que aumentan el riesgo de desarrollar melanoma cutáneo y uveal²³⁻²⁵, así como glaucoma²⁶.

Figura 12. Pigmentación episcleral por melanocitosis ocular.

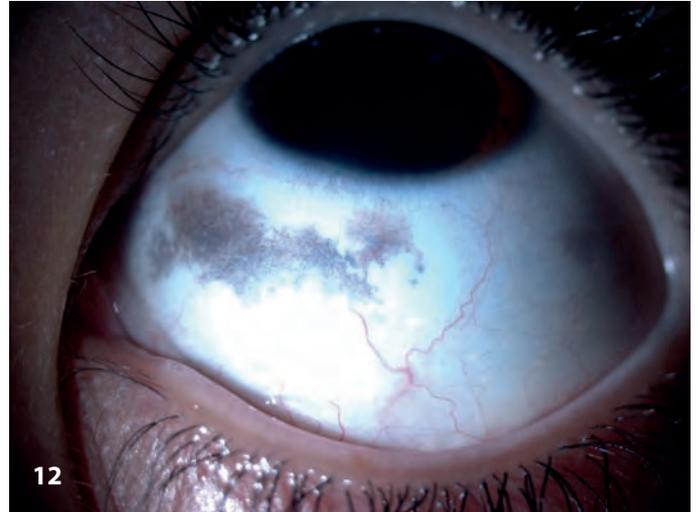
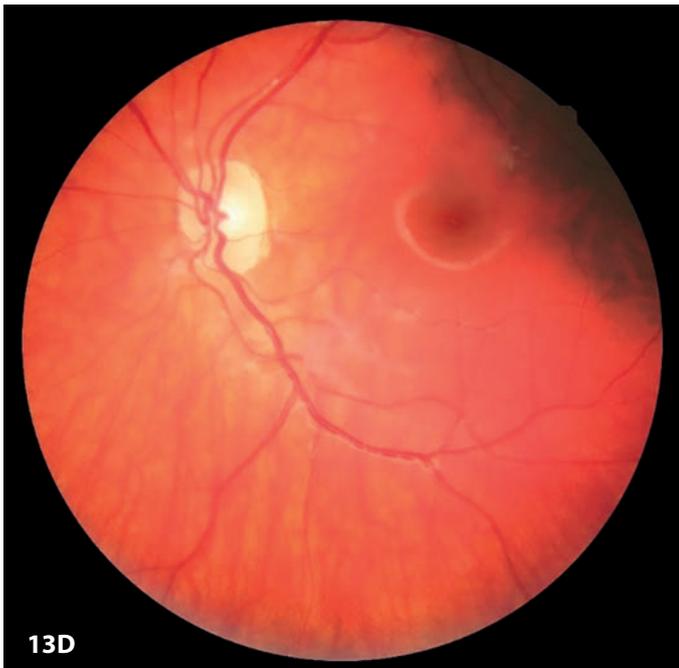


Figura 13. Melanocitosis oculodérmica bilateral. A y B) Lesiones cutáneas características.



Figura 13. Melanocitosis oculodérmica bilateral. **C-F)** Nevus coroideos bilaterales.



Lesiones y tumores relacionados del epitelio pigmentario de la retina

Hipertrofia congénita del epitelio pigmentario (HCEPR)

Lesión pigmentada, bien definida plana o mínimamente elevada, de crecimiento muy lento, generalmente unilateral y rara malignización^{6,27}.

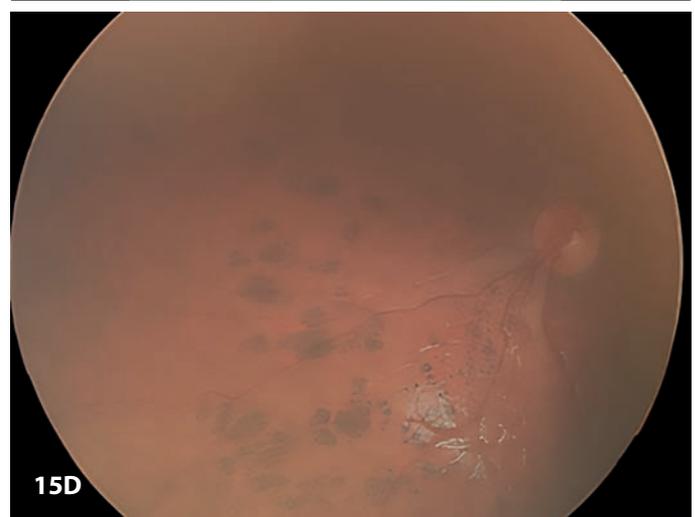
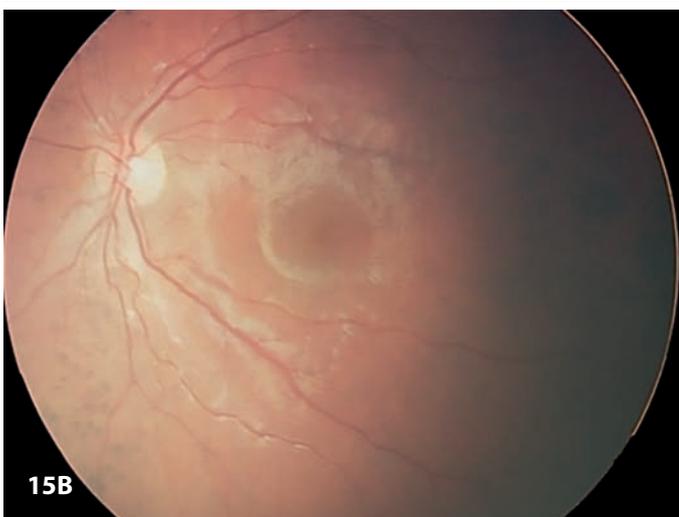
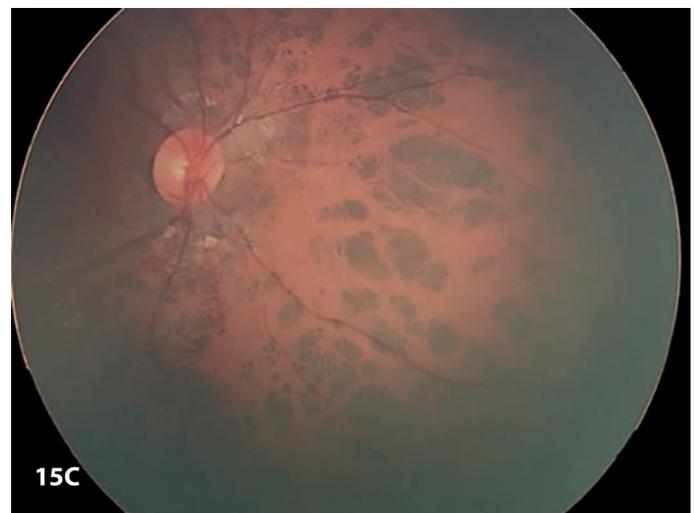
Figura 14. A y B) Hipertrofia congénita del EPR. **C)** OCT que muestra engrosamiento del EPR.



Hipertrofia congénita del EPR multifocal

Lesiones similares al HCEPR pero multifocales, también conocidas como pisadas de oso. Pueden presentar una distribución en sector, pueden ser unilaterales o bilaterales, y no malignizan^{6,27}.

Figura 15. Pisadas de oso bilaterales en un niño.



Lesiones pigmentadas del fondo de ojo y poliposis adenomatosa familiar

Algunas lesiones pigmentadas del fondo de ojo se pueden asociar a mutaciones del cromosoma 5 y poliposis colónica familiar, de herencia autosómica dominante. Las lesiones tienen una forma oval, bordes mal definidos, y pueden presentar zonas de hipopigmentación. Pueden ser múltiples y/o bilaterales, y no malignizan. Son marcadores de la presencia de pólipos en el colon y el recto (síndrome de Gardner), que suelen aparecer en la segunda década y malignizan alrededor de la 4ª década, o de gliomas del sistema nervioso central (síndrome de Turcot)^{6,27,28}.

Maculopatía “en torpedo”

La maculopatía “en torpedo” es una presunta condición congénita que afecta al epitelio pigmentario de la retina con atrofia o hiperplasia focal bien delimitada en configuración de torpedo. Esta lesión tiende a ocurrir en la región temporal a la mácula^{6,27,29,30}.

Figura 16. Hamartoma del epitelio pigmentario de la retina (lesiones pigmentadas del fondo de ojo) asociada con poliposis adenomatosa familiar (síndrome de Gardner).

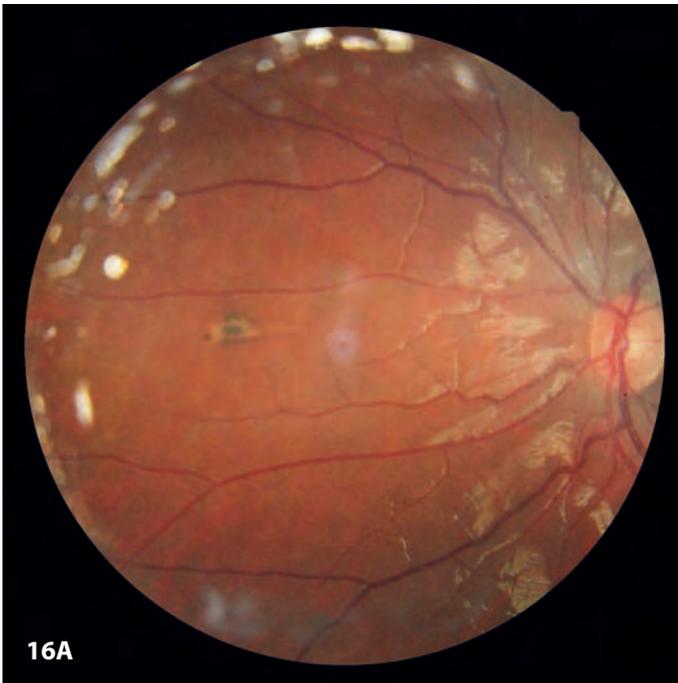
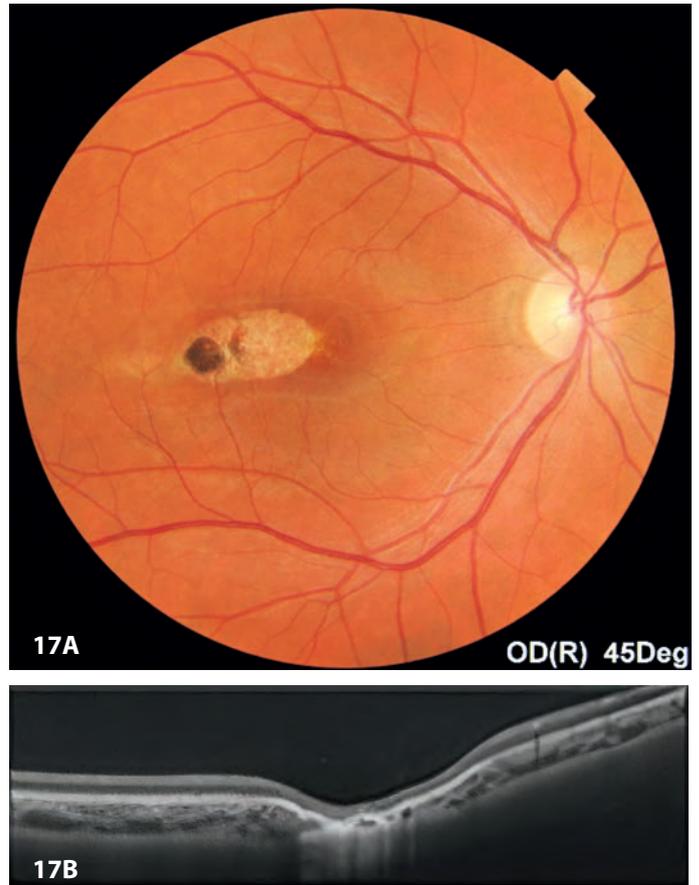


Figura 17. A) Fotografía en color del ojo derecho que muestra una lesión hipopigmentada en forma de torpedo con una cola hiperpigmentada. **B)** OCT de la lesión que muestra disrupción de la unión IS-OE y atrofia de las capas nucleares externas y aumento de la reflectividad coroidea.



Melanocitoma

El melanocitoma es un tumor benigno de origen coroideo. Habitualmente forma una masa elevada, pigmentada y bien delimitada alrededor del nervio óptico y, raramente, en el área macular. Generalmente es un hallazgo casual al ser asintomático. Se han descrito pocos casos de malignización⁶.

Figura 18. Melanocitoma yuxtamacular.

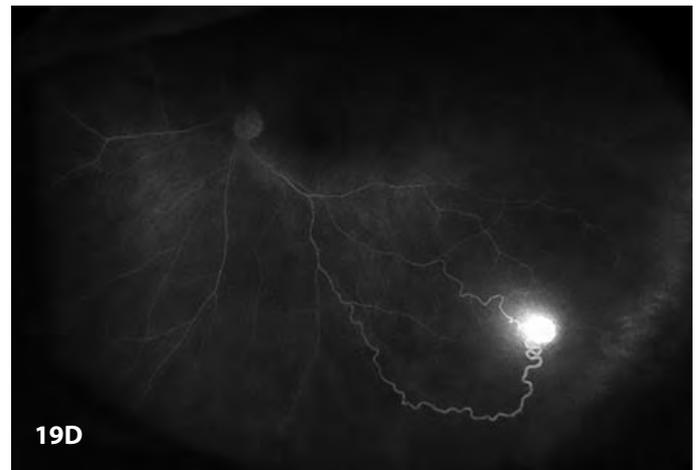
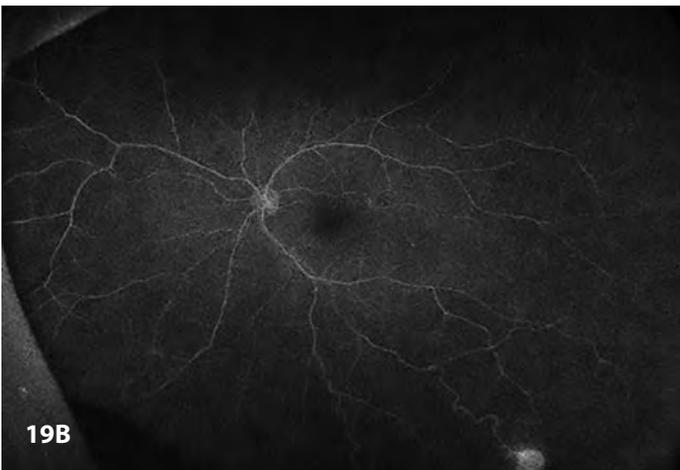
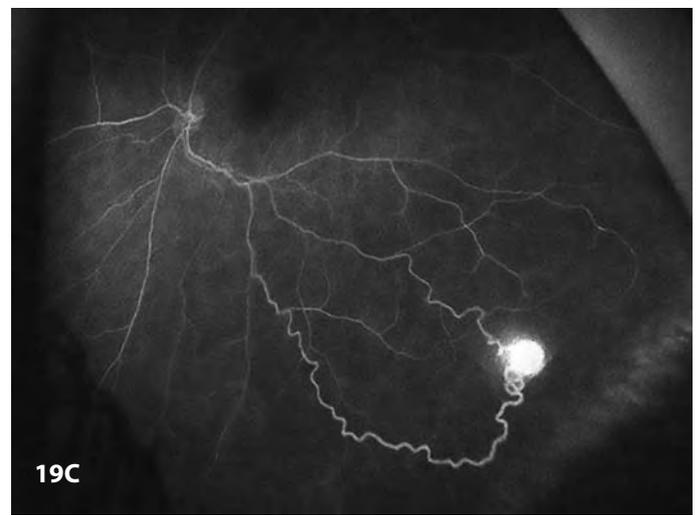
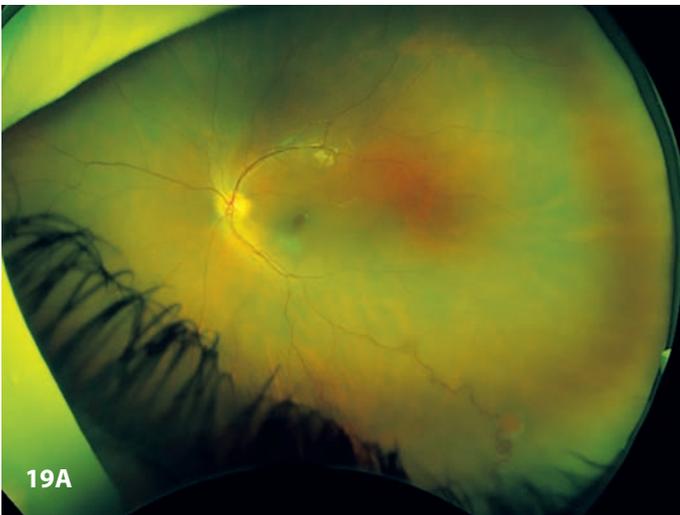


Tumores vasculares

Hemangioma capilar retiniano

El hemangioma capilar retiniano puede encontrarse tanto como un tumor solitario o como múltiples en el contexto de un síndrome de Von Hippel-Lindau. Se pueden ver en la periferia retiniana o yuxtapapilares^{6,31}.

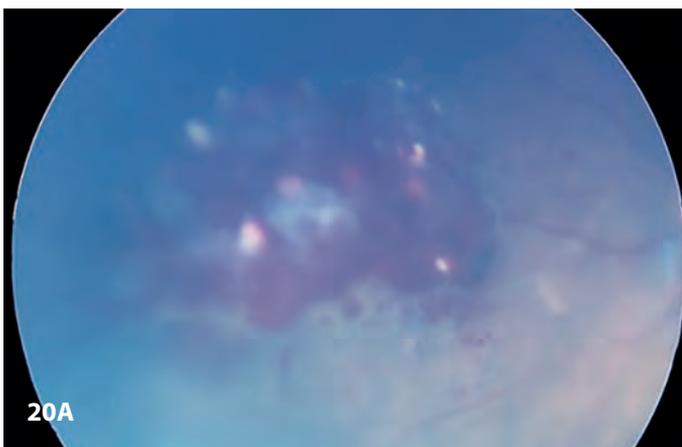
Figura 19. A) Nódulo rojo, con una arteria aferente tortuosa y dilatada, y una vena eferente que se extiende hasta el disco óptico. **B)** En los tiempos iniciales de la angiografía fluoresceínica, se observa el llenado de la arteria eferente y del hemangioma. **C)** En fases medias, se manifiesta con más claridad el vaso aferente y eferente. **D)** Ya en fases tardías, se puede apreciar la fuga de contraste por la exudación del hemangioma.



Hemangioma cavernoso retiniano

Se presenta como una lesión solitaria unilateral en forma de racimos saculares de aneurismas intrarretinianos, llenos de sangre oscura, con tejido fibroglial en la superficie del tumor. Casi siempre es asintomático, excepto si desarrolla una hemorragia vítrea o amenaza la zona macular. La mayoría de los casos son esporádicos, pero también pueden ocurrir en forma familiar con un patrón de herencia autosómico dominante^{6,32}.

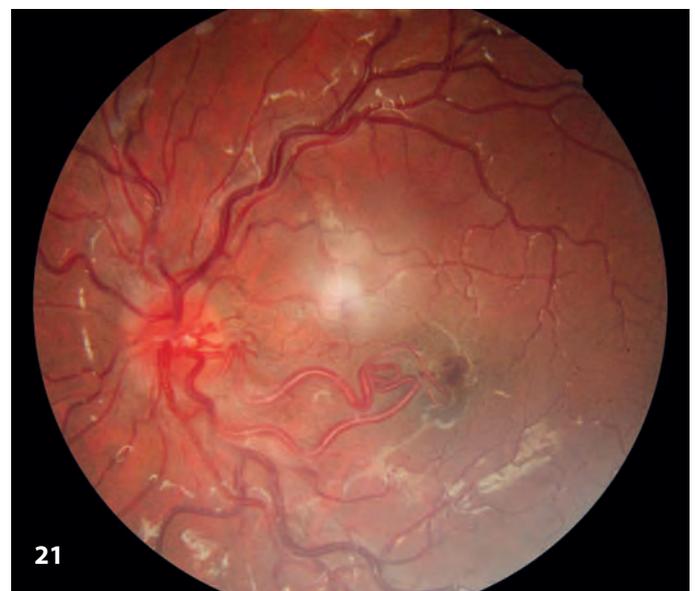
Figura 20. A) Retinografía de campo amplio de un hemangioma cavernoso retiniano. **B)** Acabó provocando un hemovítreo que fue tratado con vitrectomía y fotocoagulación perilesional.



Hemangioma racemoso o malformación arteriovenosa retiniana (MAV)

Las MAV retinianas consisten en unos vasos retinianos tortuosos congénitos, que se extienden desde el disco óptico hasta la retina periférica. Cuando asocian malformaciones arteriovenosas cerebrales constituyen el síndrome de Wyburn-Mason.

Figura 21. Malformación arteriovenosa retiniana con afectación del polo posterior. Habitualmente no se acompañan de exudación retiniana.



Tumor vasoproliferativo

Los tumores vasoproliferativos son lesiones retinianas compuestas por células gliales y una red de finos capilares con algunos vasos sanguíneos dilatados. Pueden clasificarse como primarias (74% de los casos) o secundarias a diferentes procesos (26%), como enfermedades retinianas inflamatorias, vasculares, traumáticas o degenerativas. Se trata de lesiones elevadas de color rosa-amarillentas, localizadas en la periferia inferior, sin vasos nutricios y con exudación^{31,33,34} (Tabla 1).

Figura 22. A) Tumor vasoproliferativo temporal inferior en un paciente con retinosis pigmentaria. **B)** Fuga de contraste en angiografía. **C)** OCT macular en la que se puede ver la atrofia y la desestructuración de las capas externas secundaria a la retinosis pigmentaria y el componente traccional en capas internas secundario al tumor vasoproliferativo.

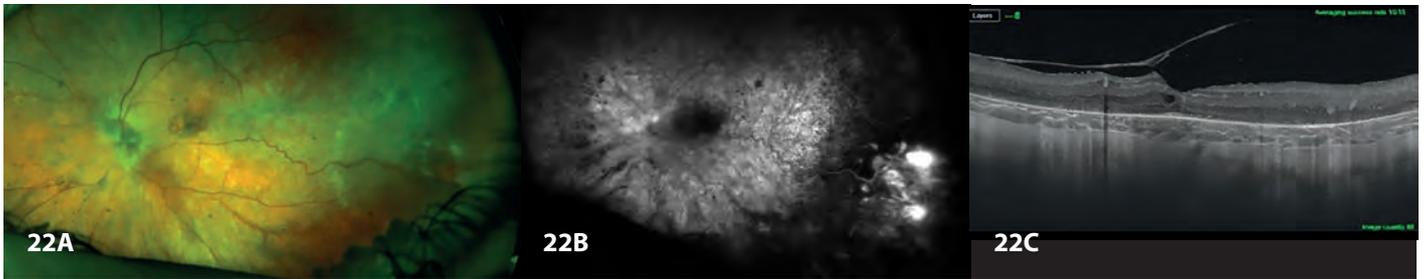


Tabla 1. Características clínicas de los tumores vasculares de la retina³¹.

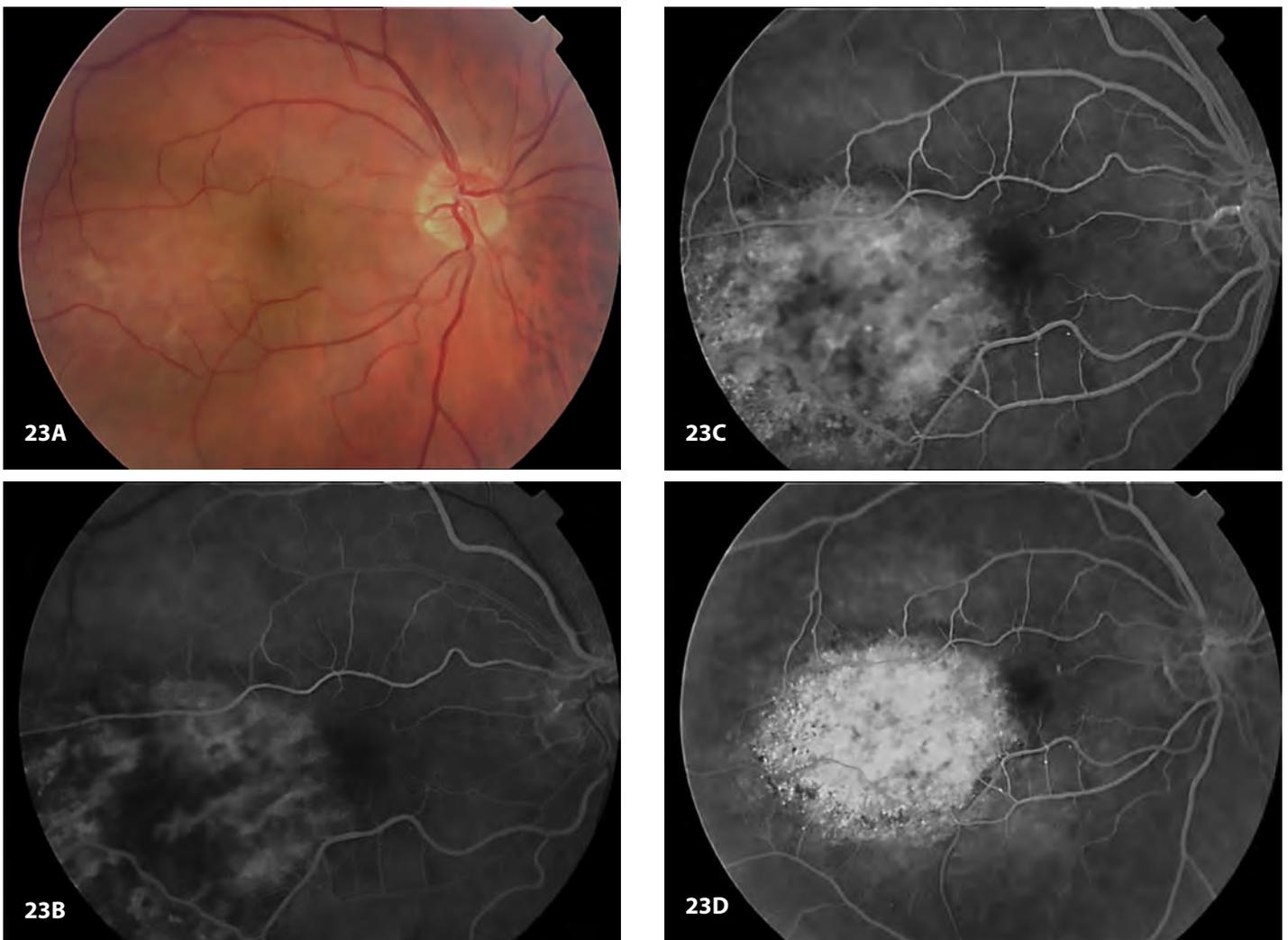
Tumor vascular retiniano	Exploración clínica	Exudación	Localización	Asociación sistémica
Hemangioma capilar	Lesión redondeada rojo-anaranjada	+	Retina periférica/ yuxtapapilar	VHL
Hemangioma cavernoso	“Racimos de uva”	-	Sin predilección	AD (bilateral)
Hemangioma racemoso	Vasos retinianos tortuosos y dilatados	-	Polo posterior	Wyburn-Mason
Tumor vasoproliferativo	Masa rosa amarillenta	+++	Retina periférica	A veces 2 ^{arios} a patología ocular

Hemangioma coroideo

Hemangioma coroideo circunscrito

Los hemangiomas coroideos circunscritos son tumores vasculares hamartomatosos relativamente raros, se ven como una masa redonda u ovalada, de superficie homogénea y de color naranja-rojizo localizada habitualmente en el polo posterior³⁴⁻³⁶.

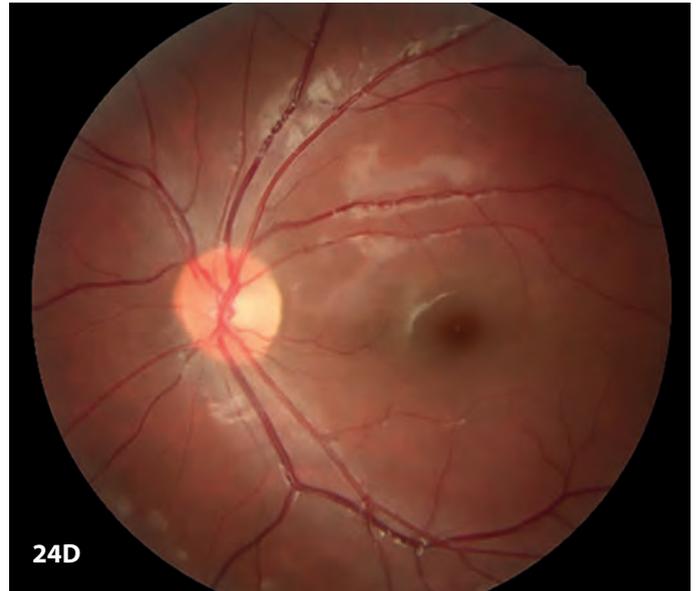
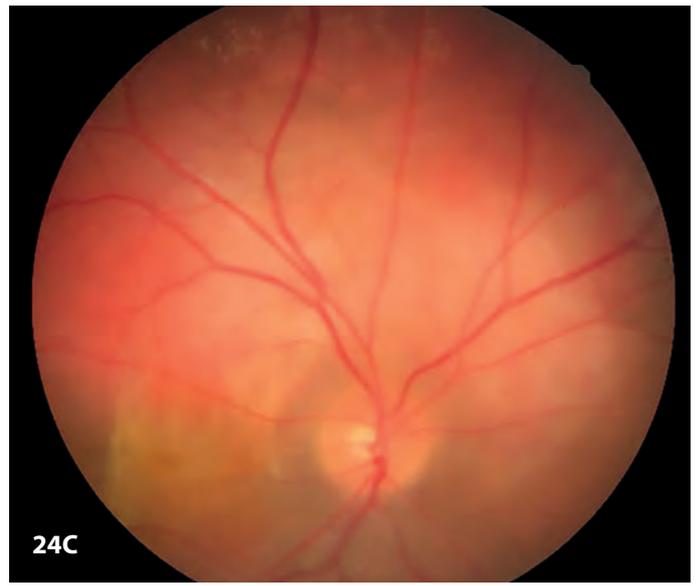
Figura 23. A) Hemangioma coroideo rojo-anaranjado temporal a la mácula. **B, C y D)** En la fase arterial de la angiografía fluoresceínica, se observa una hiperfluorescencia lineal que demarca los grandes vasos coroideos del tumor. En las fases arterial y venosa, aparecen focos puntiformes hiperfluorescentes y, en las fases tardías, se evidencia una hiperfluorescencia intrarretiniana por la fuga difusa de colorante en los espacios quísticos de la retina suprayacente.



Malformación coroidea difusa

Consiste en un engrosamiento difuso de color rojo anaranjado de la coroides posterior. Se suele asociar con hallazgos cutáneos, oculares o del sistema nervioso central, a veces como parte del síndrome de Sturge-Weber. Se caracteriza por una proliferación entremezclada de vasos sanguíneos pequeños y grandes, que pueden provocar degeneración quística de la retina y desprendimiento exudativo, a veces precipitado por el uso de prostaglandinas^{6,34,35}.

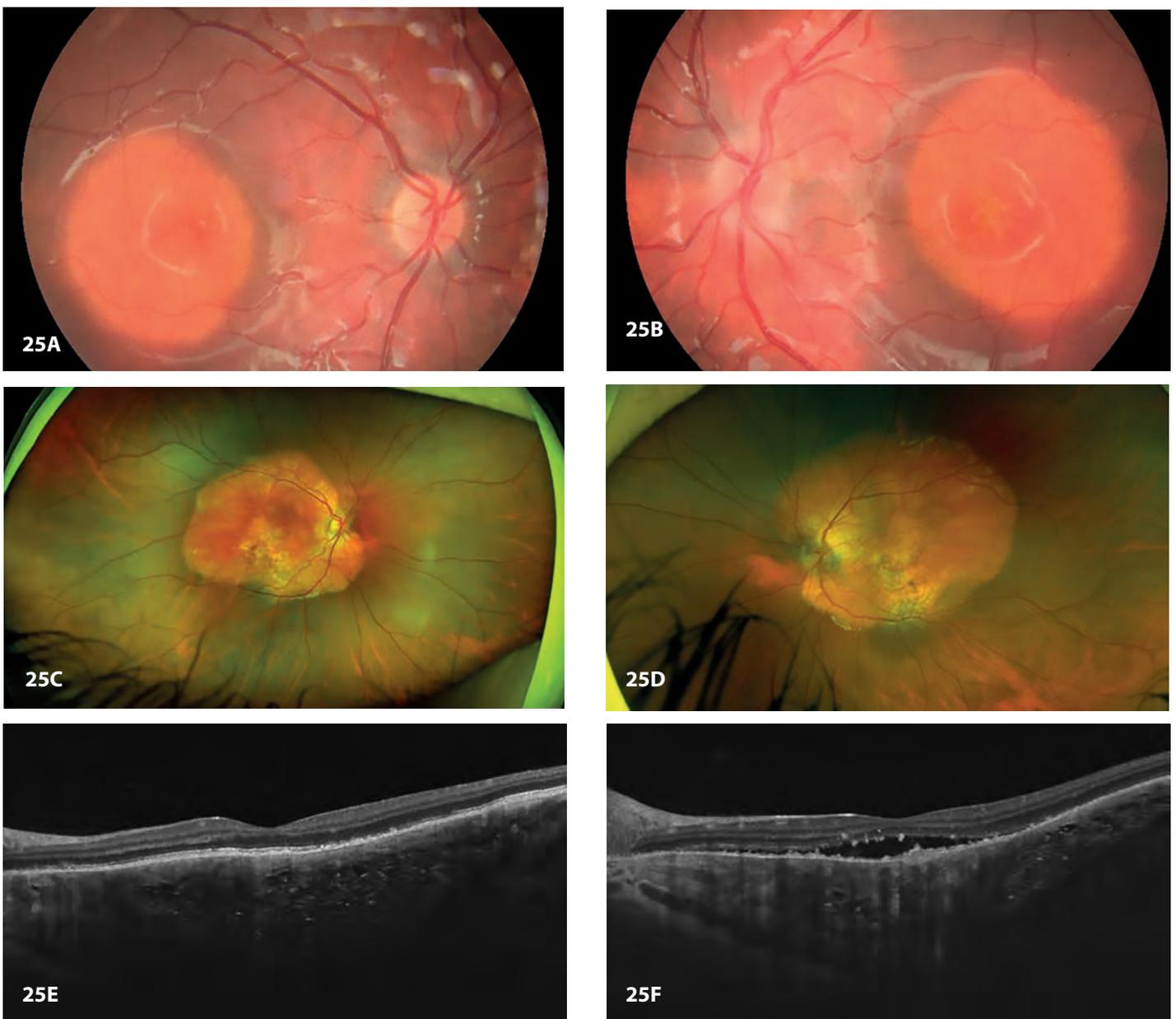
Figura 24. A) *Nevus flammeus*. **B y C)** Malformación coroidea difusa en un paciente con síndrome de Sturge-Weber. **D)** Es de destacar el aspecto rojizo del fondo de ojo, más evidente al compararlo con el ojo contralateral.



Osteoma corioideo

Los osteomas corioideos son tumores osificantes benignos raros de la coroides que se encuentran típicamente en niñas. El 75% de los casos son unilaterales, y se ven como una masa corioidea en el polo posterior, de color blanco-amarillento y bordes geográficos bien delimitados^{35,37,38}.

Figura 25. A y B) Retinografías de un osteoma corioideo bilateral en una niña. **C y D)** Crecimiento a lo largo de los años con despigmentación progresiva del epitelio pigmentario y visualización de los vasos corioideos. **E y F)** En la OCT, se observa un laminado hiperautofluorescente con engrosamiento corioideo y pueden asociar desprendimiento de retina secundario a neovascularización subretiniana o descompensación del epitelio pigmentario de retina (**F**).



Bibliografía

- Dimaras H, Corson TW, Cobrinik D, White A, Zhao J, Munier FL, *et al.* Retinoblastoma. *Nat Rev Dis Primers.* 2015;1:15021.
- Munier FL, Beck-Popovic M, Chantada GL, Cobrinik D, Kivelä TT, Lohmann D, *et al.* Conservative management of retinoblastoma: Challenging orthodoxy without compromising the state of metastatic grace. "Alive, with good vision and no comorbidity". *Prog Retin Eye Res.* 2019;73:100764.
- Scott JF, Gerstenblith MR, eds. *Noncutaneous Melanoma.* Brisbane (AU): Codon Publications; 2018.
- Global Retinoblastoma Study Group; Fabian ID, Abdallah E, Abdullahi SU, Abdulqader RA, Adamou Boubacar S, *et al.* Global Retinoblastoma Presentation and Analysis by National Income Level. *JAMA Oncol.* 2020;6(5):685-95.
- Català-Mora J, Serrano Membrive Á. Ecografía en la edad pediátrica. Leucocoria. En: Caminal Mitjana JM, Mascaró Zamora F, Mascaró Ballester F, Lorenzo Parra D, Sanz Moreno S. *Atlas de ecografía en Oftalmología.* Editorial Glosa; 2021. p. 133-54.
- Català-Mora J, Correa-Llano MG, Martín-Begué N, Suñol M, Restrepo C, Sola T, Chantada G. Retinoblastoma. *Annals d'Oftalmologia* 2018;26(3) 275-295.
- Linn Murphree A. Intraocular retinoblastoma: the case for a new group classification. *Ophthalmol Clin North Am.* 2005;18(1):41-53, viii.
- Shields CL, Mashayekhi A, Au AK, Czyn C, Leahey A, Meadows AT, *et al.* The International Classification of Retinoblastoma predicts chemoreduction success. *Ophthalmology.* 2006;113(12):2276-80.
- Novetsky DE, Abramson DH, Kim JW, Dunkel IJ. Published international classification of retinoblastoma (ICRB) definitions contain inconsistencies—an analysis of impact. *Ophthalmic Genet.* 2009;30(1):40-4.
- Amin MB, Edge SB, Greene FL, Burd DR, Brookland RK, Washington MK, *et al.*, eds. *AJCC Cancer Staging Manual.* 8ª ed. Springer International Publishing; 2017.
- Munier FL. Classification and Management of Seeds in Retinoblastoma Ellsworth Lecture Ghent August 24th 2013. *Ophthalmic Genet.* 2014;35(04):193-207.
- Francis JH, Abramson DH, Gaillard MC, Marr BP, Beck-Popovic M, Munier FL. The classification of vitreous seeds in retinoblastoma and response to intravitreal melphalan. *Ophthalmology.* 2015;122(6):1173-9.
- Kaliki S. Aqueous seeding in intraocular retinoblastoma: A review. *Clin Exp Ophthalmol.* 2021;49(6):606-14.
- Paez-Escamilla M, Walter SD, Ramaiya KJ, Harbour JW. Diagnosis of Bilateral Retinocytoma in an Adolescent Patient Using Multimodal Imaging and Genetic Testing. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina.* 2018;49(10):812-4.
- Wu S, Zou X, Sun Z, Zhu T, Wei X, Sui R. Unilateral retinocytoma associated with a variant in the RB1 gene. *Mol Genet Genomic Med.* 2020;8(4):e1156.
- Pichi F, Massaro D, Serafino M, Carrai P, Giuliari GP, Shields CL, *et al.* RETINAL ASTROCYTIC HAMARTOMA: Optical Coherence Tomography Classification and Correlation With Tuberous Sclerosis Complex. *Retina.* 2016;36(6):1199-208.
- Vogel RN, Liu Tya, Singh MS, Goldberg MF. Optical coherence tomography angiography of astrocytic hamartoma demonstrates intrinsic vascularity. *Am J Ophthalmol Case Rep.* 2020;20:100924.
- Bui KM, Leiderman YI, Lim JI, Mieler WF. Multifocal retinal astrocytic hamartomas: a case series and review of the literature. *Retin Cases Brief Rep.* 2013;7(1):9-13.
- Shields CL, Schoenberg E, Kocher K, Shukla SY, Kaliki S, Shields JA. Lesions simulating retinoblastoma (pseudoretinoblastoma) in 604 cases: results based on age at presentation. *Ophthalmology.* 2013;120(2):311-6.
- Ramkumar HL, Verma R, Ferreyra HA, Robbins SL. Myelinated Retinal Nerve Fiber Layer (RNFL): A Comprehensive Review. *Int Ophthalmol Clin.* 2018;58(4):147-56.
- Dedania VS, Ozgonul C, Zacks DN, Besirli CG. Novel classification system for combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium. *Retina.* 2018;38(1):12-19.
- Català-Mora J, Caminal-Mitjana JM, Díaz-Cascajosa J, Arias-Barquet LI, Rubio-Caso M, García-Bru P, *et al.* Patrones de autofluorescencia de tumores intraoculares. *Ann Oftalmol.* 2012;20:1-11.
- Shields CL, Kaliki S, Livesey M, Walker B, Garoon R, Bucci M, *et al.* Association of ocular and oculodermal melanocytosis with the rate of uveal melanoma metastasis: analysis of 7872 consecutive eyes. *JAMA Ophthalmol.* 2013;131(8):993-1003.
- Carreño E, Saornil MA, García-Álvarez C, López-Lara F, De Frutos-Baraja JM, *et al.* Prevalence of ocular and oculodermal melanocytosis in Spanish population with uveal melanoma. *Eye.* 2012;26(1):159-62.
- Singh AD, De Potter P, Fijal BA, Shields CL, Shields JA, Elston RC. Lifetime prevalence of uveal melanoma in white patients with oculo(dermal) melanocytosis. *Ophthalmology.* 1998;105(1):195-8.
- Vishnevskia-Dai V, Moroz I, Davidy T, Zloto K, Birger Y, Fabian ID, *et al.* Naevus of Ota: clinical characteristics and proposal for a new ocular classification and grading system. *Br J Ophthalmol.* 2021;105(1):42-7.
- Shields JA, Shields CL. Tumors and Related Lesions of the Pigmented Epithelium. *Asia Pac J Ophthalmol.* 2017;6(2):215-23.
- Sehu KW, Lee WR. Ophthalmic Pathology: An Illustrated Guide for Clinicians. *BMJ Books;* 2006. pp. 289.
- Traboulsi El. Pigmented and depigmented lesions of the ocular fundus. *Curr Opin Ophthalmol.* 2012;23(5):337-43.
- Raval V, Rao S, Sudana P, Das T. Torpedo Maculopathy. *J Ophthalmic Vis Res.* 2020;15(1):113-5.
- Knutsson KA, De Benedetto U, Querques G, Del Turco C, Bandello F, Lattanzio R. Primitive retinal vascular abnormalities: tumors and telangiectasias. *Ophthalmologica.* 2012;228(2):67-77.

32. Wang W, Chen L. Cavernous hemangioma of the retina: A Comprehensive Review of the Literature (1934-2015). *Retina*. 2017;37(4):611-21.
33. Shields CL, Kaliki S, Al-Dahmash S, Rojanaporn D, Shukla SY, Reilly B, et al. Retinal vasoproliferative tumors: comparative clinical features of primary vs secondary tumors in 334 cases. *JAMA Ophthalmol*. 2013;131(3):328-34.
34. Shanmugam PM, Ramanjulu R. Vascular tumors of the choroid and retina. *Indian J Ophthalmol*. 2015;63(2):133-40.
35. Caminal JM, Lorenzo D, Arias L, Catalá-Mora J, Filloy A; Flores-Moreno I, et al. Choroidal Tumors. En: Chhablani J, Ruiz-Medrano J, eds. *Choroidal Disorders*. Elsevier; 2017. p. 307-48.
36. Bhende M, Shantha B, Kamat H, Khetan V, Krishna T. *The Sankara Nethralaya Atlas of Ophthalmic Ultrasound and Ultrasound Biomicroscopy*. Jaypee Brothers Medical Publishers; 2013.
37. Shields CL, Shields JA, Augsburger JJ. Choroidal Osteoma. *Surv Ophthalmol*. 1988;33(1):17-27.
38. Chen J, Lee L, Gass JD. Choroidal osteoma: evidence of progression and decalcification over 20 years. *Clin Exp Optom*. 2006;89(2):90-4.

4. Patología inflamatoria e infecciosa del polo posterior

Patología inflamatoria

Patología infecciosa

Bibliografía

4. Patología inflamatoria e infecciosa del polo posterior

Inflammatory and infectious diseases of the posterior pole

J. Díaz Cascajosa

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

Correspondencia:

Jesús Díaz Cascajosa

E-mail: jesus.diaz@sjd.es

Resumen

Las uveítis en edad pediátrica suponen un 5-10% del total y suelen asociar mayor afectación del polo posterior que en el adulto. Las etiologías, las manifestaciones clínicas y el manejo terapéutico de las uveítis pediátricas difieren de las del adulto.

Palabras clave: Uveítis pediátrica. *Pars planitis*. Toxoplasma. Toxocara.

Resum

Les uveïtis en edat pediàtrica suposen un 5-10% del total i solen associar més afectació del pol posterior que a l'adult. Les etiologies, les manifestacions clíniques i el maneig terapèutic de les uveïtis pediàtriques difereix de les de l'adult.

Paraules clau: Coloboma. Uveïtis pediàtrica. *Pars planitis*. Toxoplasma. Toxocara.

Abstract

Pediatric uveitis accounts for 5-10% of the total and usually associates greater involvement of the posterior pole than in adults. The etiologies, clinical manifestations and therapeutic management of pediatric uveitis differ from those of adults.

Key words: Pediatric uveitis. *Pars planitis*. Toxoplasma. Toxocara.

Patología inflamatoria

Uveítis intermedia

Se denomina uveítis intermedia al subgrupo de uveítis en el que predomina la inflamación en vítreo y *pars plana*. Al subgrupo de uveítis intermedias que presentan *snowballs* y/o *snowbank* en ausencia de patología inflamatoria o infecciosa sistémica, se le denomina *pars planitis*^{1,2}.

Figura 1. La endotelitis inferior es un hallazgo frecuente en *pars planitis*³.

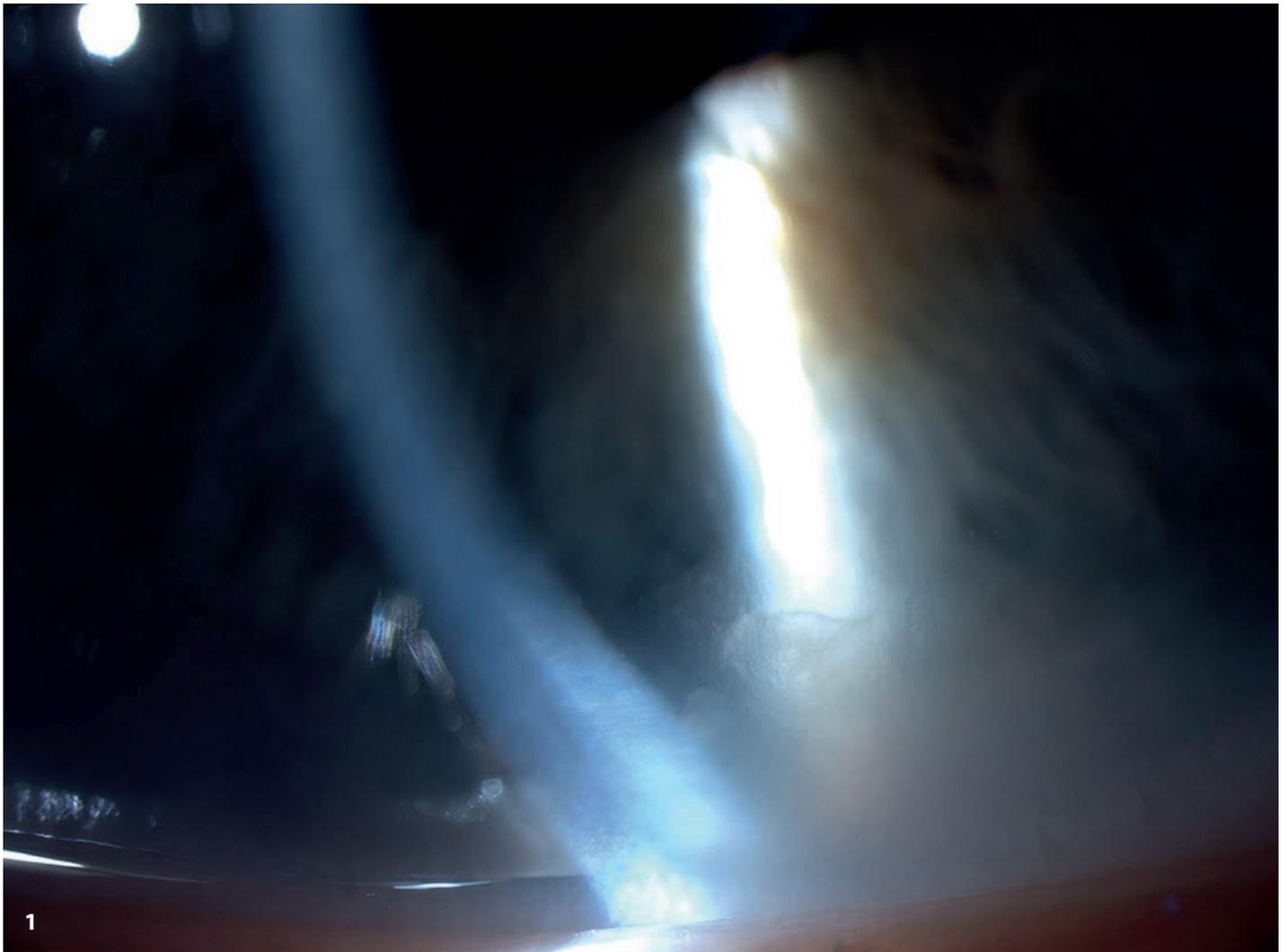


Figura 2. La celularidad en vítreo anterior es uno de los parámetros de actividad de la enfermedad. Aunque los grados de inflamación establecidos por el grupo de trabajo SUN (*Standardization of Uveitis Nomenclature*) se establecieron para la inflamación en la cámara anterior, pueden utilizarse de forma similar para valorar la inflamación en vítreo anterior mediante lámpara de hendidura⁴.

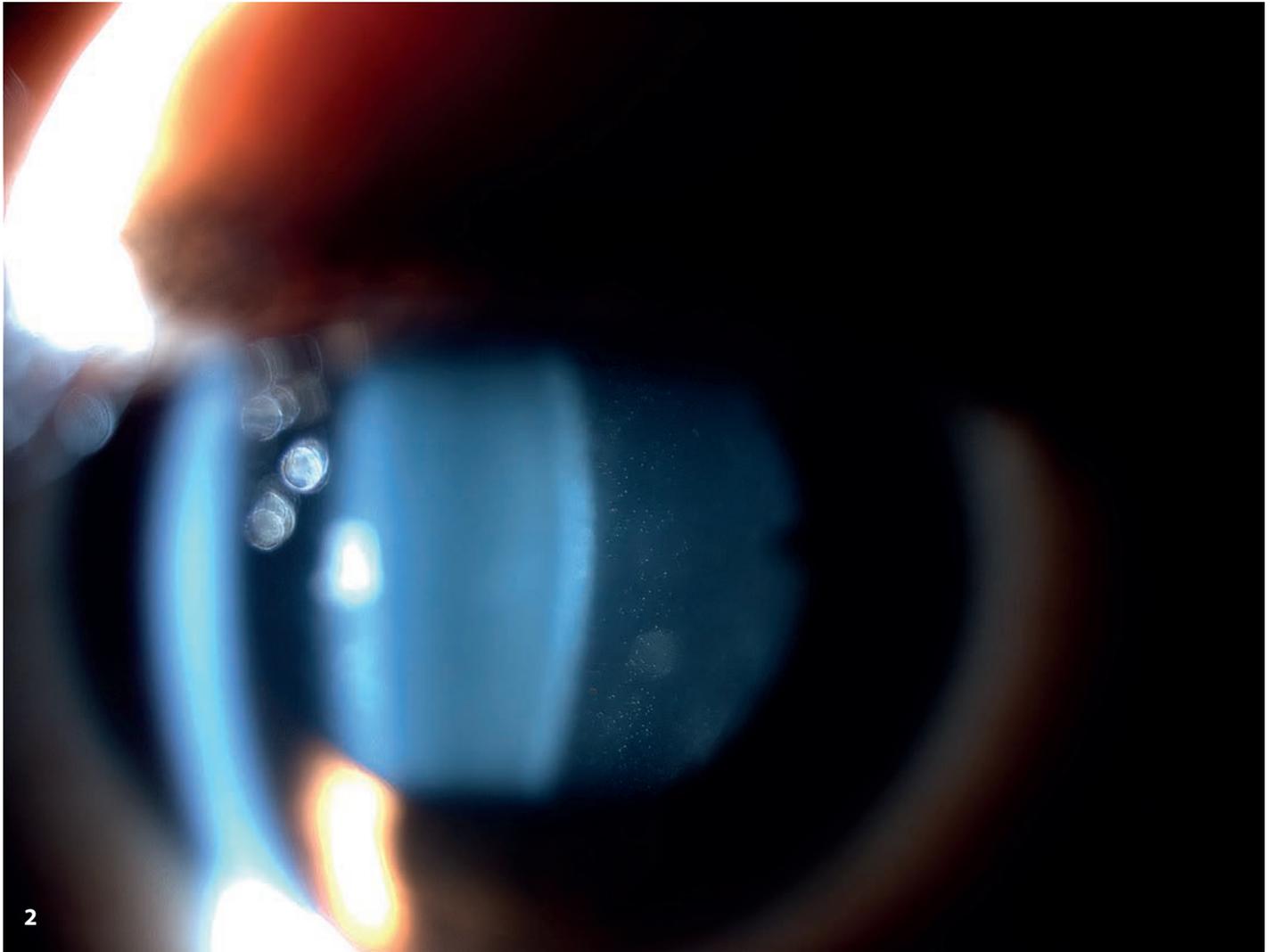
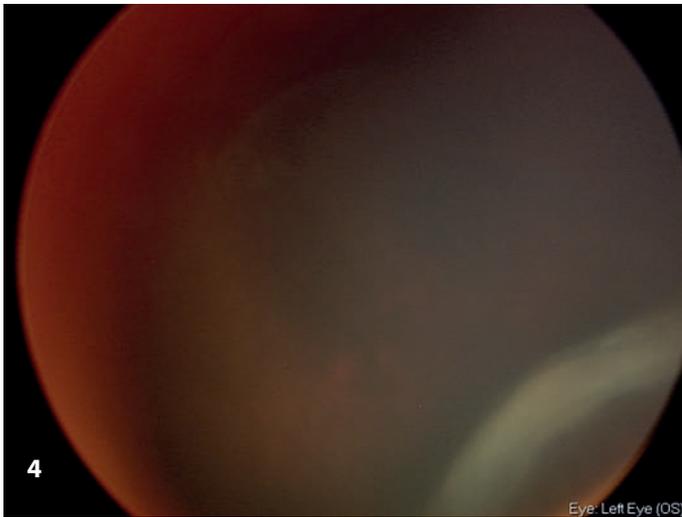


Figura 3. En ocasiones, es posible valorar el *snowbank* mediante retinoscopio o fotografía con *flash*.



Figuras 4. *Snowbank* evidenciado mediante indentación escleral.



Figuras 6. *Snowbank* inferior.



Figuras 5. Visualización intraquirúrgica de *snowbank*.

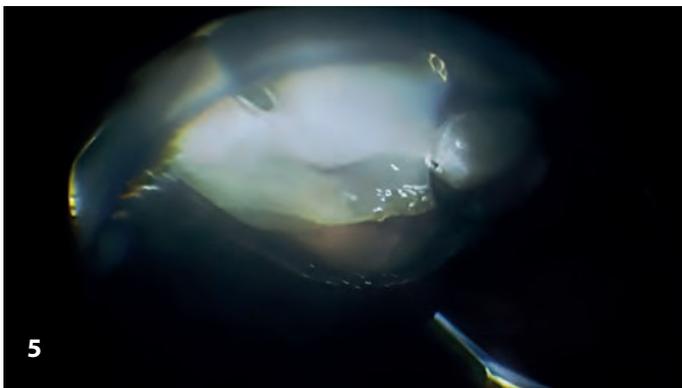
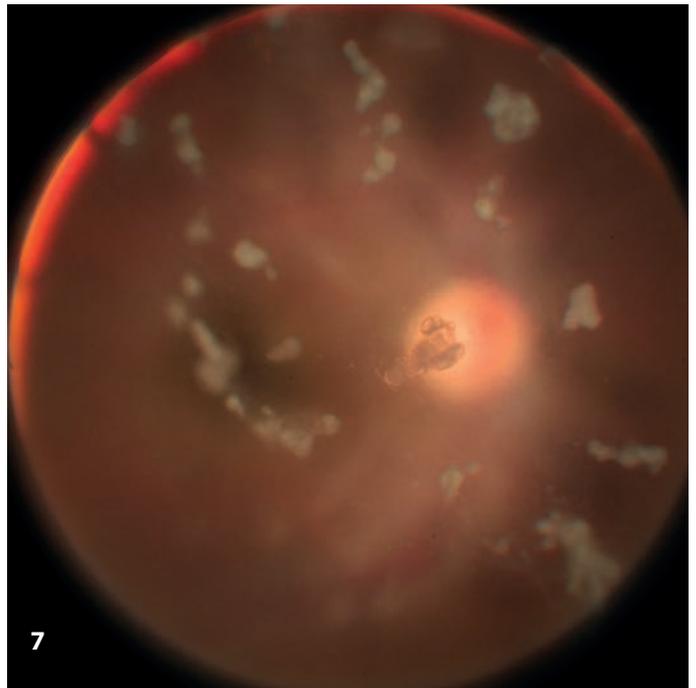


Figura 7. Retinografía enfocando *snowballs* en un niño con *pars planitis*.



Figuras 8 y 9. *Snowballs* en fotografía de campo ultraamplio.

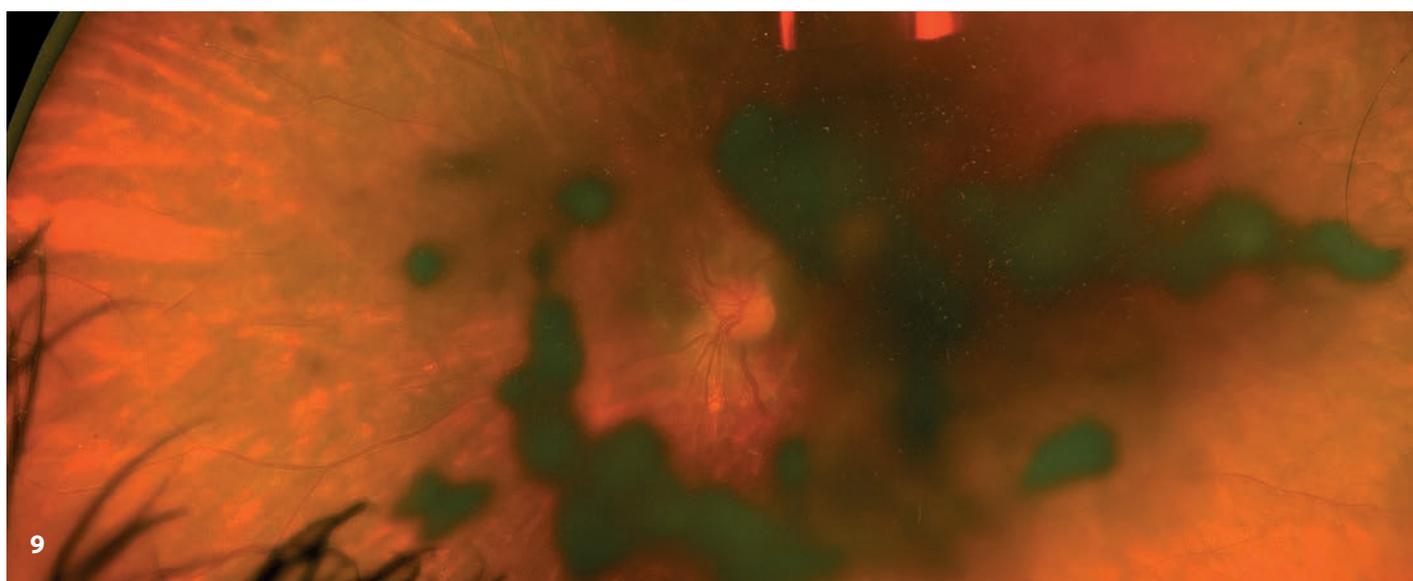
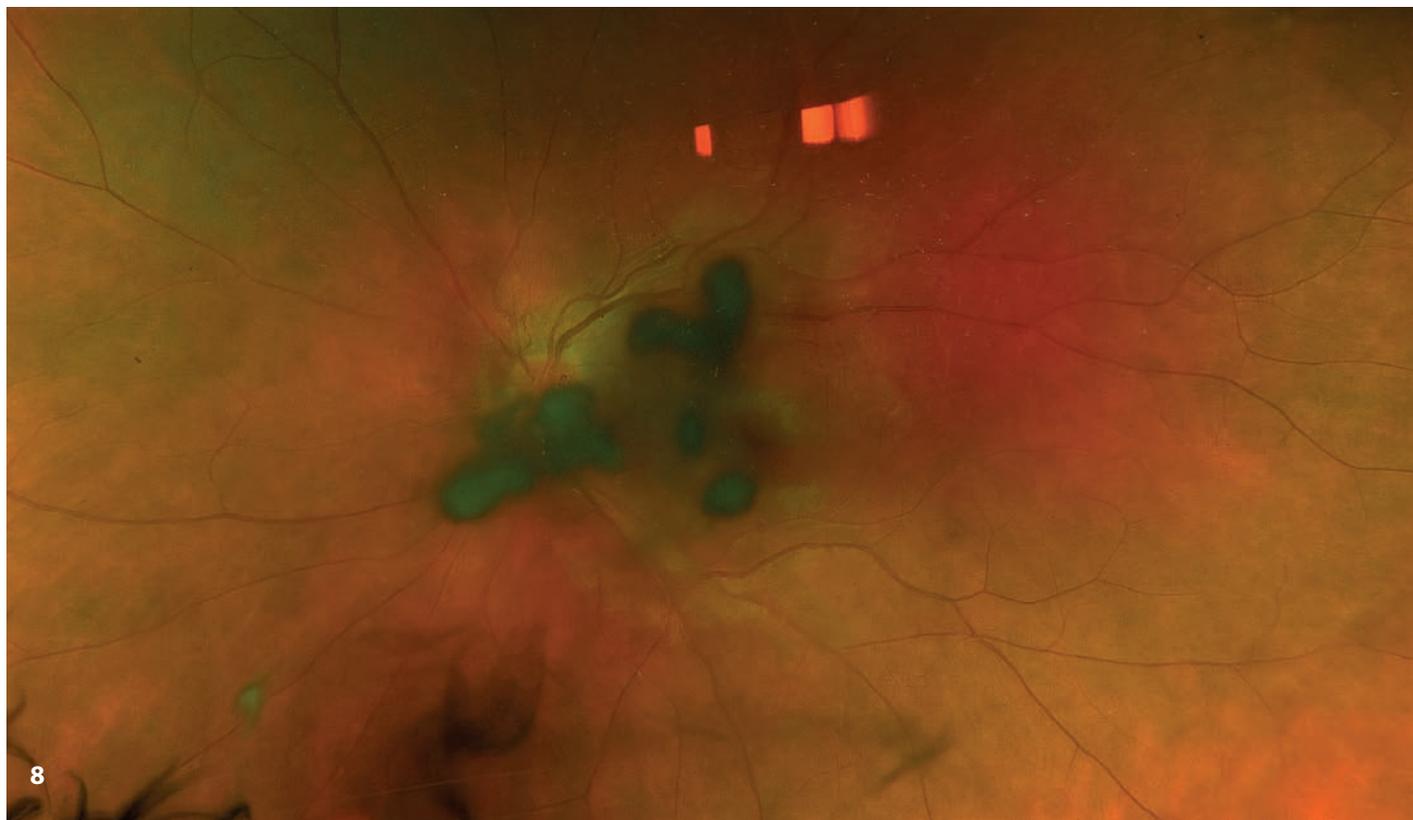


Figura 10. La fibrosis prepapilar constituye un hallazgo poco descrito en la literatura, pero muy típico de *pars planitis* pediátrica.

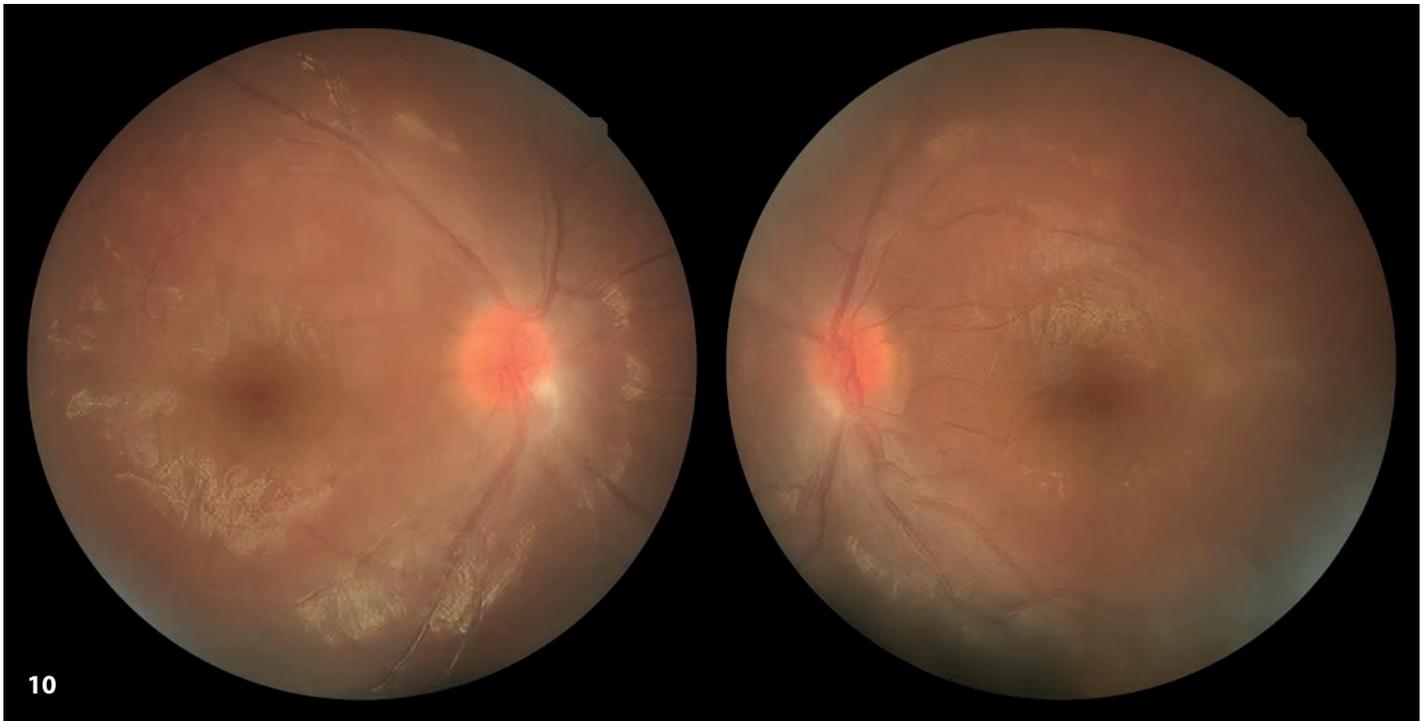


Figura 11. Edema papilar severo y macular en una niña con *pars planitis*.



Figuras 12 y 13. La vasculitis venosa, especialmente en la periferia inferior, constituye un hallazgo muy frecuente en *pars planitis* pediátrica.

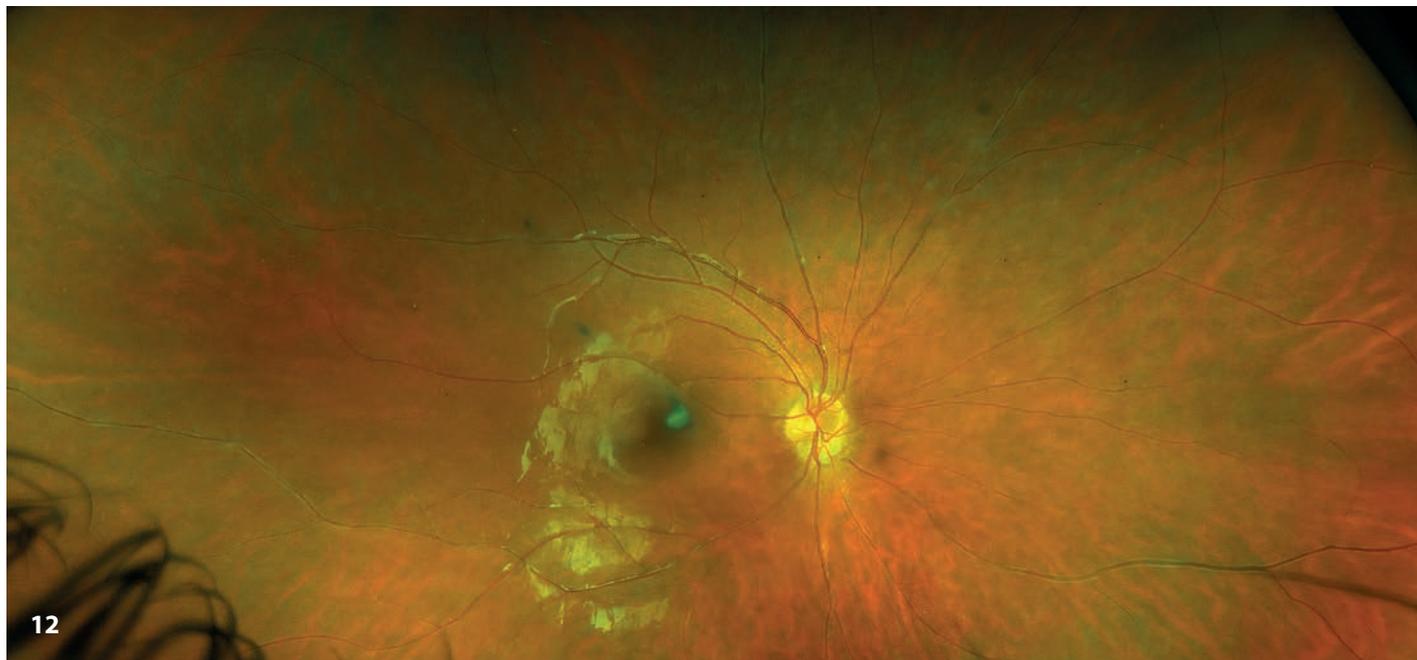
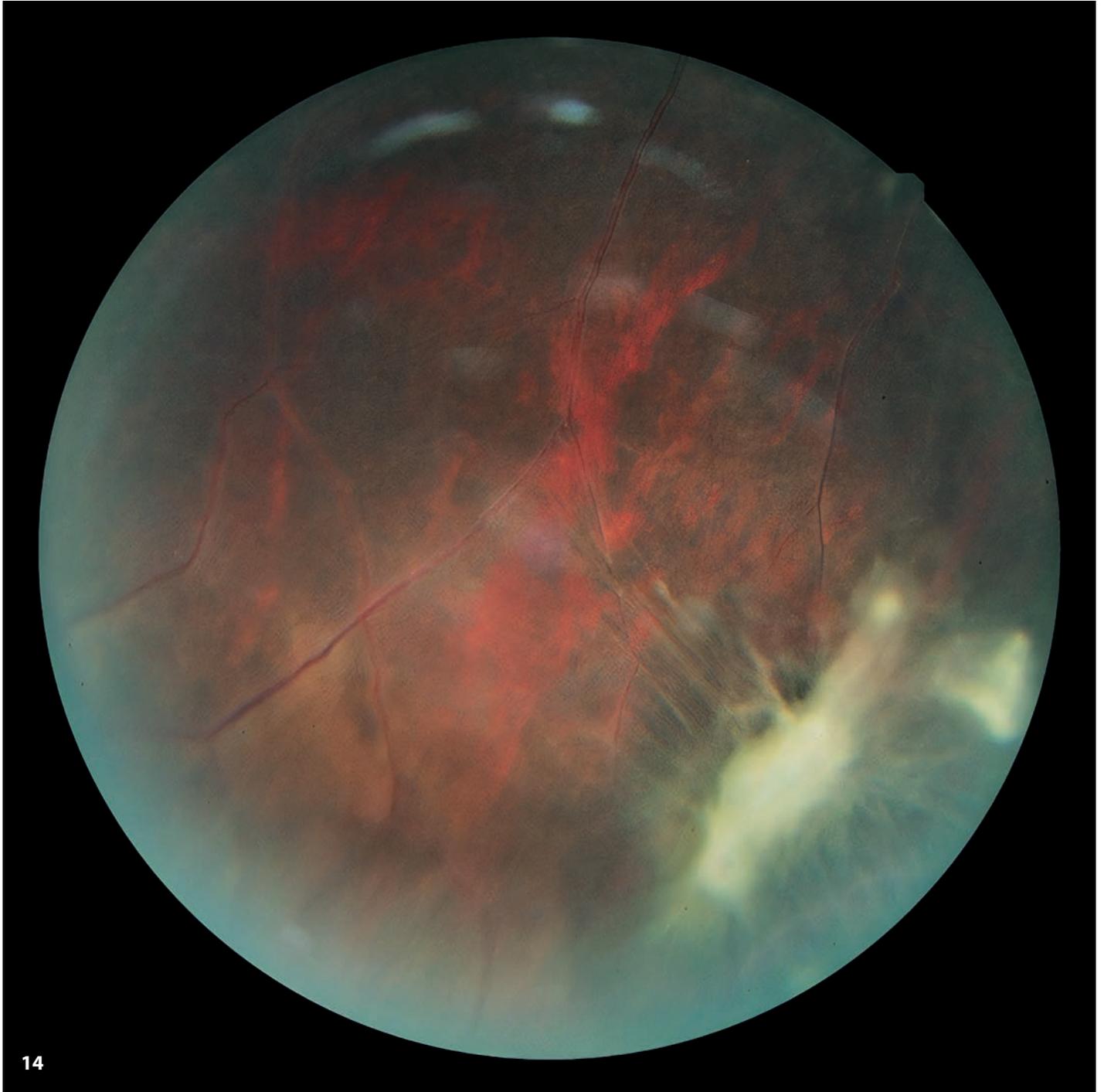
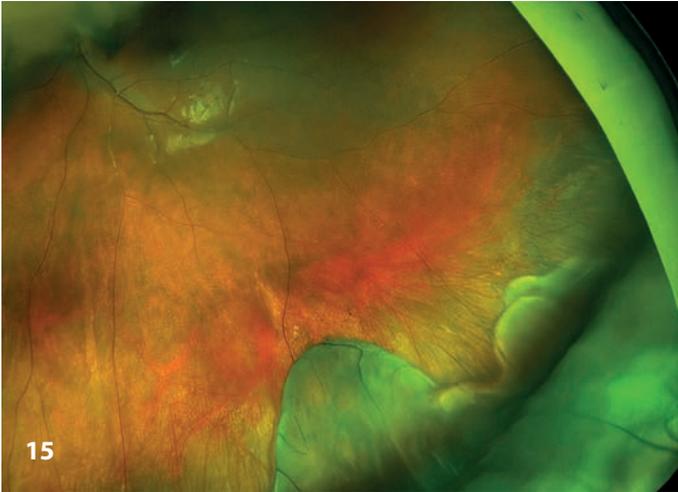


Figura 14. *Snowballs* inferiores y envainamientos venosos.



14

Figuras 15 y 16. Retinosquisis inferior en *pars planitis*. Entre un 20-40% de niños con *pars planitis* pueden presentar retinosquisis periférica durante el seguimiento⁵.



Figuras 17 y 18. Membrana neovascular subretiniana en un paciente con *pars planitis*. En tomografía de coherencia óptica, se observa masa neovascular asociada a levantamiento seroso macular que se resolvió con dos inyecciones de antiangiogénico intravítreo.

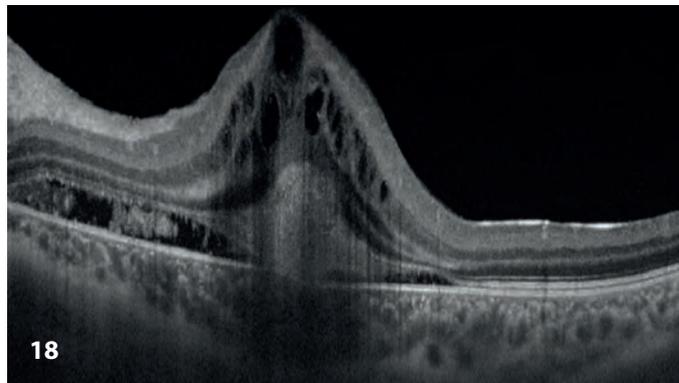
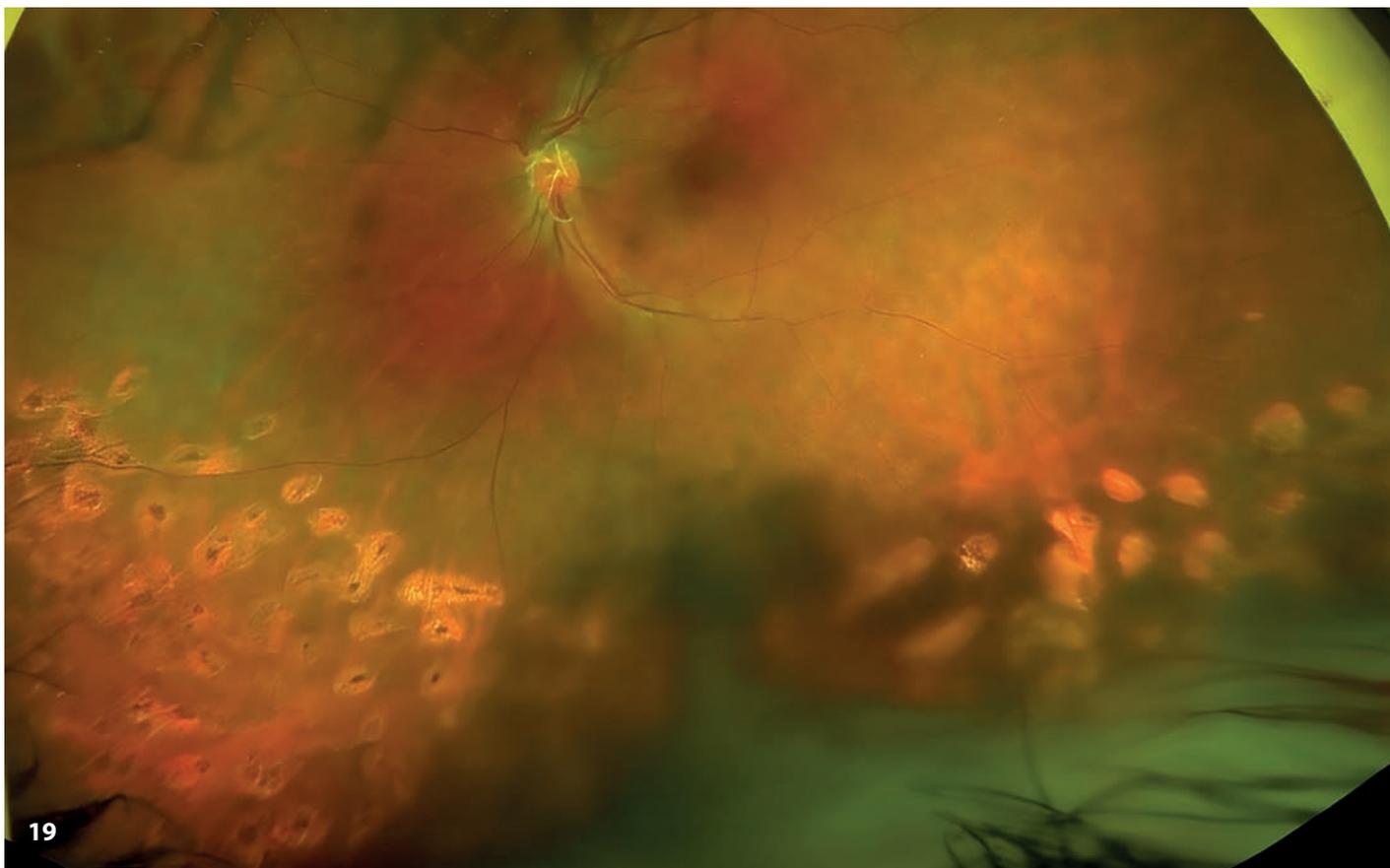
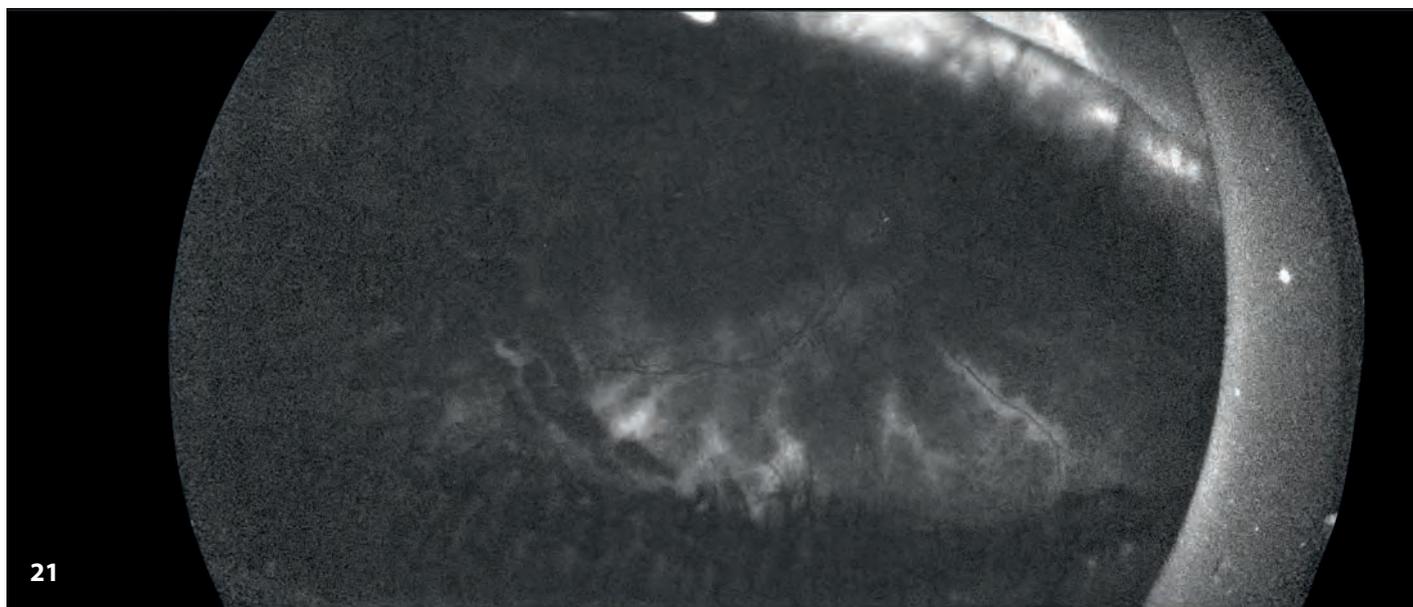
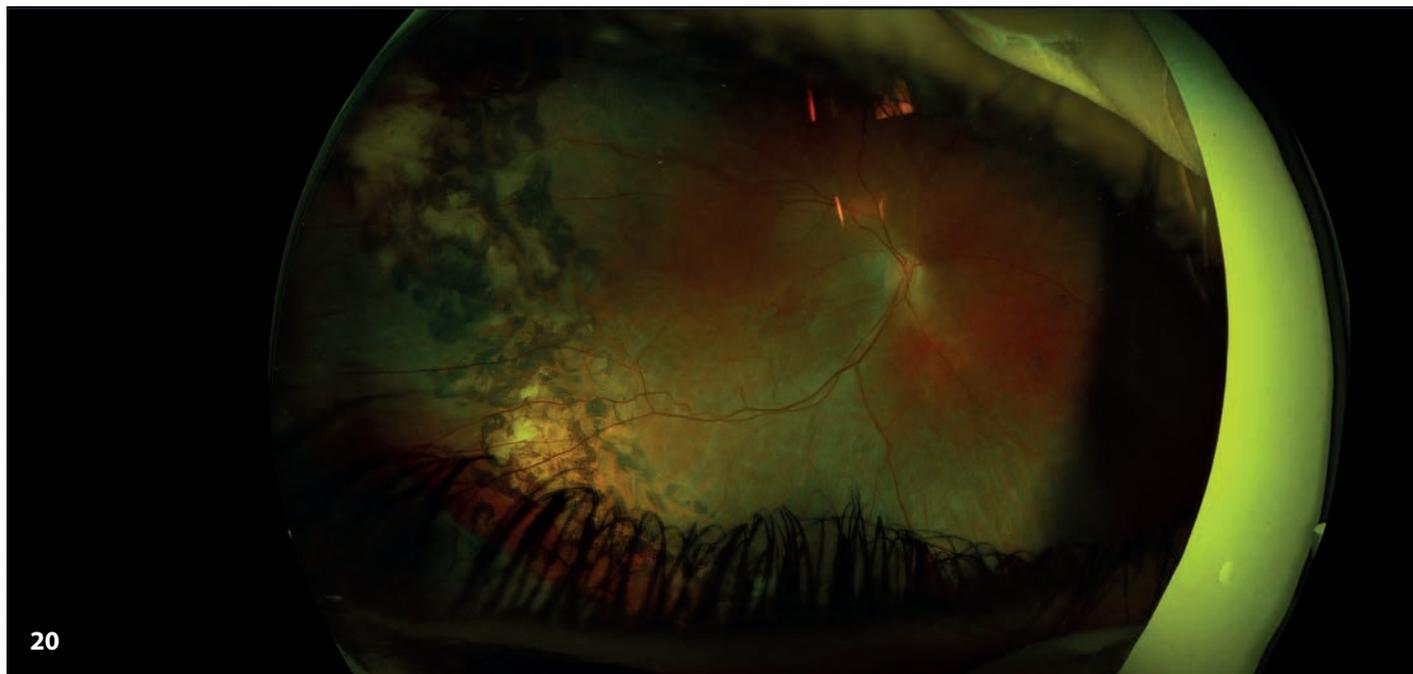


Figura 19. Imagen de campo ultraamplio postvitrectomía de *pars planitis* pediátrica. Se observa la fotocoagulación entorno *snowbank* y la fibrosis prepapilar.



Figuras 20 y 21. Niño diagnosticado previamente de *pars planitis* que presenta restricción campimétrica progresiva. La autofluorescencia resulta sugestiva de distrofia retiniana y el estudio genético confirma la mutación en heterocigosis en el gen *CBR1*. Algunas distrofias retinianas pueden cursar con inflamación vítrea, por lo que es de gran utilidad realizar autofluorescencia en toda *pars planitis*⁶.



Figuras 22 y 23. Niño diagnosticado de uveítis intermedia. En la imagen de campo ultraamplio, se evidencian envainamientos venosos y un tumor vasoproliferativo periférico. La autofluorescencia resulta sugestiva de distrofia retiniana.



Uveítis posteriores no infecciosas

Las uveítis posteriores en edad pediátrica se relacionan con más frecuencia con causa infecciosa que en el adulto. Los síndromes de puntos blancos son excepcionales en edad pediátrica, aunque posiblemente se infradiagnostican. Las vasculitis retinianas en niños se asocian generalmente con patología inflamatoria o infecciosa sistémica, siendo menos frecuentes las vasculitis retinianas primarias.

Figuras 24 y 25. Epiteliopatía pigmentaria placoide posterior multifocal aguda en un adolescente varón de 14 años.



Figuras 26 y 27. Pigmentación moteada anaranjada macular en el ojo izquierdo, típica del síndrome de múltiples puntos blancos evanescentes.



Figuras 28 y 29. Pigmentación moteada anaranjada macular en el síndrome de múltiples puntos blancos evanescentes. Obsérvese la desaparición completa a las cuatro semanas.

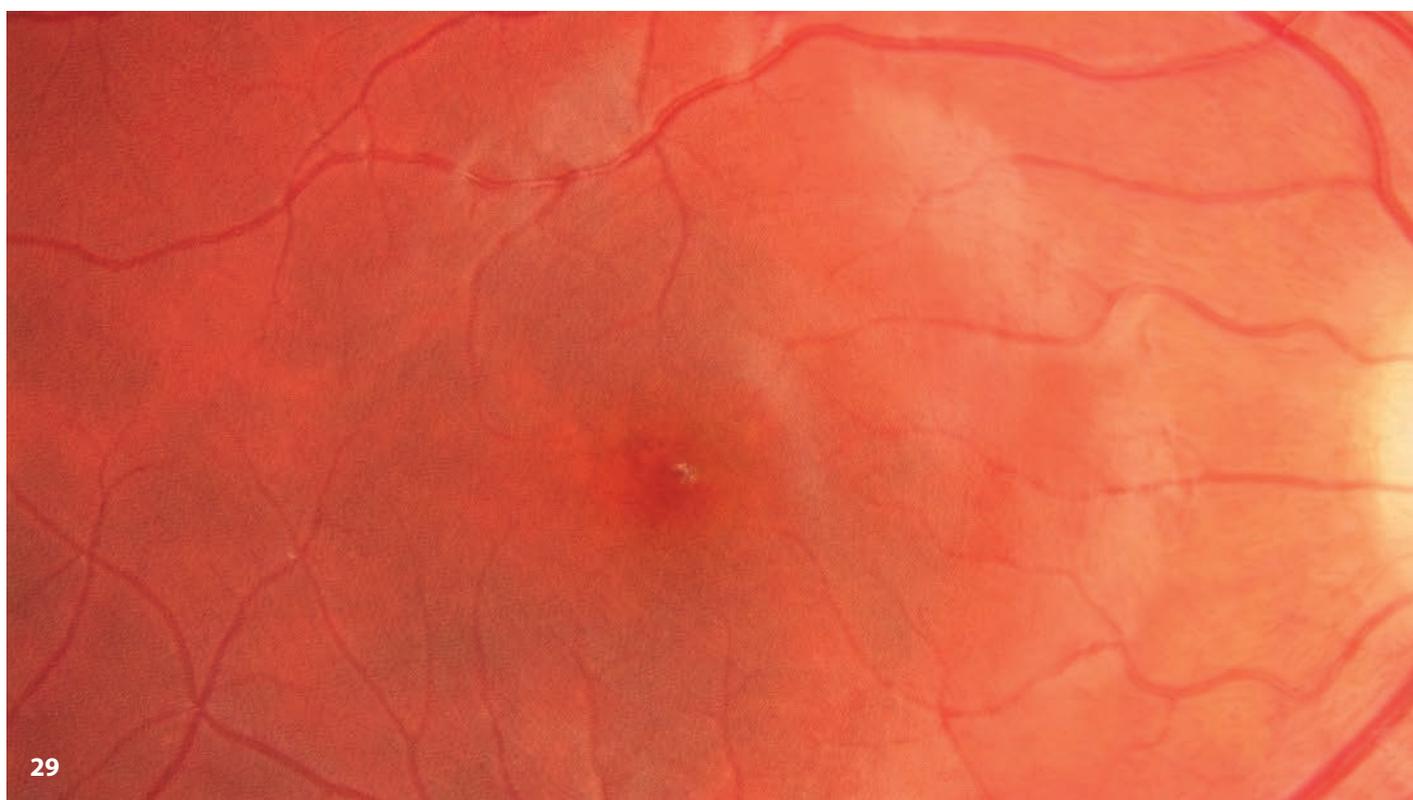
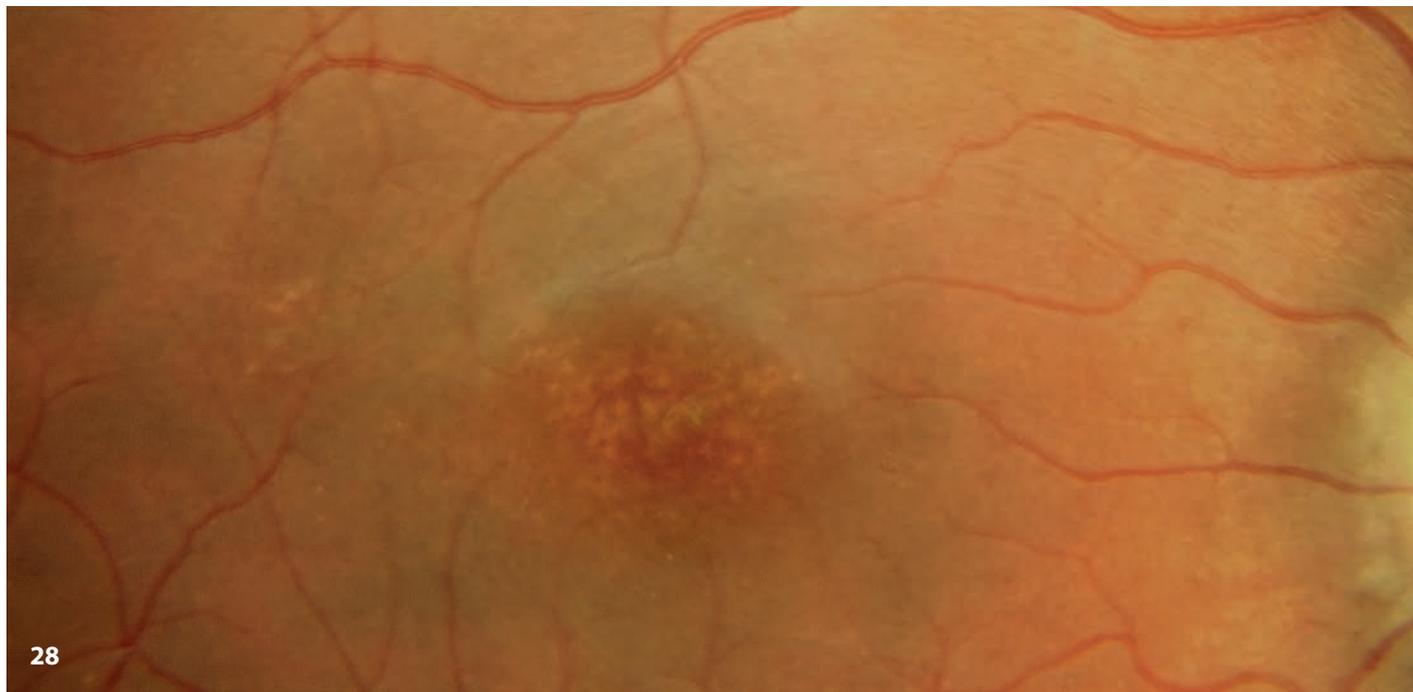
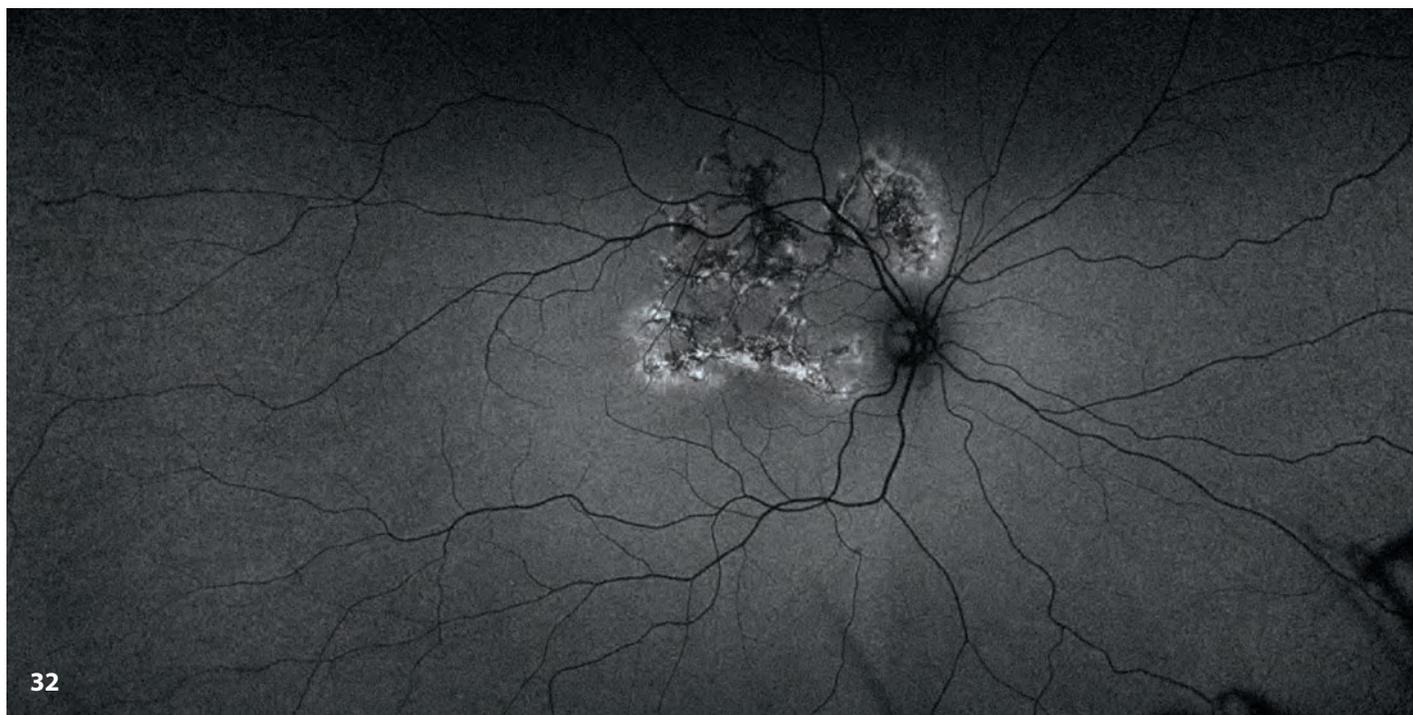
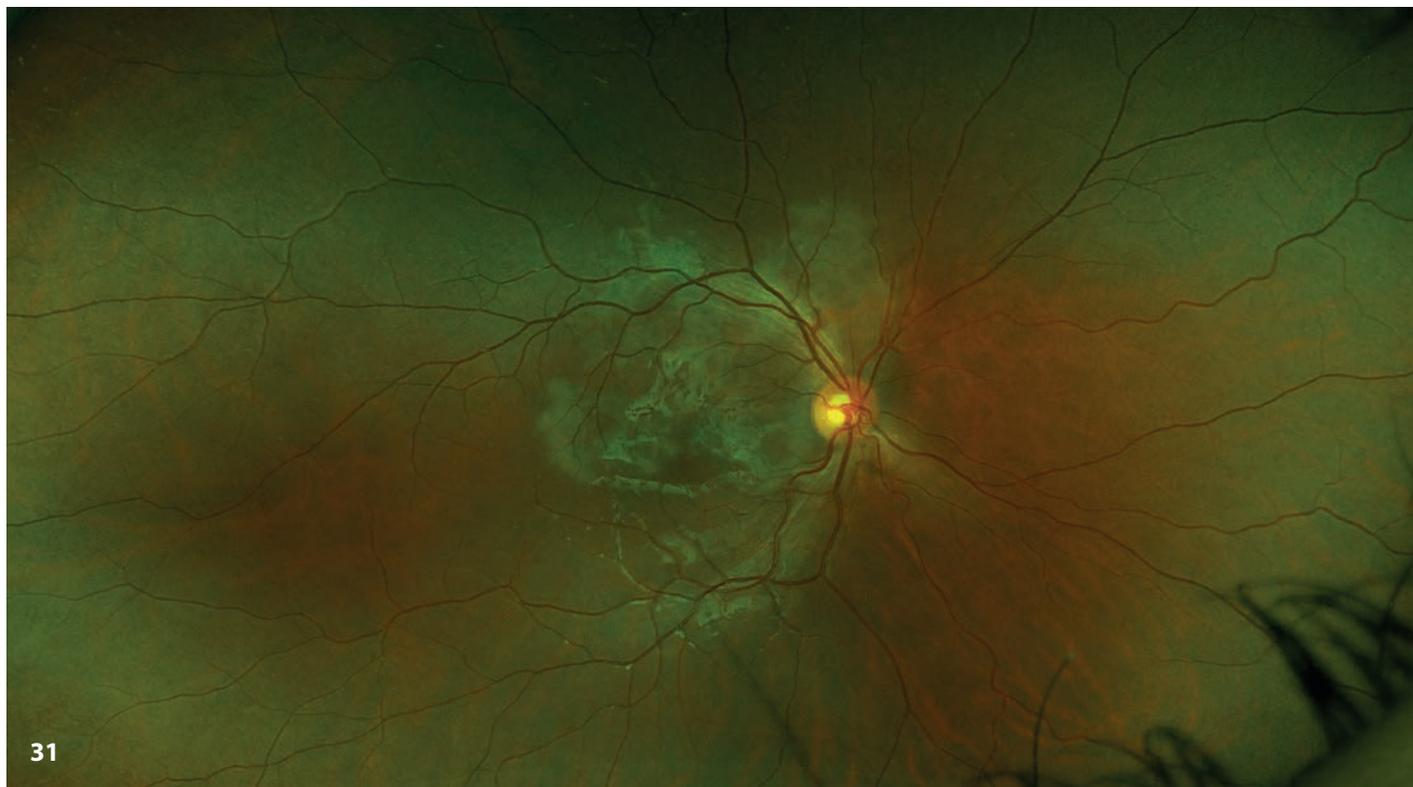


Figura 30. Coroiditis *punctata* interna cicatricial.

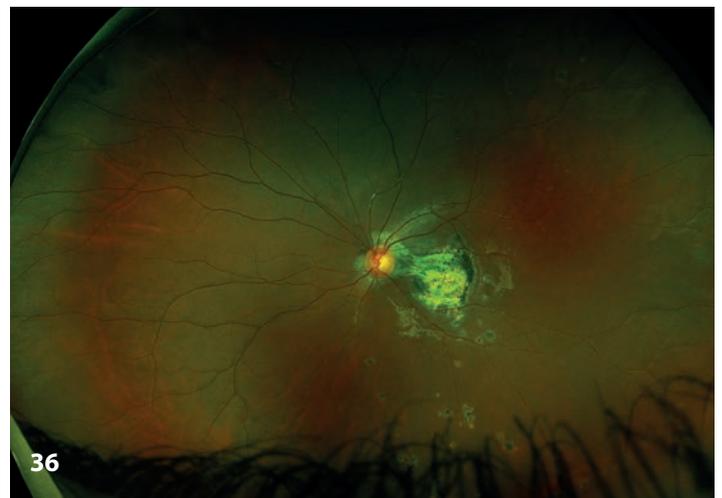
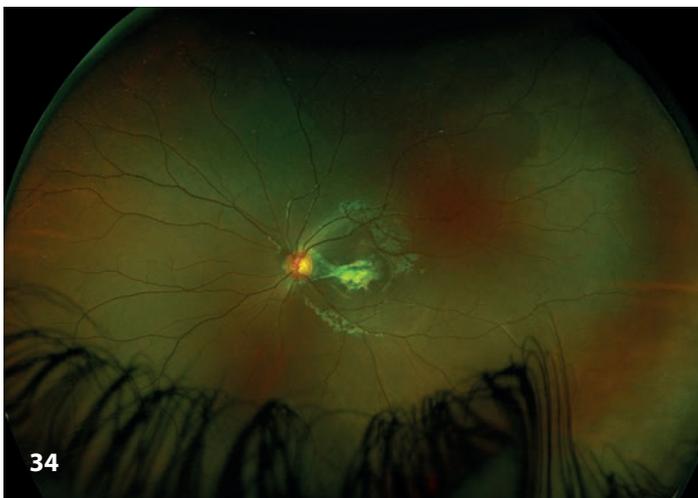


30

Figuras 31 y 32. Coroiditis serpiginosa en fase aguda en un paciente varón de 15 años.



Figuras 33 a 36. Síndrome de fibrosis subretiniana difusa y uveítis en una niña de 9 años. Se observa la progresión de la fibrosis submacular y la aparición de cicatrices tipo coroiditis multifocal en el ojo izquierdo?



Figuras 37 a 39. Desprendimientos de retina exudativos en la enfermedad de Vogt-Koyanagi-Harada en edad pediátrica.

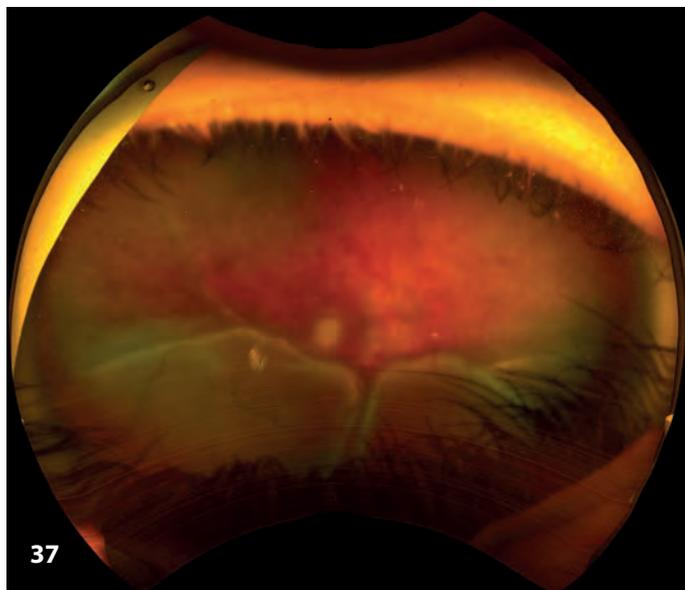


Figura 40. Enfermedad de Vogt-Koyanagi-Harada en estadio crónico o de convalecencia. Se observan placas de despigmentación y nódulos de Dalen-Fuchs.



40

Figura 41. Enfermedad de Vogt-Koyanagi-Harada en estadio crónico o de convalecencia. Se evidencia el denominado fondo "en puesta de sol" o *sunset glow fundus*.

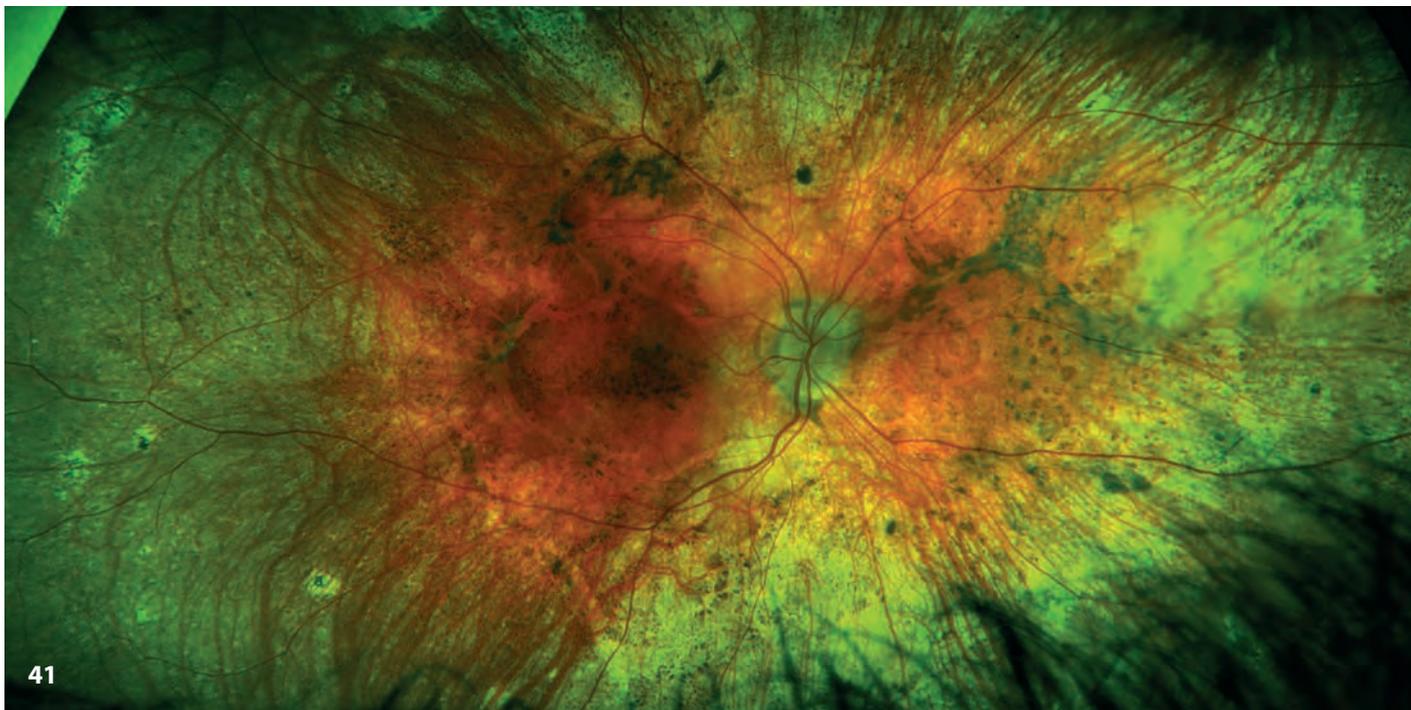


Figura 42. Enfermedad de Vogt-Koyanagi-Harada en estadio crónico o de convalecencia. Se observan zonas con pérdida de epitelio pigmentario y nódulos de Dalen-Fuchs.



Figuras 43 y 44. Vasculitis retiniana severa en un niño con enfermedad inflamatoria intestinal en tratamiento con azatioprina.

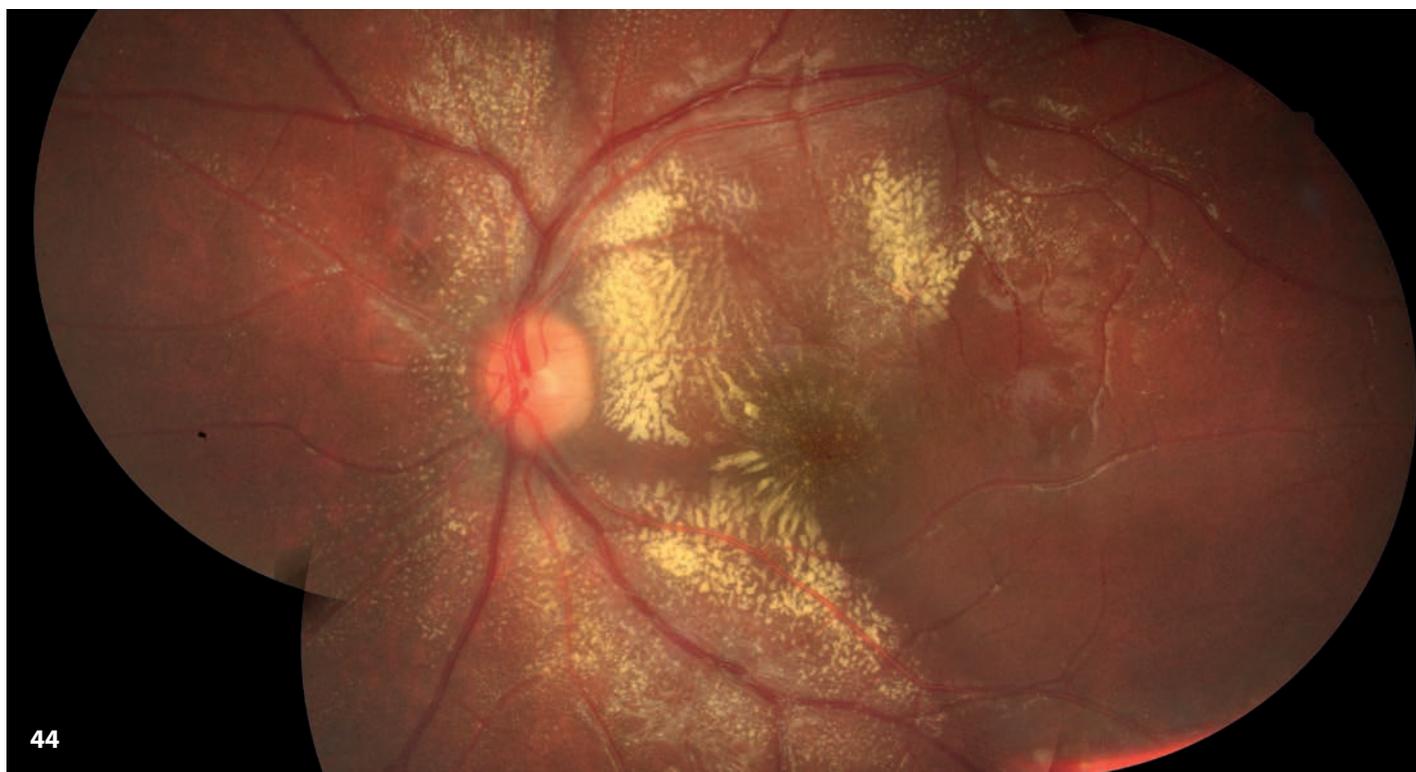
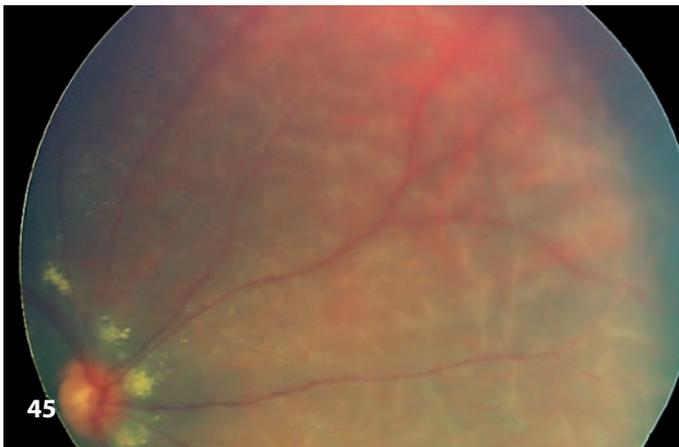


Figura 45. Imagen con retinógrafo de campo amplio de contacto de un niño con enfermedad de Crohn y vasculitis retiniana de pequeño vaso.



Figuras 46 y 47. Vasculitis retiniana primaria en un niño de 13 años. Se observa en angiografía la presencia de neovasos en la arcada temporal superior.

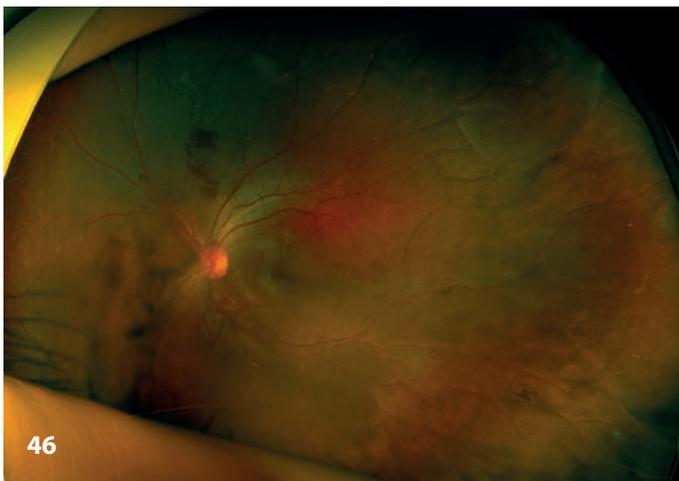


Figura 48. Vasculitis “en rama escarchada” (*frosted branch angiitis*) en una niña con neurosarcoidosis.



Patología infecciosa

Las uveítis posteriores infecciosas en edad pediátrica constituyen entre un 3 y un 30% del total de uveítis, según las series, existiendo una gran variabilidad geográfica⁸. En nuestro medio, las causas más frecuentes son la toxoplasmosis y la toxocariasis ocular. La afectación ocular de la toxoplasmosis congénita sigue siendo un importante problema de salud pública en muchas áreas geográficas.

Infecciones parasitarias

Las infecciones parasitarias, especialmente por toxoplasma y toxocara, constituyen la causa más frecuente de uveítis posterior infecciosa en nuestro medio. El diagnóstico es preminentemente clínico por lo que es básico conocer las formas de presentación más frecuentes de estas infecciones.

Figura 49. Cicatrices retinianas en toxoplasmosis congénita. Hasta en un 75% de casos, las cicatrices se encuentran en el área macular.

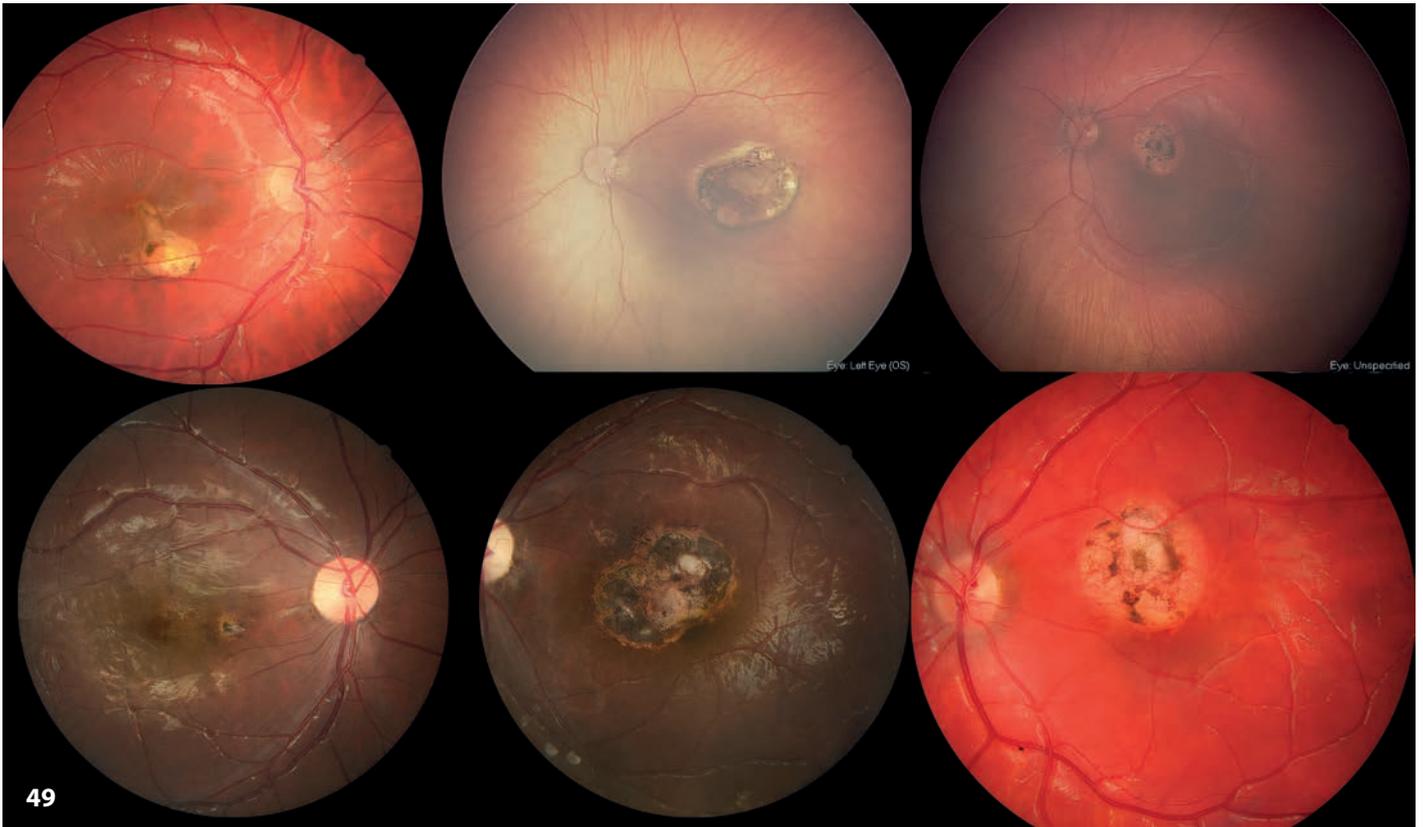
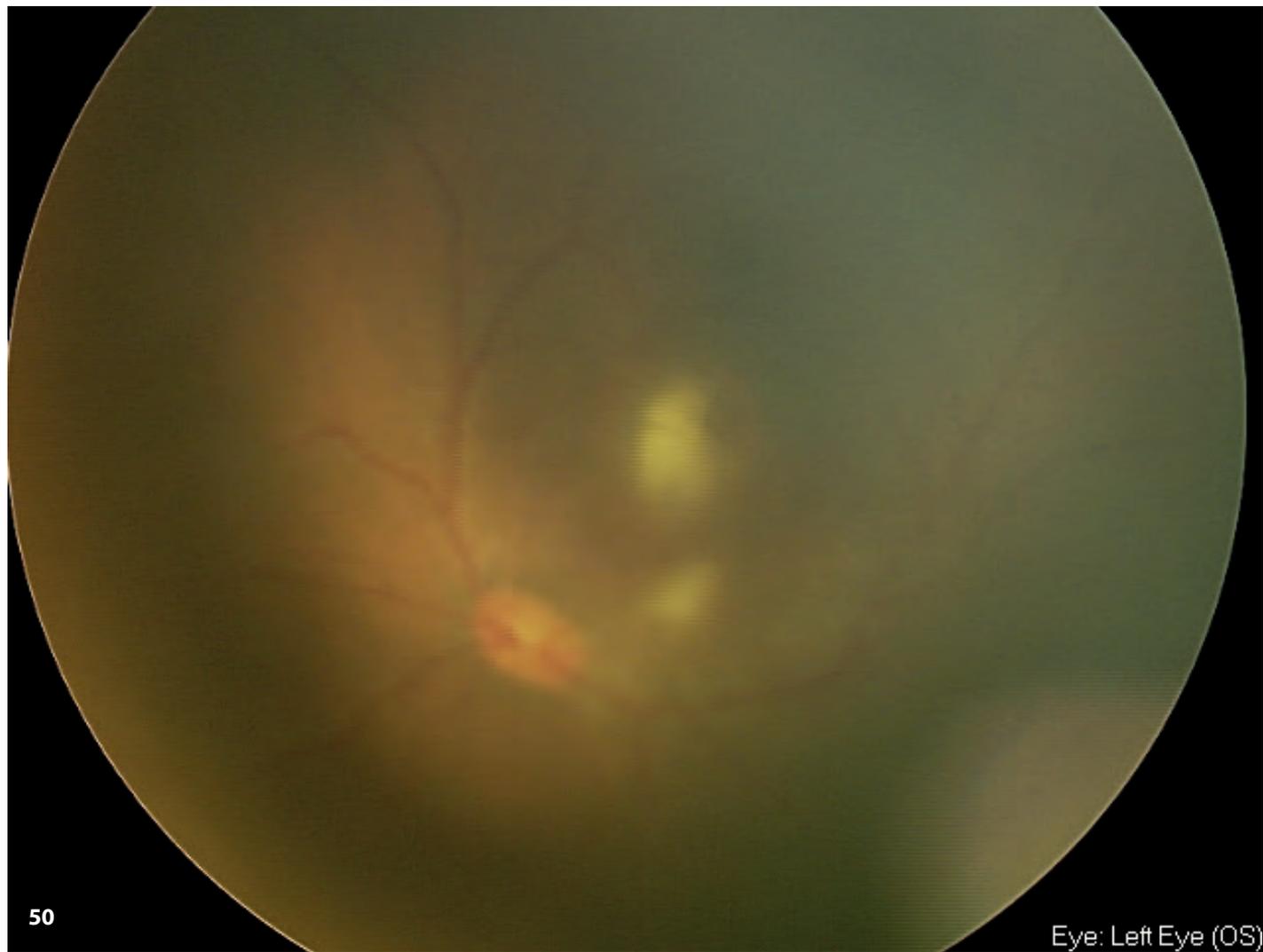


Figura 50. Retinitis activa en un neonato con toxoplasmosis congénita. Imagen de retinógrafo de campo amplio de contacto.



Figuras 51 a 53. Retinitis por toxoplasma activa.

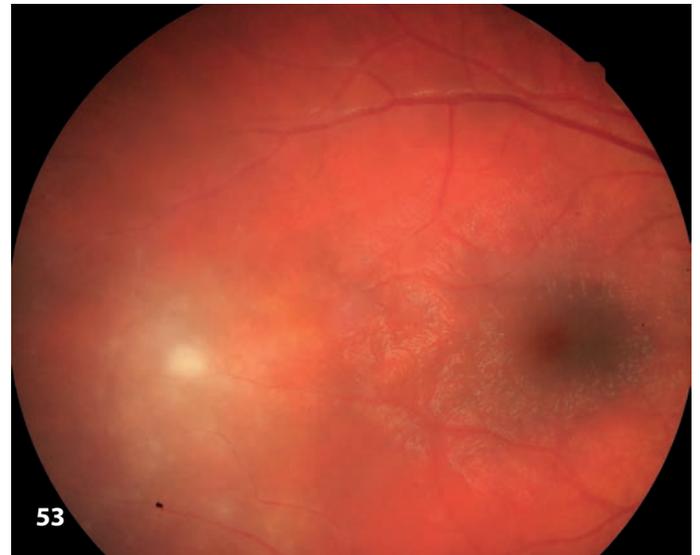
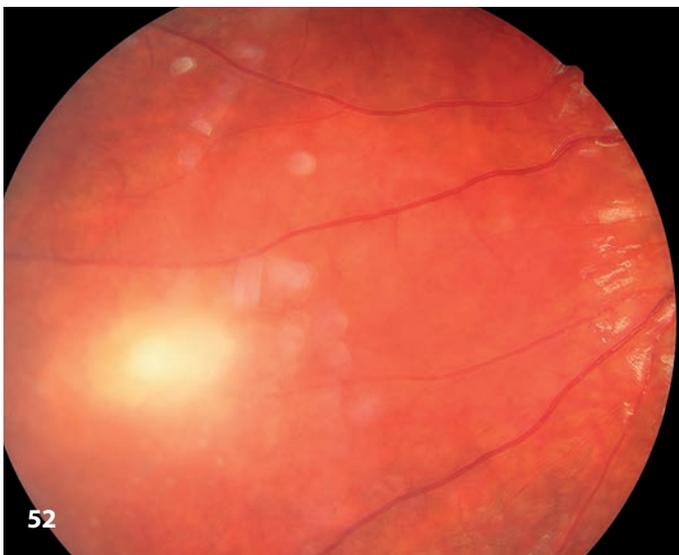
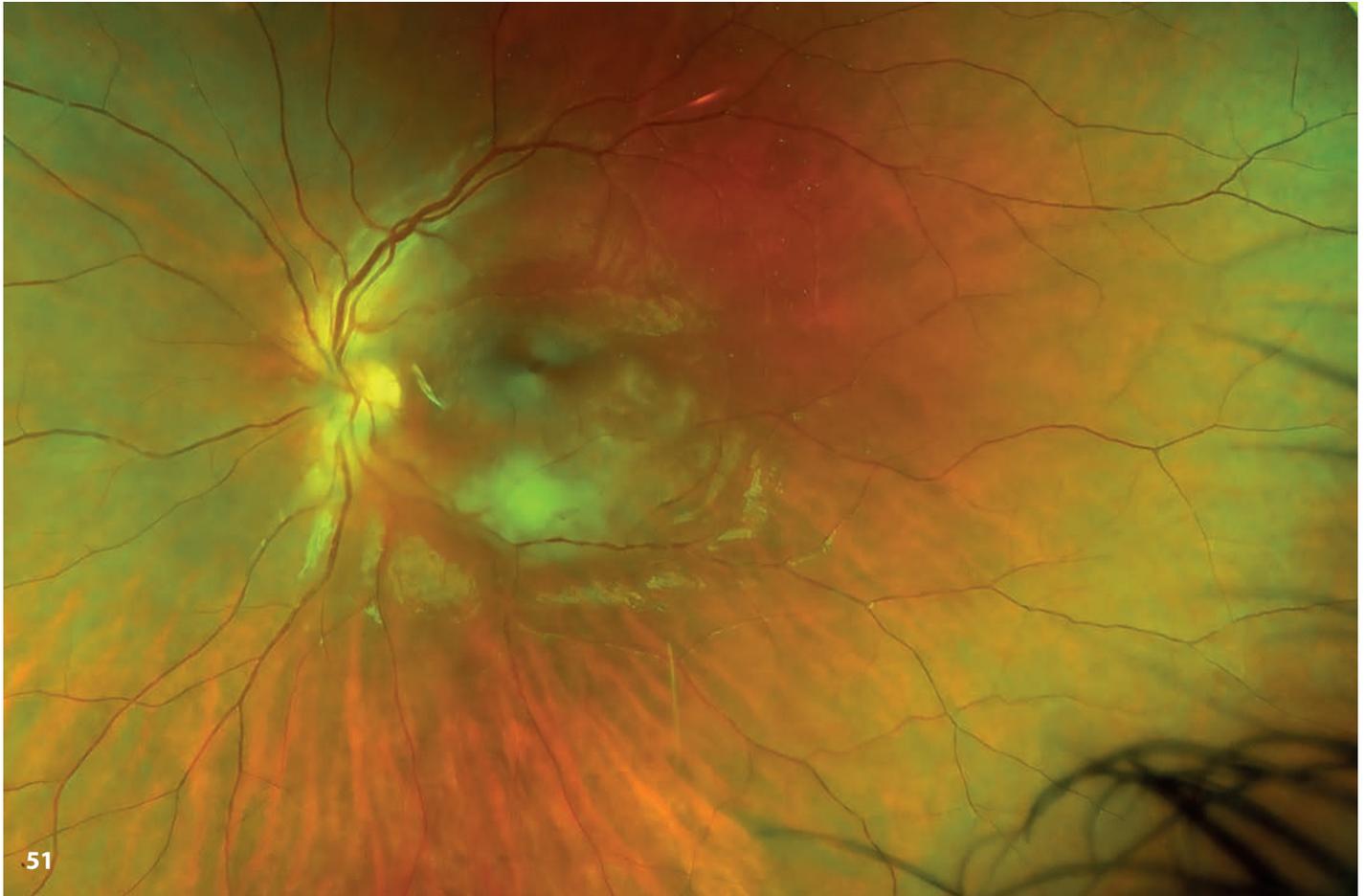
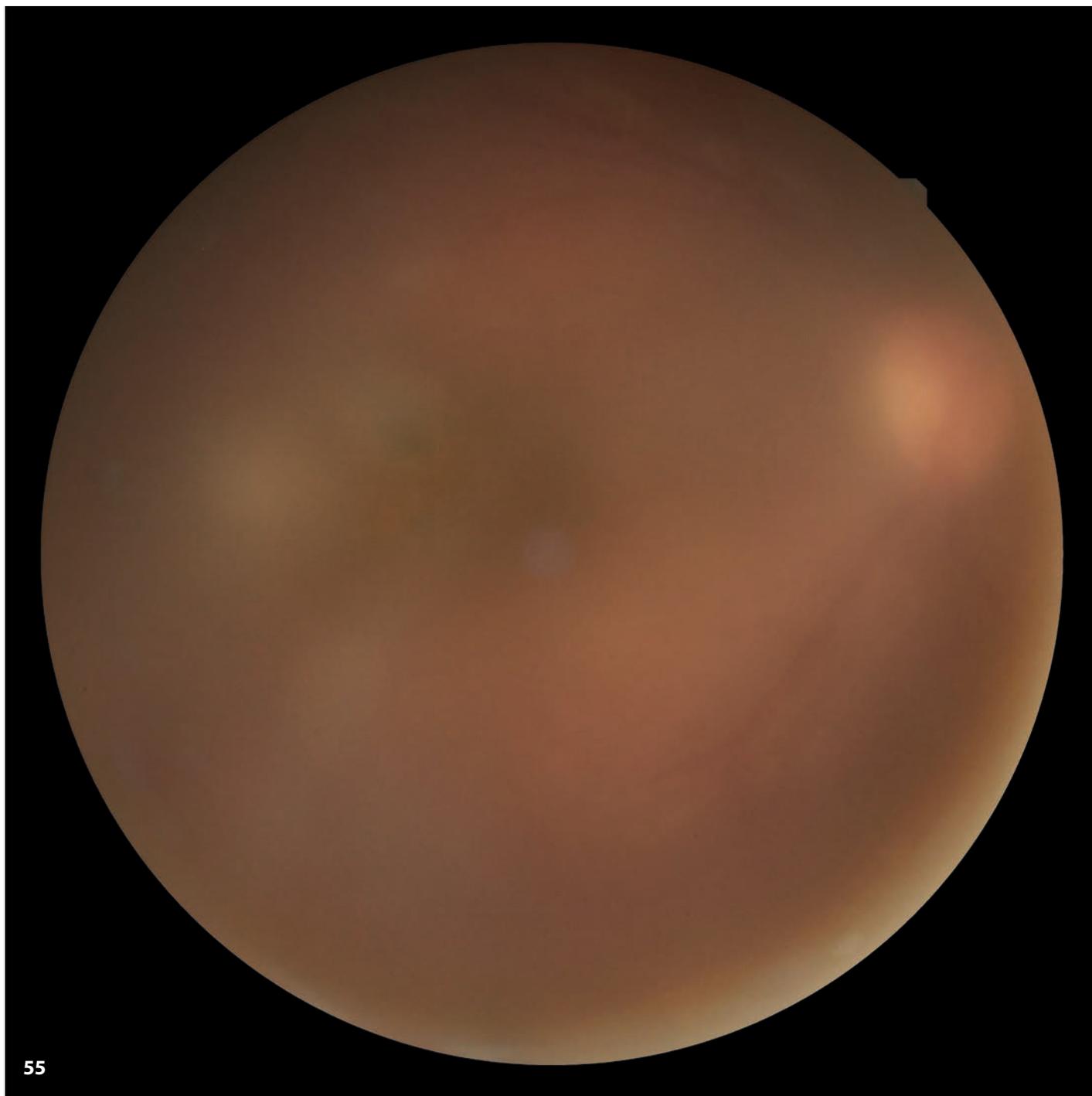


Figura 54. Retinitis por toxoplasma peripapilar inferior. La lesión ocasionará un defecto de capa de fibras a ese nivel, con el subsiguiente defecto campimétrico arciforme.



Figura 55. Imagen de "faro en la niebla" secundaria a la vitritis, ocultando el foco de retinitis adyacente a una cicatriz previa.



55

Figuras 56 y 57. Papilitis por toxoplasma. La vitritis prepapilar puede ayudar a sospechar el cuadro.

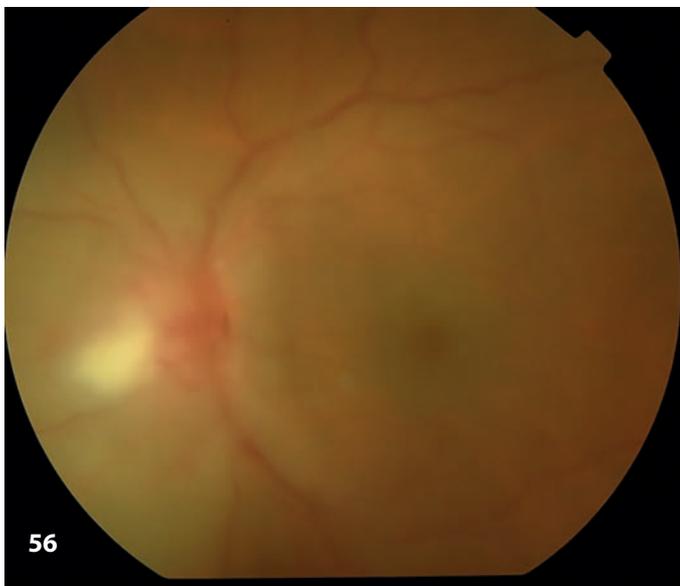


Figura 58. La vasculitis venosa adyacente al foco de retinitis y/o a distancia es un hallazgo frecuente en la retinitis por toxoplasma.

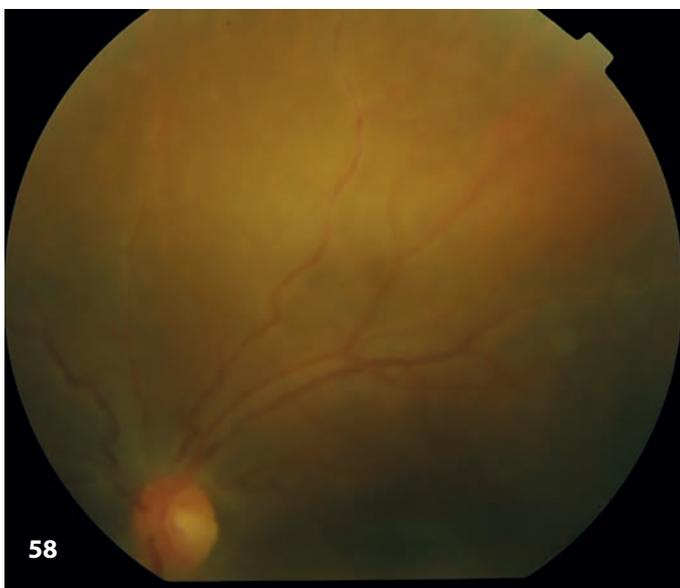
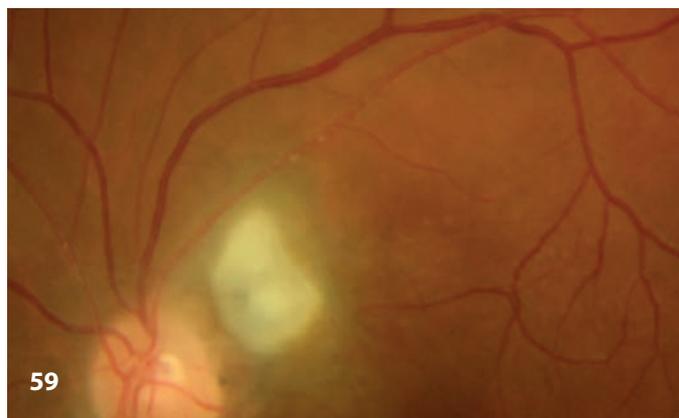


Figura 59. Arteritis de Kyrieleis. Se observan placas intraluminales intraarteriales adyacentes al foco de retinitis. No es patognomónica, pero sí altamente sugestiva de toxoplasma⁹.



Figuras 60 y 61. La neovascularización coroidea es una complicación potencial de las cicatrices por toxoplasma. La presencia de hemorragia perilesional es altamente sugestiva de la aparición de dicha neovascularización.

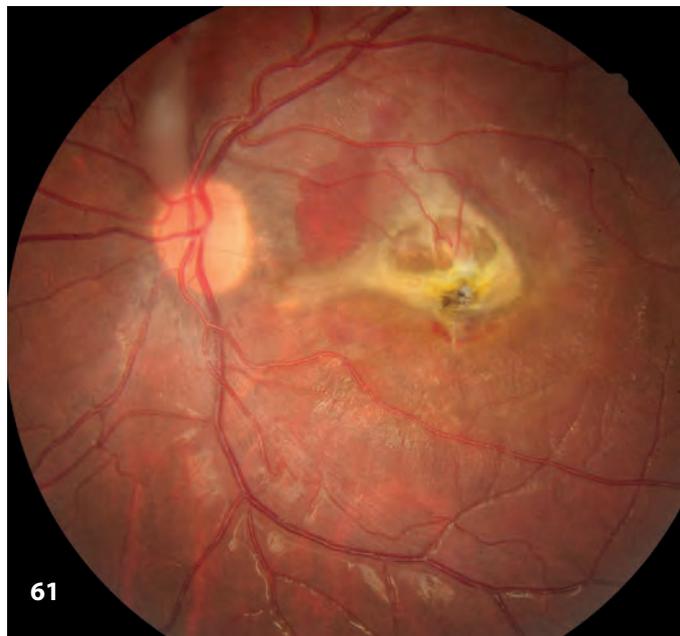
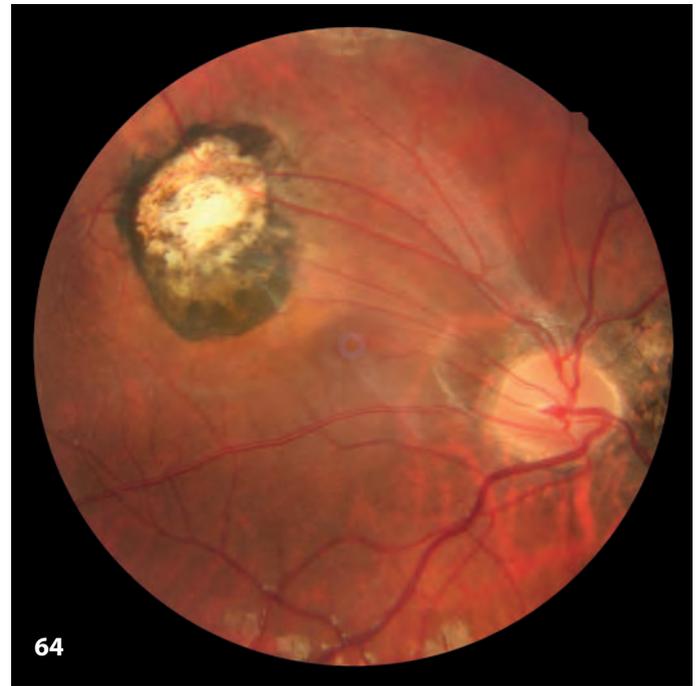


Figura 62. Retinitis por toxoplasma con desprendimiento de retina exudativo del polo posterior. La presencia de fluido subretiniano adyacente al foco de retinitis constituye un hallazgo relativamente frecuente.



62

Figuras 63 y 64. Vasos retinianos emergiendo de la cicatriz por toxoplasmosis congénita. Constituyen un hallazgo típico de estas cicatrices.



Figuras 65 y 66. Toxocariasis ocular. Granulomas en el polo posterior.

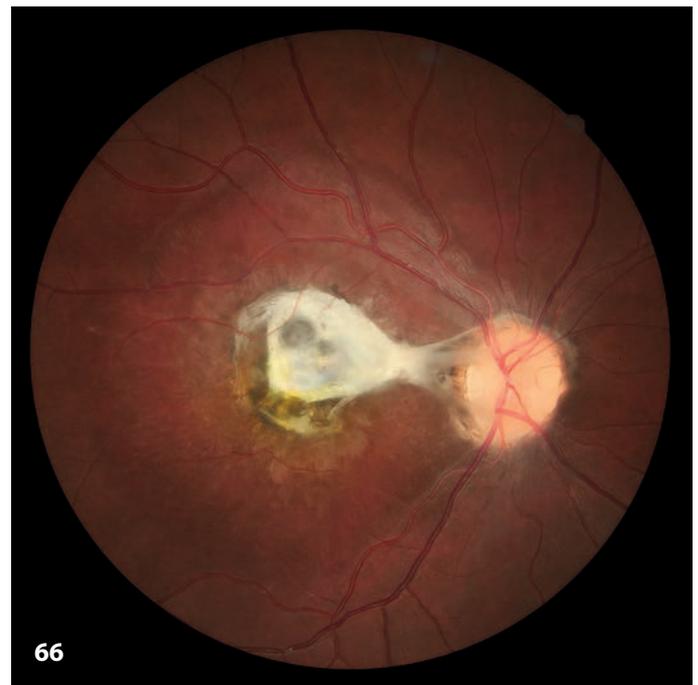
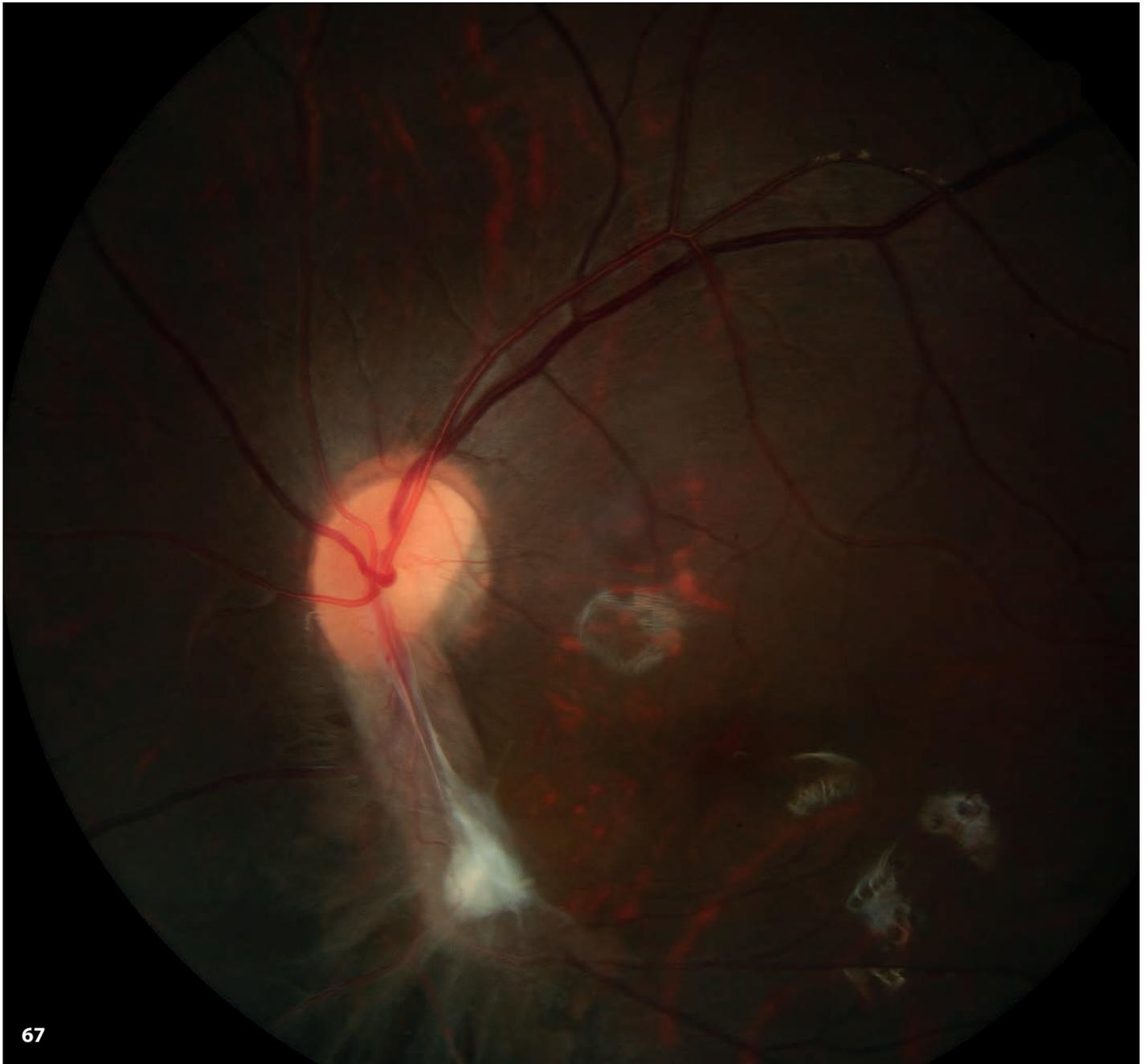


Figura 67. Toxocariasis ocular. Se observa un granuloma peripapilar hacia la arcada temporal inferior.



67

Figura 68. Toxocariasis ocular. Imagen de campo ultraamplio de un granuloma periférico.

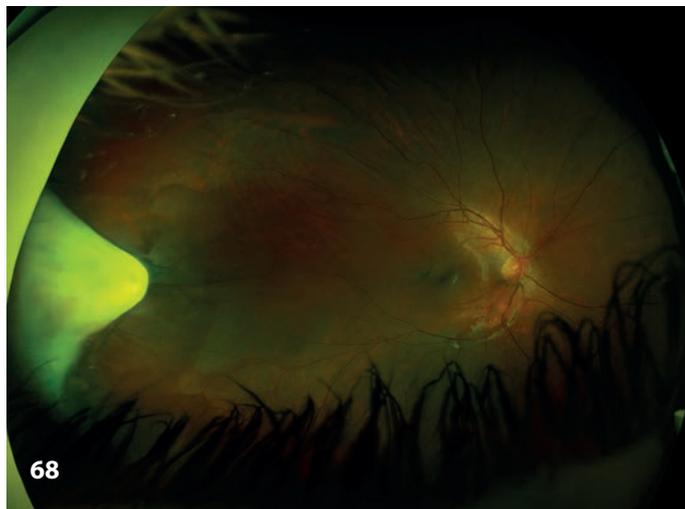


Figura 69. Toxocariasis ocular. Granuloma periférico.

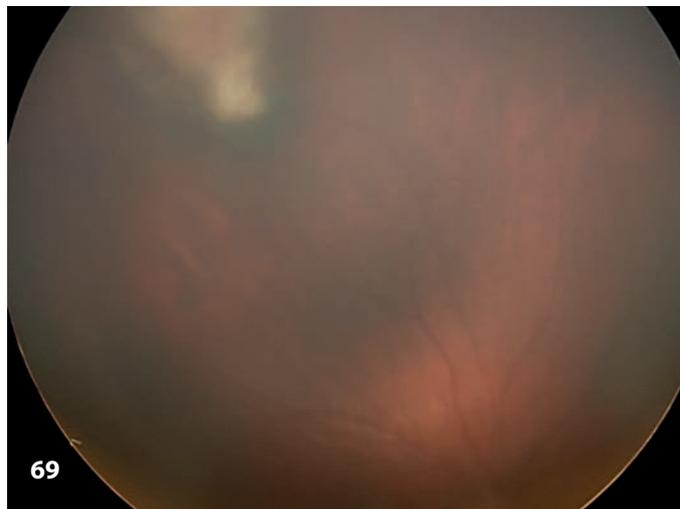


Figura 70. Desprendimiento de retina secundario a toxocariasis ocular.



Figura 71. Enfermedad de Chagas. Cicatriz yuxtafoveal en una infección congénita confirmada por *Trypanosoma cruzi*.



71

Infecciones bacterianas

Las infecciones bacterianas del polo posterior son poco frecuentes en edad pediátrica. Aunque los casos reportados de sífilis congénita en Estados Unidos se han quintuplicado en los últimos 10 años, la manifestación más frecuente es la queratitis intersticial y es infrecuente la afectación del polo posterior. Otras infecciones bacterianas como la enfermedad de Lyme, la enfermedad por arañazo de gato y la tuberculosis ocular son infrecuentes en nuestro medio.

Figuras 72 y 73. Neurorretinitis en una enfermedad por arañazo de gato, causada por *Bartonella henselae*. En niños, generalmente, cursa como un cuadro unilateral y autolimitado.

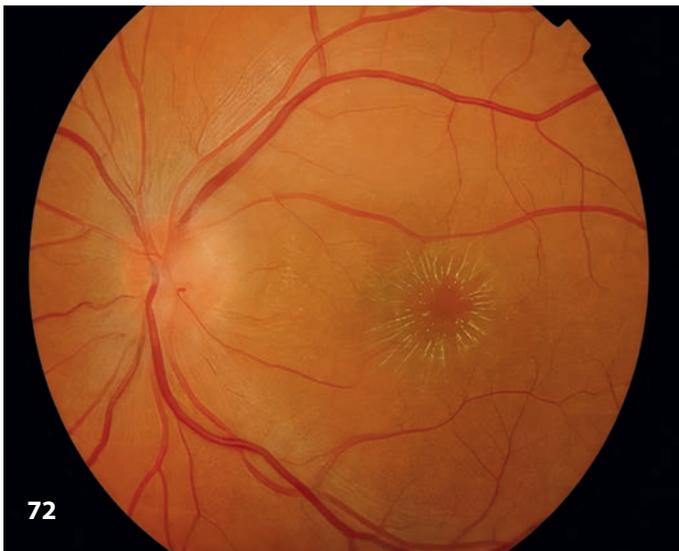


Figura 74. Granuloma coroido tuberculoso. Imagen intraquirúrgica durante vitrectomía diagnóstica por vitritis de causa no filiada. En niños en países occidentales, la afectación tuberculosa en polo posterior es excepcional.

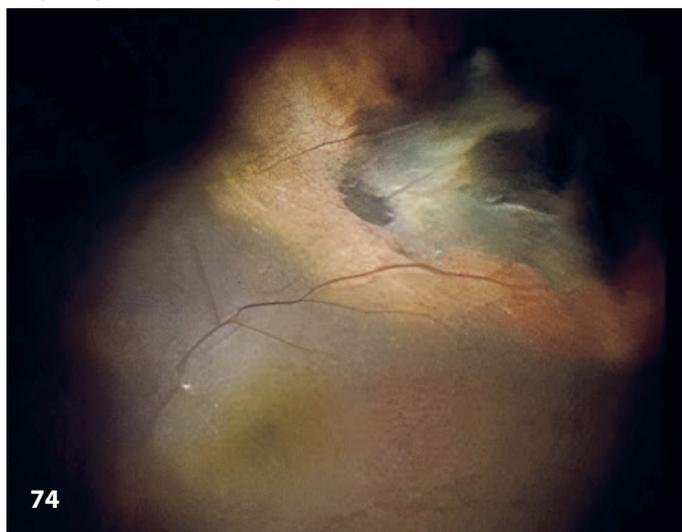
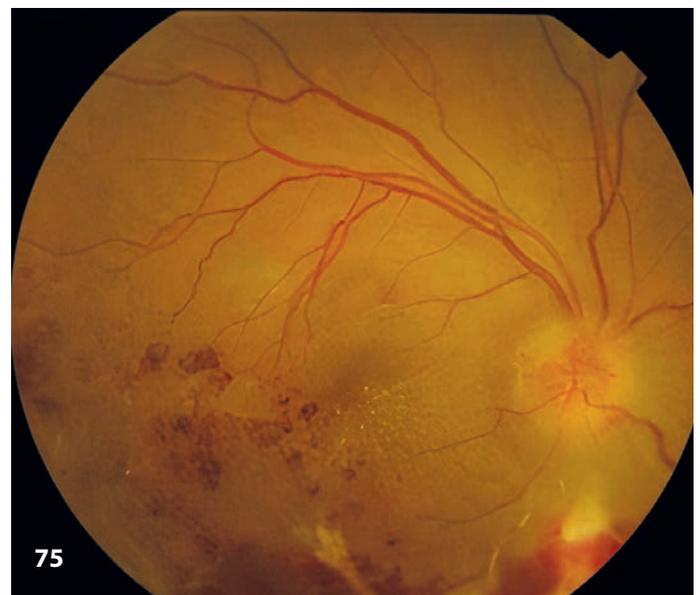


Figura 75. Vasculitis tuberculosa en una niña con inmunosupresión severa.



Infecciones víricas

La infección congénita por citomegalovirus es la infección viral congénita más frecuente en el mundo. La incidencia de afectación retiniana en estos casos difiere mucho entre estudios, aunque sí existe evidencia de que es más frecuente en niños con infección sistémica sintomática. Otras infecciones víricas que pueden afectar la retina del niño son la rubeola, el herpes virus, etc,...

Figuras 76 a 78. Cicatrices en polo posterior por citomegalovirus congénito.

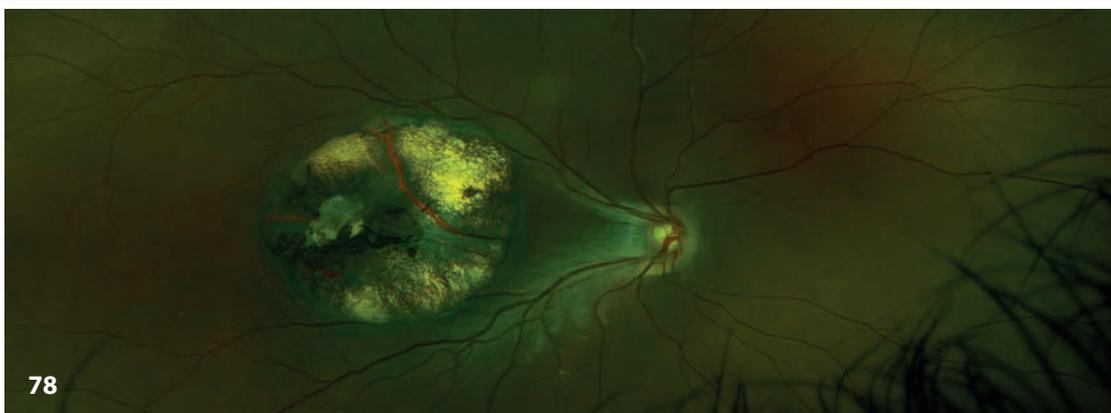
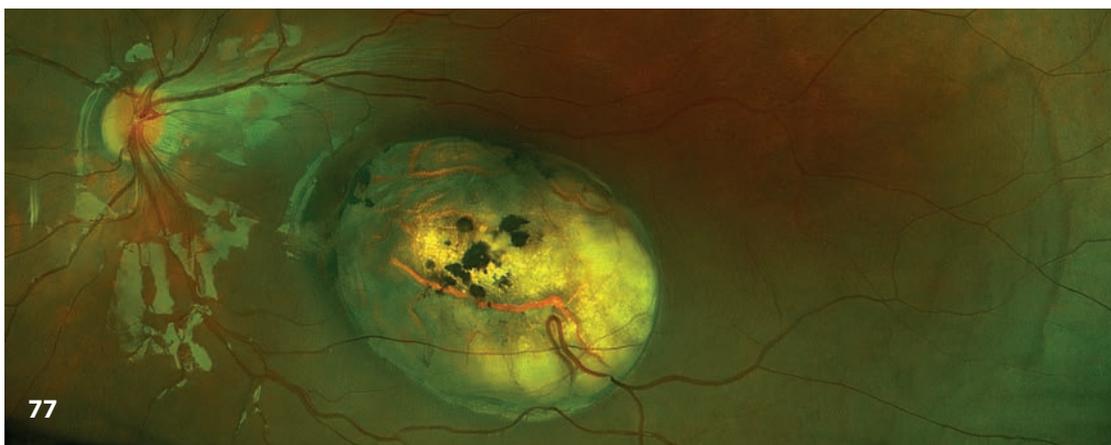
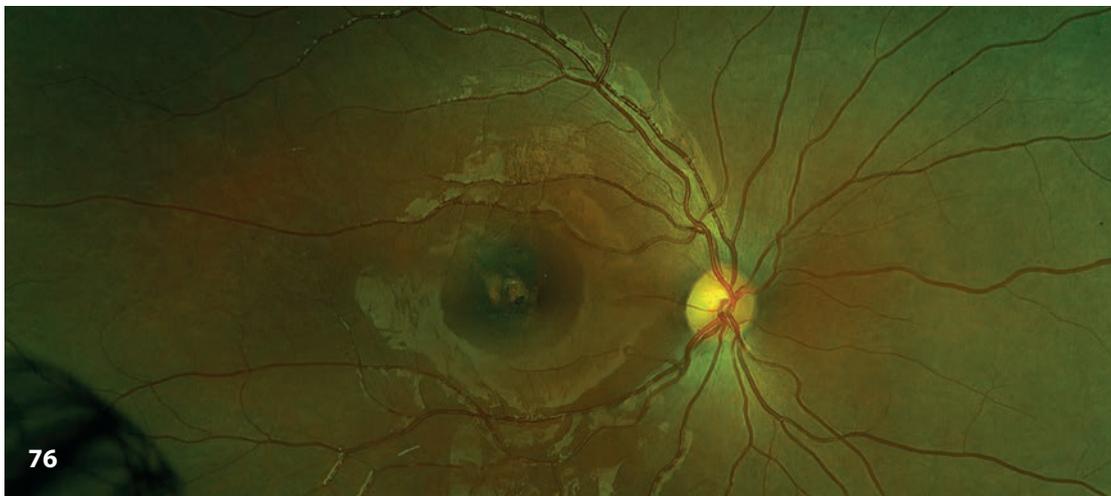


Figura 79. Microangiopatía por HIV en un adolescente.



79

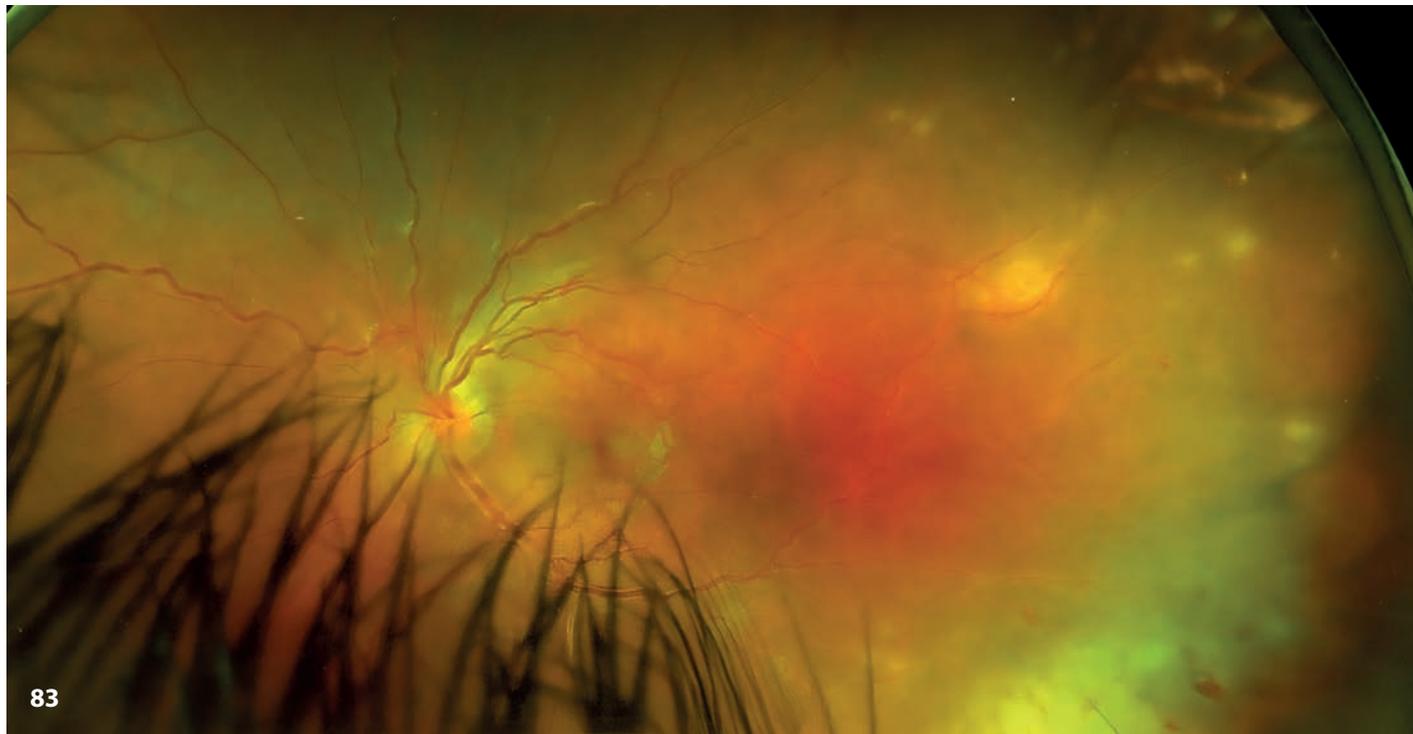
Figuras 80 y 81. Necrosis retiniana aguda por virus del herpes simple tipo 2 en un neonato con encefalitis herpética asociada. Se observa la fibrosis severa cicatricial a pesar de tratamiento antivírico intravítreo, sistémico y tratamiento quirúrgico.



Figura 82. Cicatriz periférica por necrosis retiniana aguda.



Figura 83. Necrosis retiniana aguda en un paciente de 13 años. Se observan placas de retinitis periférica y vasculitis asociada. La etiología más frecuente en niños es el herpes simple tipo 2.



Figuras 84 y 85. Rubéola congénita. Imagen de fondo "en sal y pimienta".

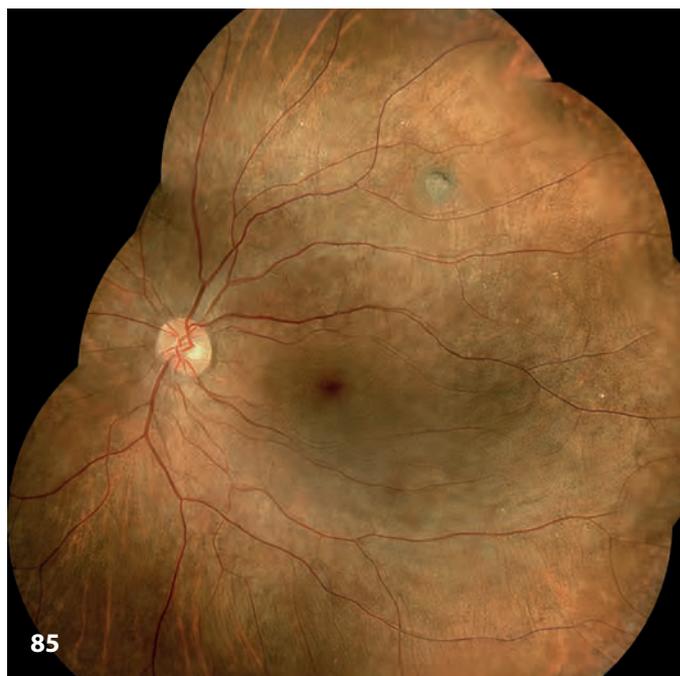
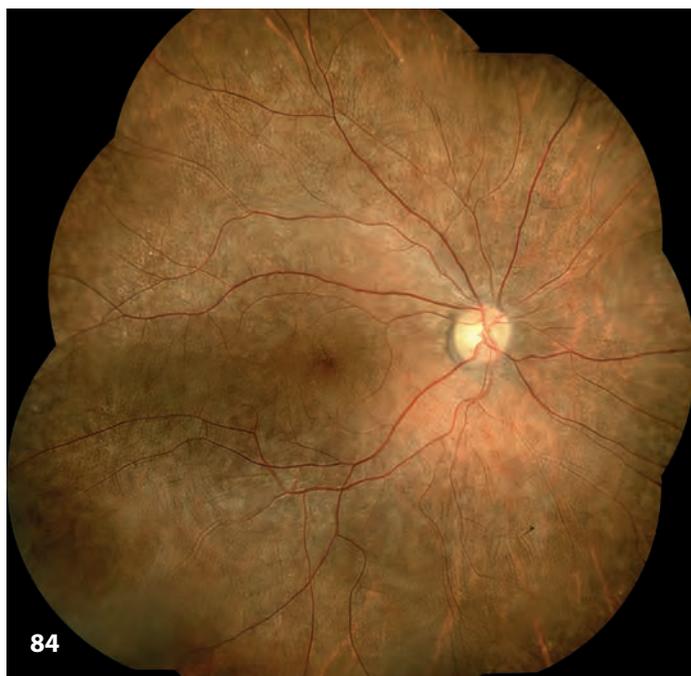


Figura 86. Rubéola congénita con atrofia severa del epitelio pigmentario de la retina.



Bibliografía

1. Jabs DA, Nussenblatt RB, Rosenbaum JT. Standardization of Uveitis Nomenclature (SUN) Working Group. Standardization of Uveitis Nomenclature for Reporting Clinical Data. Results of the First International Workshop. *Am J Ophthalmol*. 2005;140(3):509-16.
2. Maleki A, Anesi SD, Look-Why S, Manhapra A, Foster CS. Pediatric uveitis: A comprehensive review. *Surv Ophthalmol*. 2022;67(2):510-29.
3. Thomas AS, Ali A, Arepalli S, Suhler EB. Inferior Corneal Haze and Inflammatory Endotheliopathy Related to Pars Planitis. *Ocul Immunol Inflamm*. 2020;28(5):798-801.
4. Jabs DA, Nussenblatt RB, Rosenbaum JT. Standardization of Uveitis Nomenclature (SUN) Working Group. Standardization of uveitis nomenclature for reporting clinical data. Results of the First International Workshop. *Am J Ophthalmol*. 2005;140(3):509-16.
5. Malalis JF, Bhat P, Shapiro M, Goldstein DA, Malalis JF. Retinoschisis in Pars Planitis Retinoschisis in Pars Planitis. *Ocul Immunol Inflamm*. 2017;25(3):344-8.
6. Hettinga YM, Van Genderen MM, Wieringa W, Ossewaarde-van Norel J, De Boer JH. Retinal Dystrophy in 6 Young Patients Who Presented with Intermediate Uveitis. *Ophthalmology*. 2016;123(9):2043-6.
7. Bennis-Ronda S, Carreras Elisa E, Català-Mora J, Figueroa-Vercellino JP, Díaz-Cascajosa J. Diffuse subretinal fibrosis syndrome with neovascularization in a nine-year-old child: Case report. *J Fr Ophtalmol*. 2022;45(5):e231-3.
8. Habot-Wilner Z, Tiosano L, Sánchez JM, Shulman S, Barequet D, Rahat O, et al. Demographic and Clinical Features of Pediatric Uveitis in Israel. *Ocul Immunol Inflamm*. 2020;28(1):43-53.
9. Mahjoub A, Ben N, Zaafrane N, Sellem I, Sahraoui F, Nouri H, et al. Kyrieleis arteritis associated with toxoplasmic retinochoroiditis: A case report. *Ann Med Surg*. 2022;78:103802.

5. Distrofias y degeneraciones retinianas

Distrofias hereditarias de retina y vítreo no sindrómicas

Distrofias hereditarias de retina sindrómicas

Bibliografía

5. Distrofias y degeneraciones retinianas

Retinal dystrophies and degenerations

J. Català Mora

Unitat de Distrofies Hereditàries de Retina. Hospital Sant Joan de Déu-Hospital Universitari Bellvitge. Barcelona. Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR). Redes Europeas de Referencia (ERN)-EYE.

Correspondencia:

Jaume Català Mora

E-mail: info@jaumecatala.com

Resumen

Las distrofias hereditarias de retina son un grupo heterogéneo de enfermedades causadas por mutaciones genéticas que provocan alteraciones en el vítreo, la retina y/o la coroides de forma más o menos simétrica y generalmente progresiva. En general, tienen una incidencia de 1 cada 3.000 pacientes y engloban más de 30 entidades clínicas diferentes. A pesar de su baja incidencia y de que figuran dentro de las enfermedades minoritarias, son la causa más frecuente de pérdida visual severa en la edad laboral en Europa y la primera causa de pérdida visual en niños.

Para establecer el diagnóstico, además de la anamnesis y la exploración clínica oftalmológica, se requieren exploraciones específicas, como las fotografías de fondo de ojo, la autofluorescencia de la retina, la tomografía de coherencia óptica o la angiografía, así como las pruebas electrofisiológicas.

Se han descrito más de 270 genes relacionados con distrofias hereditarias de retina: una misma entidad clínica puede estar provocada por mutaciones en diversos genes y, a la inversa, mutaciones en un mismo gen pueden ser responsables de diferentes enfermedades.

Finalmente, hasta un 30% de los casos se asocian a síndromes o enfermedades no oftalmológicas, como en el síndrome de Usher, que asocia sordera; la enfermedad de Bardet-Biedl, con polidactilia, retraso mental, obesidad e hipogonadismo; o el síndrome de Alström, asociado a sordera, obesidad, diabetes, retraso mental, alteraciones cardíacas, fallo renal, hepático y fibrosis pulmonar.

Palabras clave: Distrofias Hereditarias de Retina. Retinosis pigmentaria. Electrofisiología. Genética. Retina.

Resum

Les distròfies hereditàries de retina són un grup heterogeni de malalties causades per mutacions genètiques que provoquen alteracions al vitri, retina i/o coroides de forma més o menys simètrica i generalment progressiva. En global tenen una incidència d'1 cada 3.000 pacients i engloben més de 30 entitats clíniques diferents. Tot i la seva baixa incidència i, que s'engloben dins de les malalties minoritàries, són la causa més freqüent de pèrdua visual severa a l'edat laboral a Europa i la primera causa de pèrdua visual en nens.

Per establir el diagnòstic, a més de l'anamnesi i l'exploració clínica oftalmològica, es requereixen exploracions específiques com les fotografies de fons d'ull, l'autofluorescència de la retina, la tomografia de coherència òptica o l'angiografia, així com les proves electrofisiològiques.

S'han descrit més de 270 gens relacionats amb distròfies hereditàries de retina: una mateixa entitat clínica pot estar provocada per mutacions en diversos gens i, a la inversa, mutacions en un mateix gen poden ser responsables de diferents malalties.

Finalment, fins a un 30% dels casos s'associen a síndromes o malalties no oftalmològiques, com el síndrome de Usher, que associa sordesa; la malaltia de Bardet Biedl, amb polidactília, retard mental, obesitat i hipogonadisme o la síndrome d'Alström, associat a sordesa, obesitat, diabetis, retard mental, alteracions cardíacques, fallada renal, hepàtic i fibrosi pulmonar.

Paraules clau: Distròfies hereditàries de retina. Retinosi pigmentària. Electrofisiologia. Genètica. Retina.

Abstract

Hereditary retinal disorders are a heterogeneous group of maladies caused by genetic mutations that cause alterations to the vitreous, retina and/or choroid that are symmetrical and generally progressive. Overall, they have an incidence of 1 every 3,000 patients and encompass more than 30 different clinical entities. Even though their low incidence and that they are considered rare diseases, they are the most frequent cause of severe visual loss at working age in Europe and the first cause of visual loss in children.

In order to establish the diagnosis, in addition to the anamnesis and the ophthalmological clinical assessment, specific examinations are required, such as fundus photographs, retinal autofluorescence, optical coherence tomography or angiography, as well as electrophysiology.

More than 270 genes have been described as the cause of hereditary retinal disorders: a clinical entity may be caused by mutations in various genes and, mutations in one gene may be responsible for different maladies.

Finally, around 30% of the cases are associated with non-ophthalmic syndromes, such as Usher's syndrome, which is associated with deafness; Bardet Biedl's disease: polydactyly, mental retardation, obesity and hypogonadism or Alström syndrome, associated with deafness, obesity, diabetes, mental retardation, cardiac disorders, kidney failure, liver and lung fibrosis.

Key words: Hereditary disorders of the retina. Retinitis pigmentosa. Electrophysiology. Genetics. Retina.

Distrofias hereditarias de retina y vítreo no sindrómicas

Enfermedades de los bastones

Estacionarias

Ceguera nocturna estacionaria con fondo de ojo normal

La ceguera congénita estacionaria nocturna (CSNB) ligada al cromosoma X es un trastorno retiniano no progresivo caracterizado por disminución de la agudeza visual y pérdida de la visión nocturna, habitualmente se asocia a miopía.

Figura 1. Imágenes de un paciente con CSNB ligada al cromosoma X (gen *CACNAF1*). **A y B)** Retinografía en la que destaca el estafiloma posterior y una alteración del epitelio pigmentario secundario a miopía.

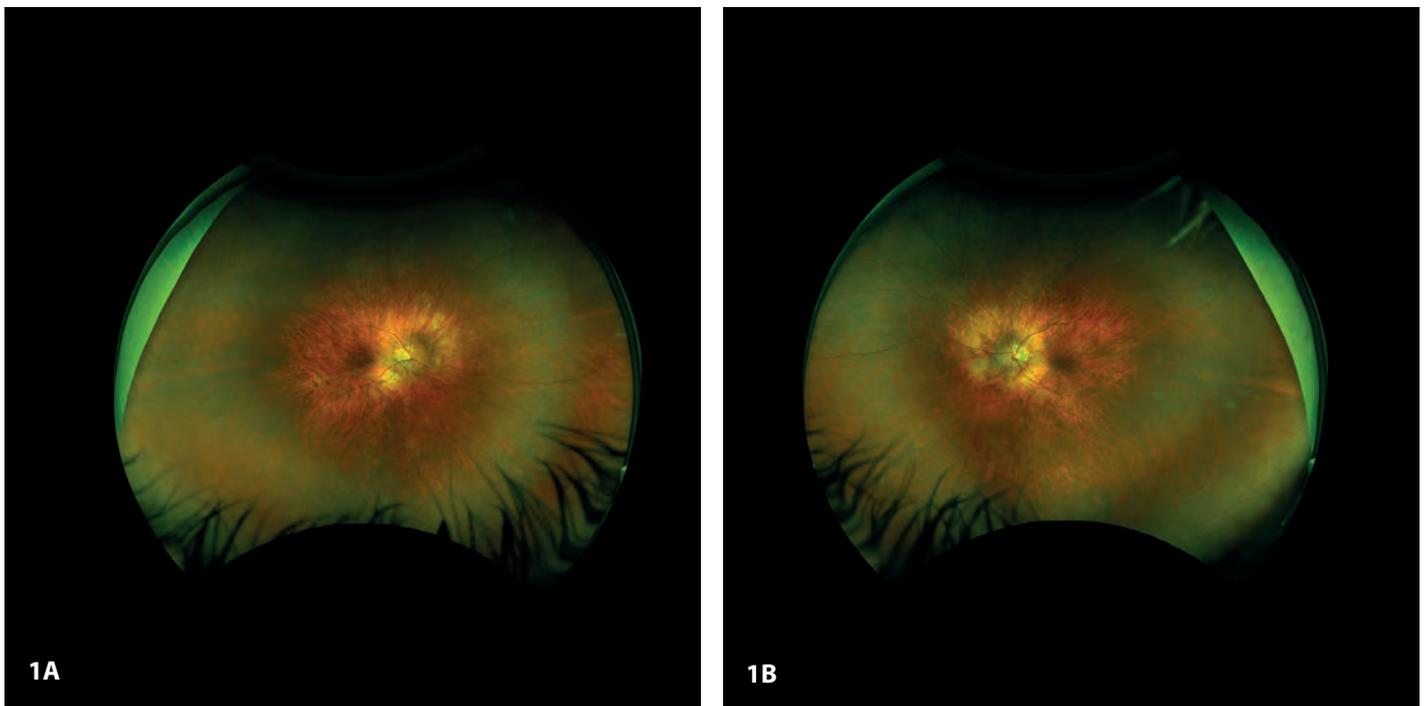
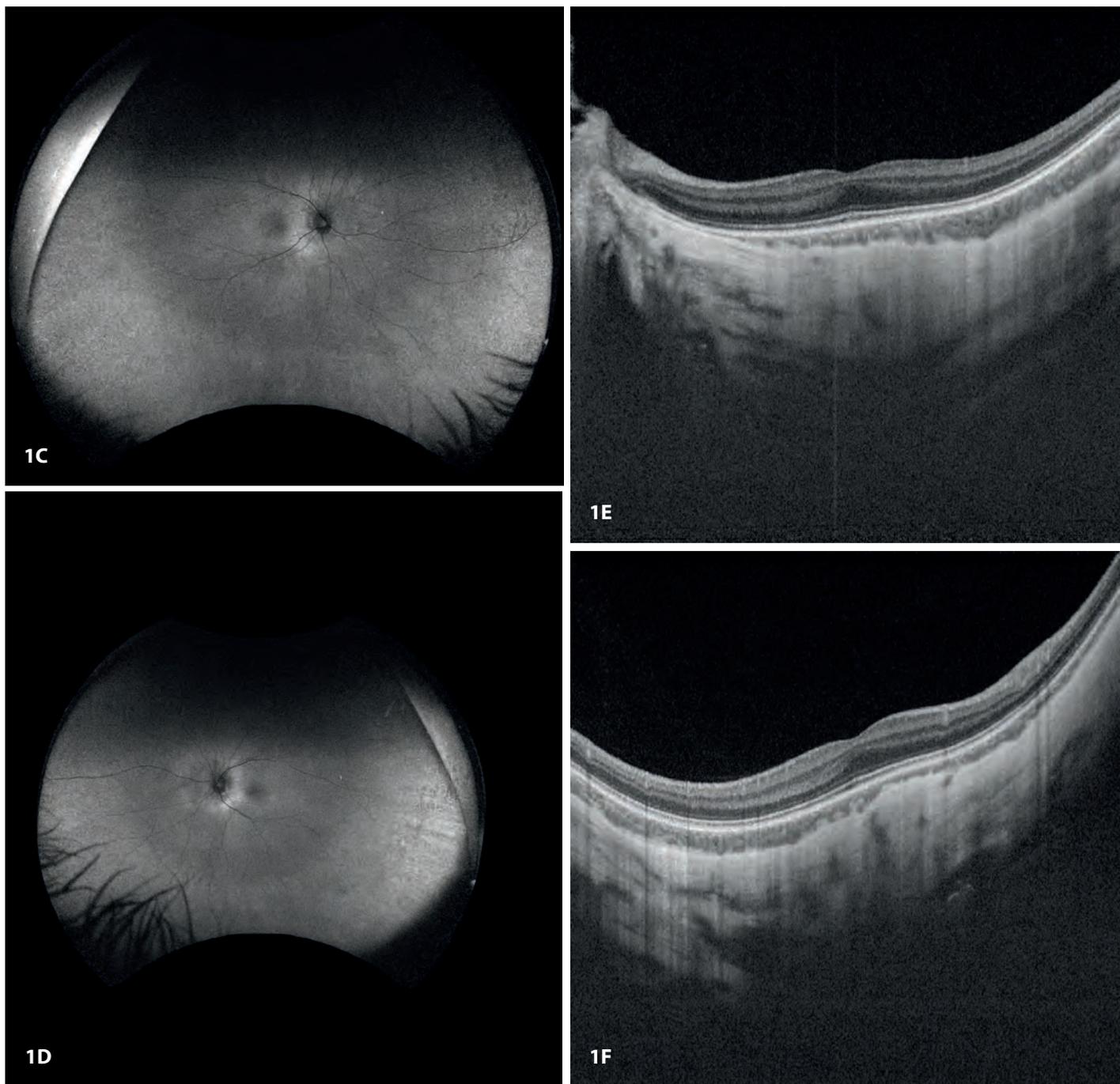


Figura 1. Imágenes de un paciente con CSNB ligada al cromosoma X (gen *CACNAF1*). **C y D)** En la autofluorescencia, no se observa un patrón específico. **E y F)** La OCT muestra un marcado adelgazamiento de la coroides, quizás secundario a miopía, con conservación de la estructura retiniana.



Ceguera nocturna estacionaria con fondo de ojo anormal

Bajo el término "ceguera nocturna estacionaria con fondo anormal" se engloban diferentes patologías como el *fundus albipunctatus*, la muy infrecuente enfermedad de Oguchi, etc.

Figura 2. Retinografías de un paciente con ceguera congénita estacionaria y fundus albipunctatus. **A y B)** Las imágenes del polo posterior no muestran alteraciones significativas. **C y D)** La OCT del polo posterior está dentro de la normalidad.

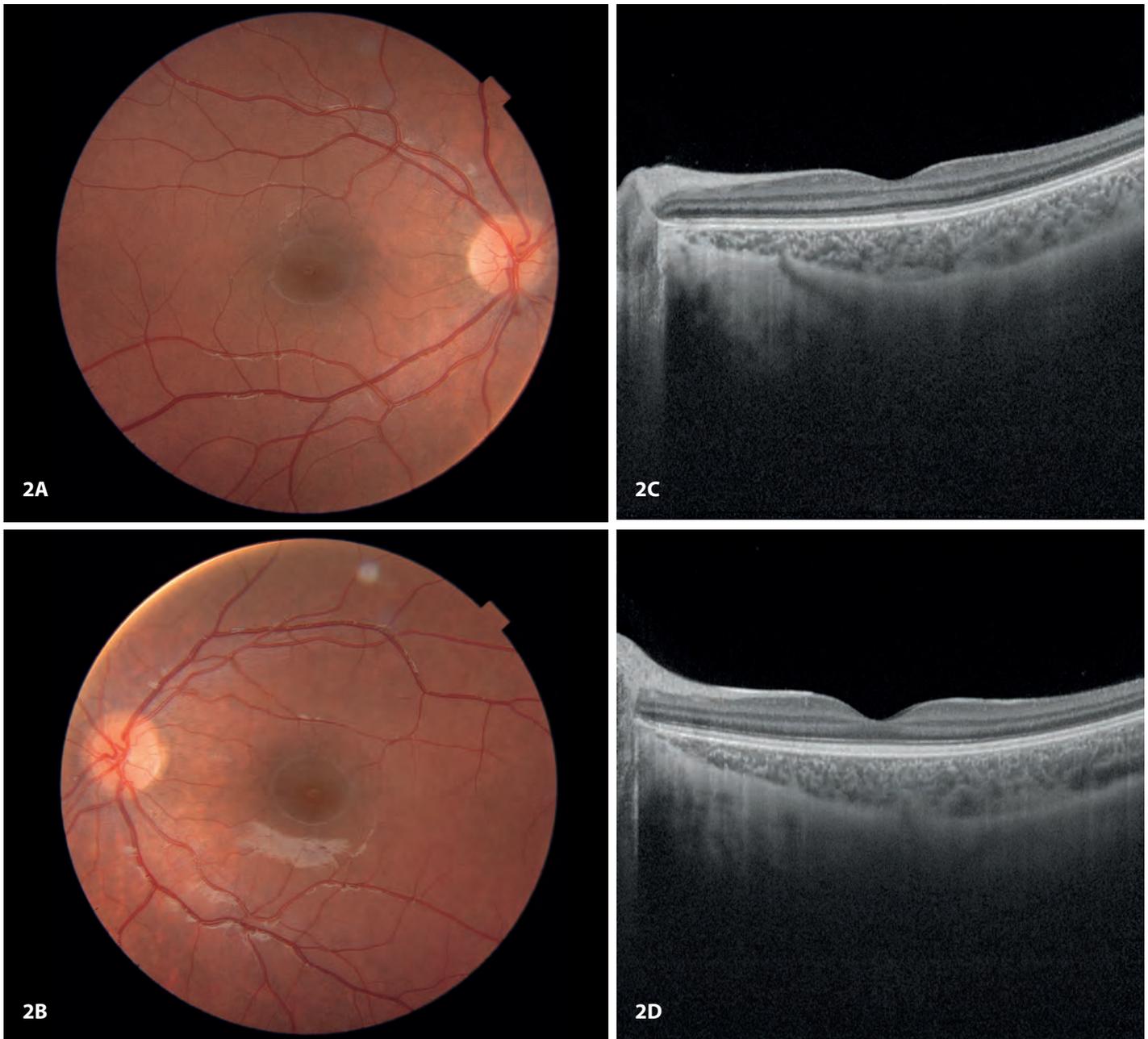
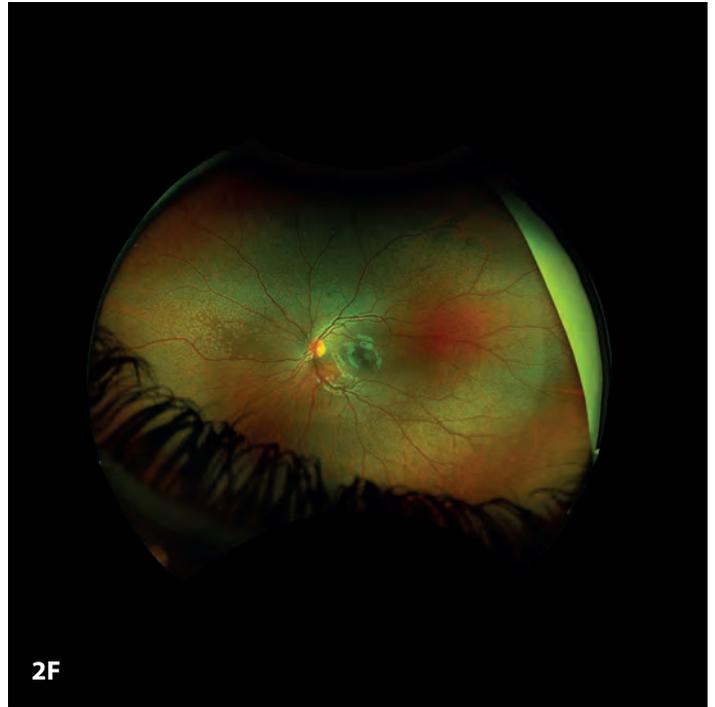


Figura 2. Retinografías de un paciente con ceguera congénita estacionaria y *fundus albipunctatus*. **E y F)** En las imágenes de campo amplio, se pueden observar los característicos puntos blancos en la periferia que respetan el área macular¹.



Progresivas

Retinosis pigmentaria y distrofias de bastones-conos

La retinosis pigmentaria es una de las distrofias hereditarias de retina más frecuentes. Se han descrito mutaciones en más de 160 genes distintos y todas las formas de herencia, aunque la más frecuente es autosómica recesiva. El cuadro clínico se caracteriza por nictalopía, pérdida concéntrica y progresiva del campo visual que acaba afectando a la visión central^{1,2}.

Figura 3. Paciente con retinosis pigmentaria autosómica dominante asociada a mutación del gen *RHO*. **A y B)** En la infancia, se puede manifestar en forma de nictalopía, y en el fondo de ojo, uno de los primeros signos es la esclerosis arteriolar; ya en la adolescencia se empiezan a detectar pigmentaciones lineales en media periferia y, en algunos casos, alteración del reflejo macular. **C-F)** En la autofluorescencia, se delimitan mejor los acúmulos de pigmento en media periferia y, algunos casos pueden presentar maculopatía “en ojo de buey” precoz. El edema macular quístico, y la pérdida de capas externas de la retina con respecto macular hasta fases tardías de la enfermedad, es característico de esta forma de retinosis pigmentaria.

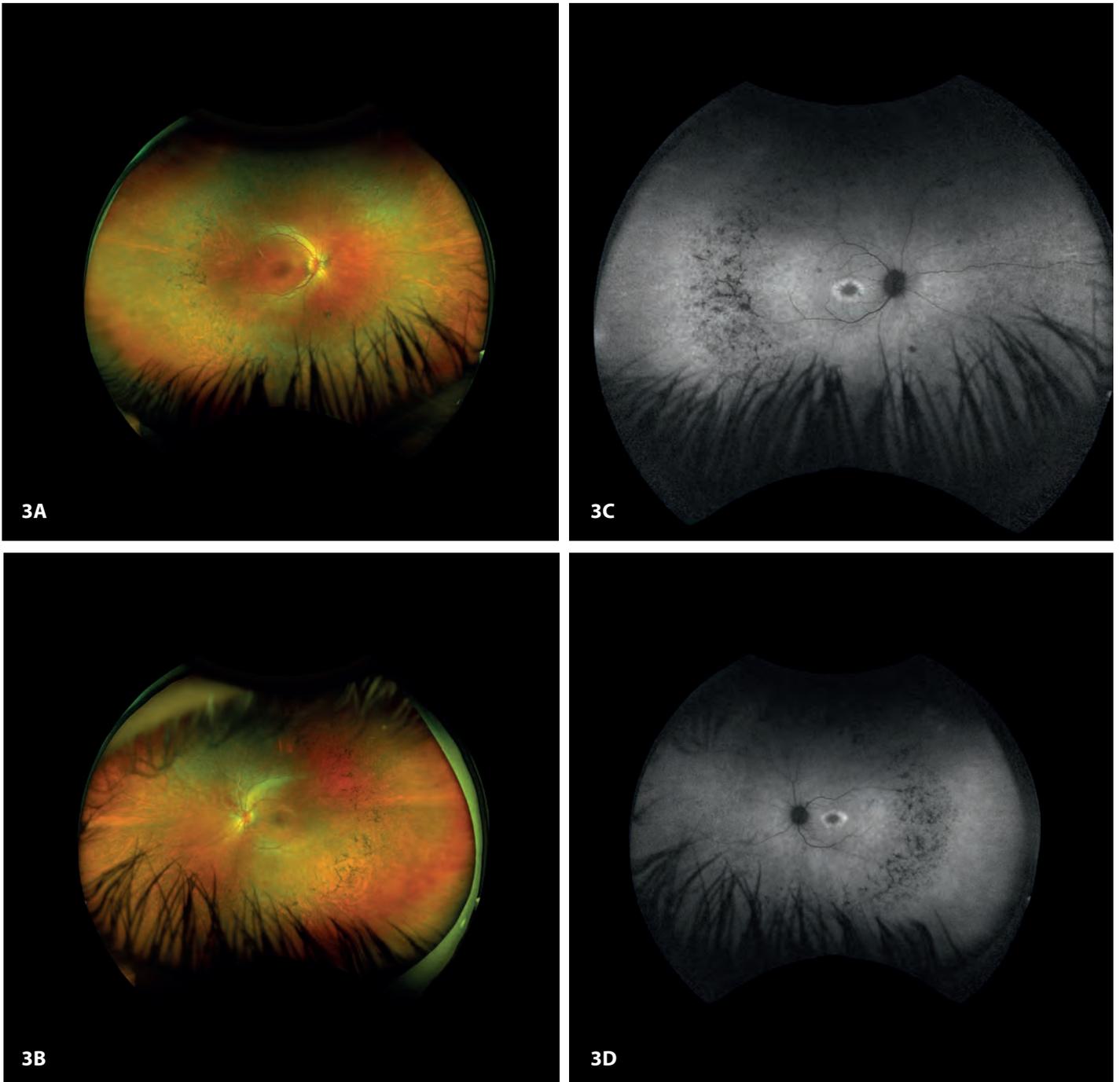


Figura 3. Paciente con retinosis pigmentaria autosómica dominante asociada a mutación del gen *RHO*. **C-F)** En la autofluorescencia, se delimitan mejor los acúmulos de pigmento en media periferia y, algunos casos pueden presentar maculopatía “en ojo de buey” precoz. El edema macular quístico, y la pérdida de capas externas de la retina con respecto macular hasta fases tardías de la enfermedad, es característico de esta forma de retinosis pigmentaria.

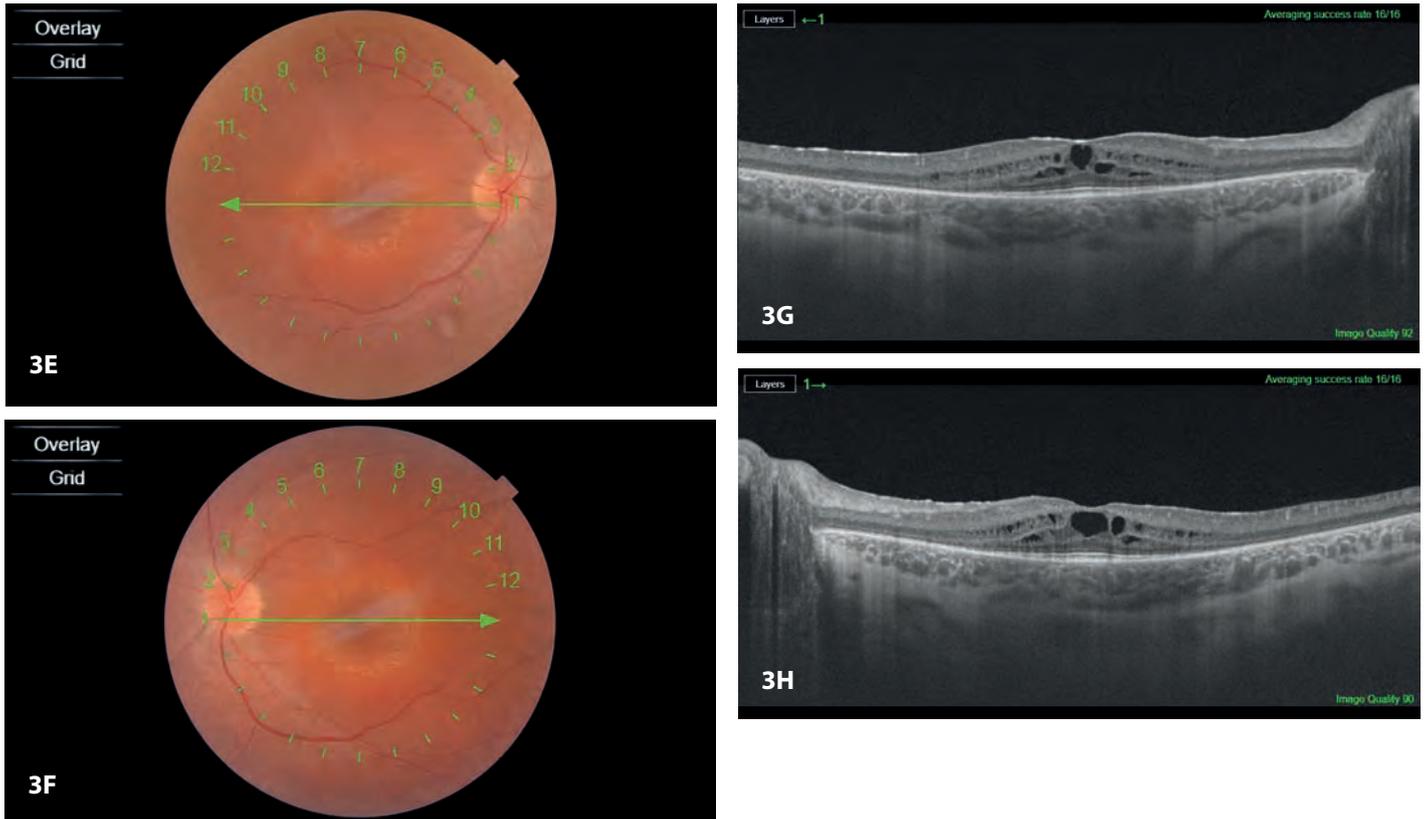


Figura 4. Retinosis pigmentaria autosómica recesiva, asociada a mutaciones en doble heterocigosis del gen *PFRPF31*. **A y B)** En las retinografías, se observa la esclerosis arteriolar, junto con una alteración granular retiniana y acúmulo de pigmento en media periferia. **C y D)** En la autofluorescencia, destaca la maculopatía “en ojo de buey”, la hipopigmentación perivascular en el polo posterior y los acúmulos de pigmento más evidentes en la retina nasal.

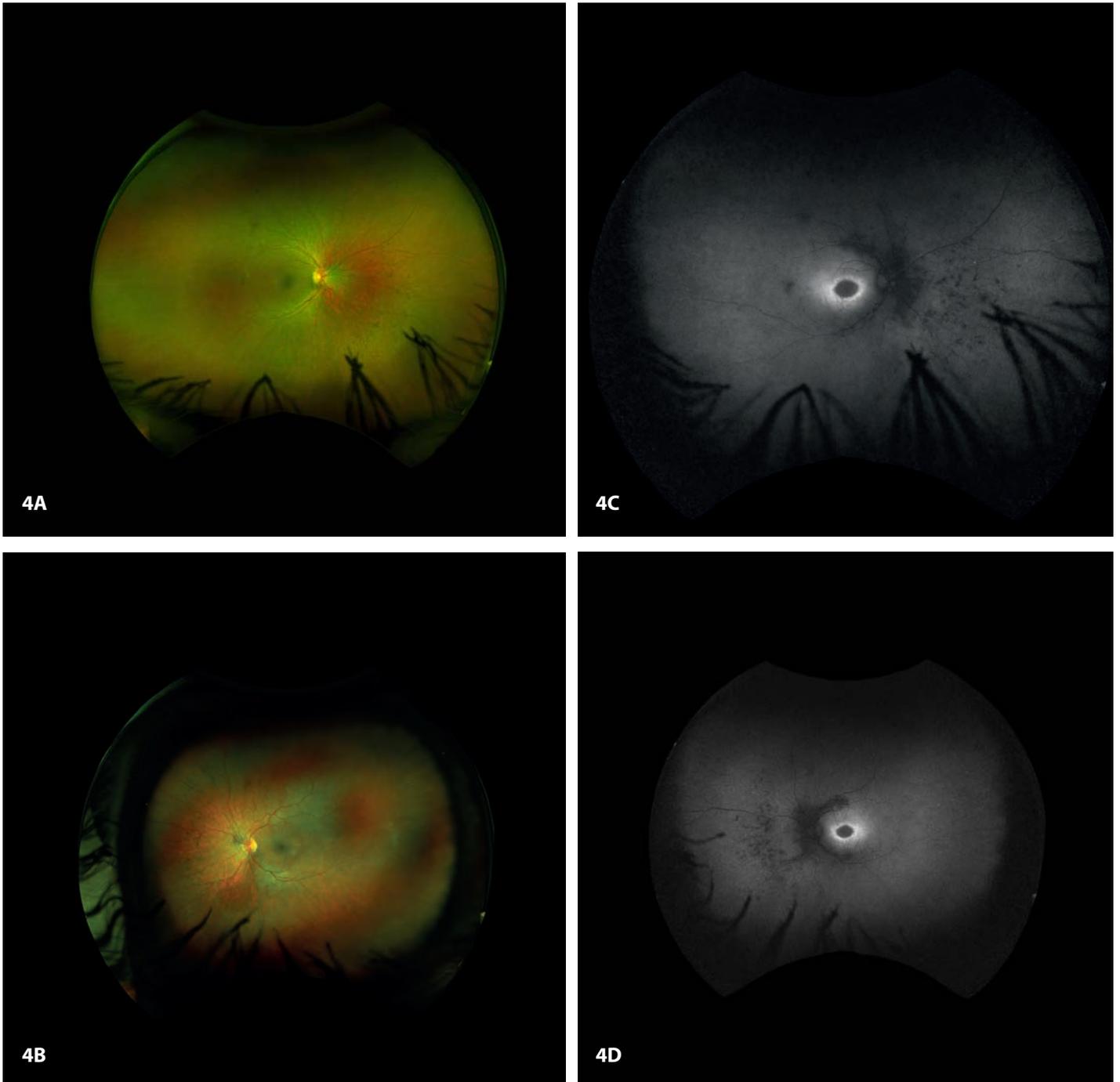


Figura 4. Retinosis pigmentaria autosómica recesiva, asociada a mutaciones en doble heterocigosis del gen *PFRPF31*. **E y F)** Detalle de la maculopatía “en ojo de buey”. **G y H)** En la OCT, además del edema macular quístico central, se observa la atrofia de las capas externas extrafoveales.

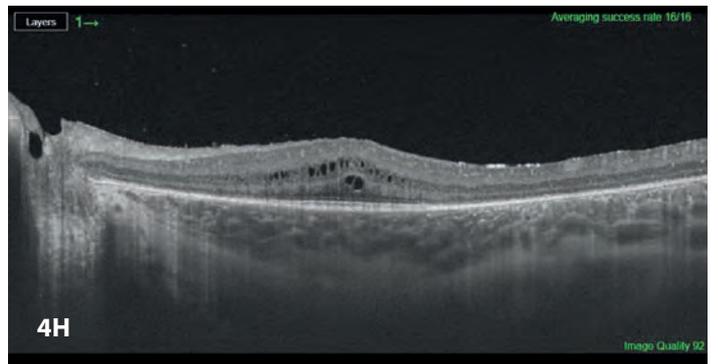
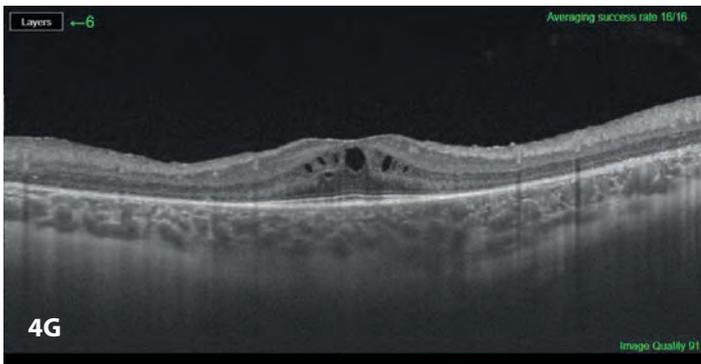
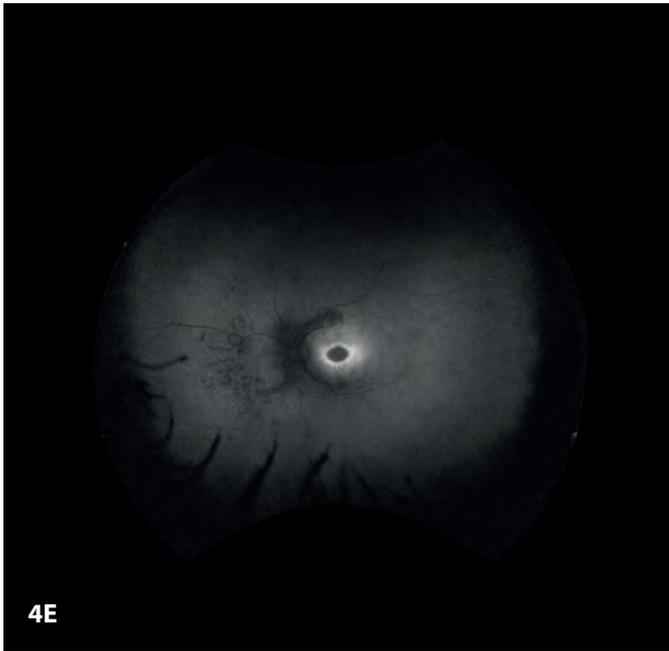


Figura 5. Paciente con retinosis pigmentaria por mutación en hemicirosis del gen *RPGR*, ligado al cromosoma X. **A-F)** Se trata de una forma más agresiva de distrofia de bastones-conos en la que, además de la esclerosis vascular, acúmulo de pigmento, palidez papilar precoz (**A, B, E, F**) e hiperautofluorescencia del polo posterior (**C, D**), es característica la presencia de miopía y estafiloma posterior en la OCT.

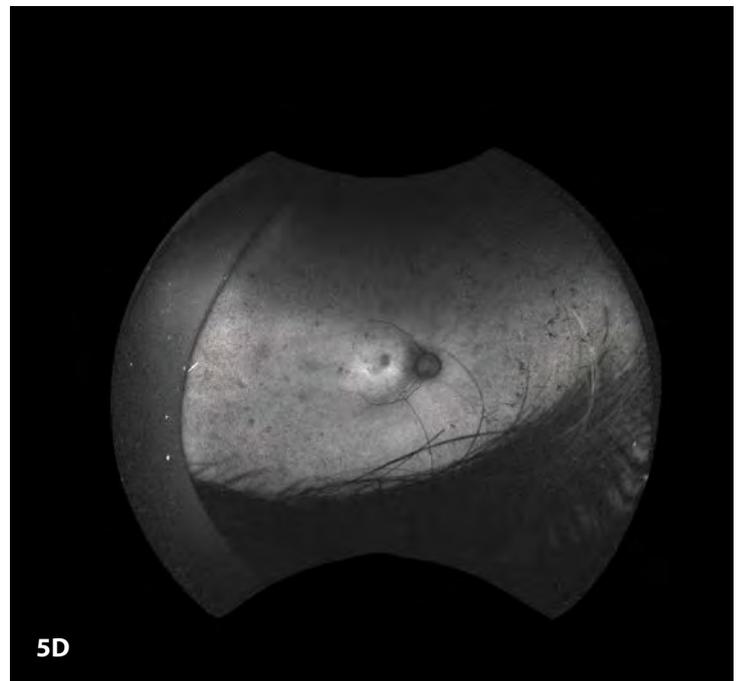
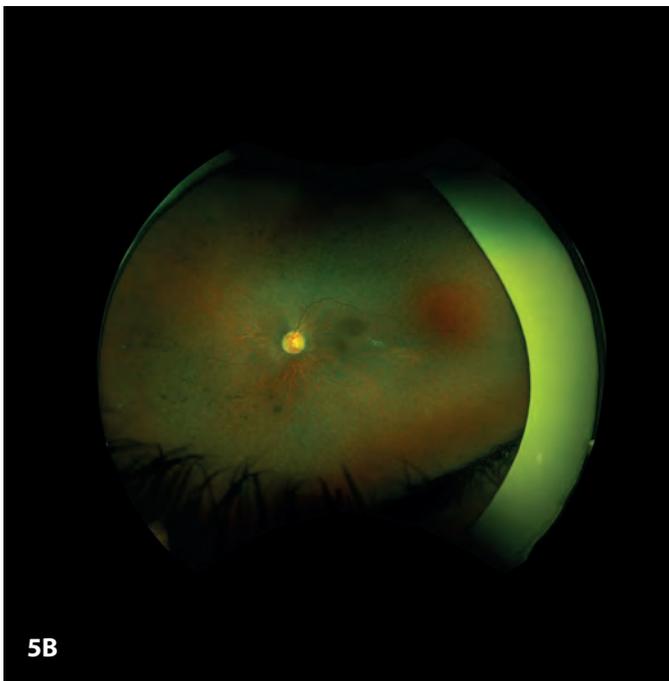
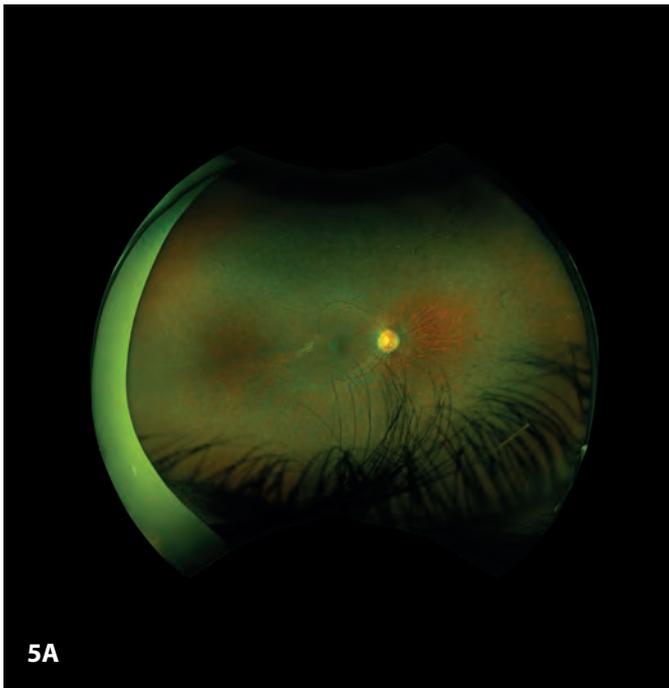


Figura 5. Paciente con retinosis pigmentaria por mutación en hemicigosis del gen RPGR, ligado al cromosoma X. **A-F)** Se trata de una forma más agresiva de distrofia de bastones-conos en la que, además de la esclerosis vascular, acúmulo de pigmento, palidez papilar precoz (**A, B, E, F**) e hiperautofluorescencia del polo posterior (**C, D**), es característica la presencia de miopía y estafiloma posterior en la OCT. **G y H)** También se observa la atrofia de las capas externas retinianas con respecto macular en fases iniciales, así como un adelgazamiento marcado de la coroides.

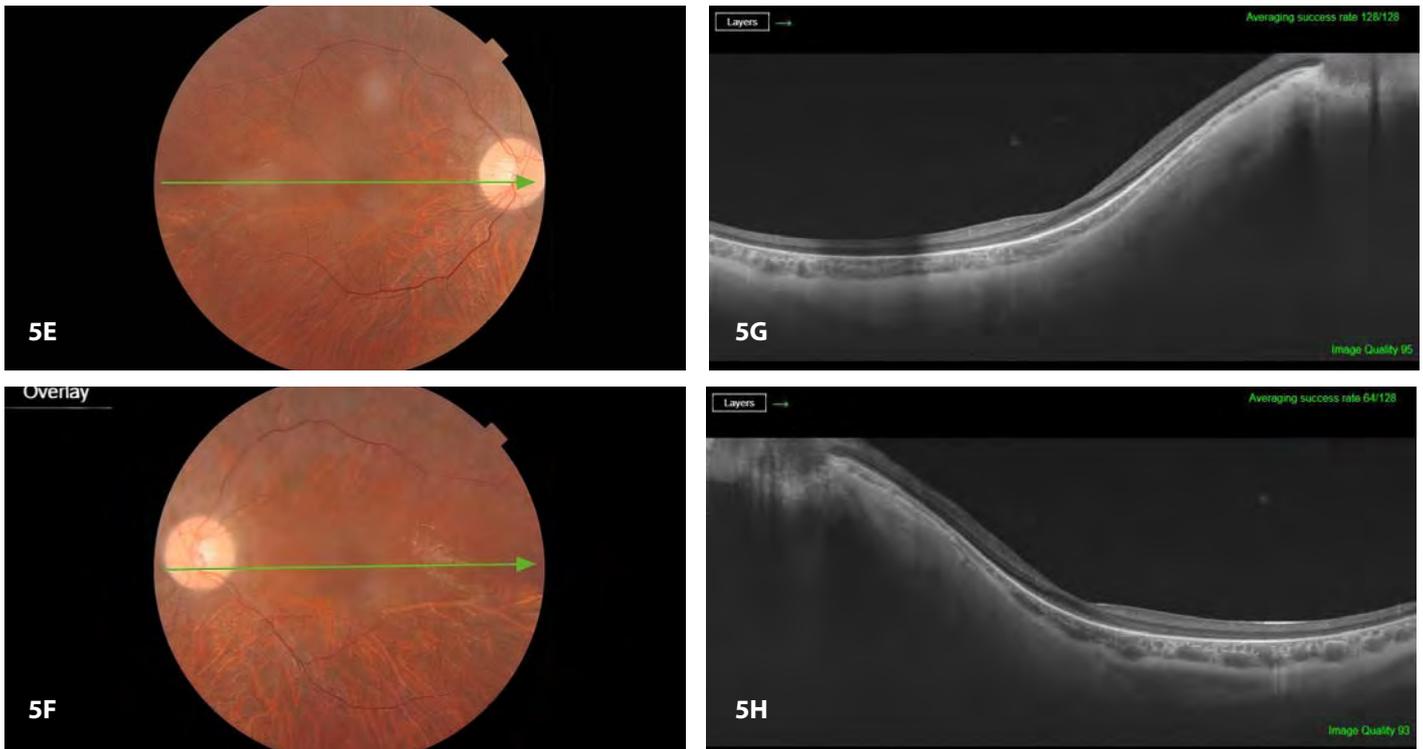


Figura 6. Paciente con retinosis pigmentaria autosómica recesiva asociada a mutaciones del gen *ABCA4*, gen responsable también de la enfermedad de Stargardt, como ejemplo de la heterogeneidad genética de las distrofias hereditarias de retina. **A, B, E y F)** En las retinografías, se observa una discreta granulación del epitelio pigmentario en la periferia con relativa conservación del polo posterior y los vasos retinianos. **C y D)** La autofluorescencia muestra una hiperautofluorescencia anular alrededor de los vasos del polo posterior.

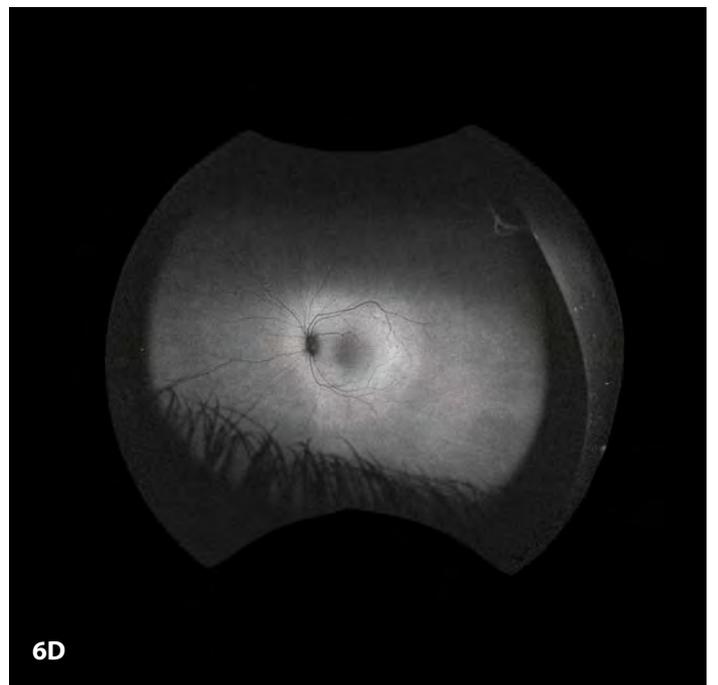
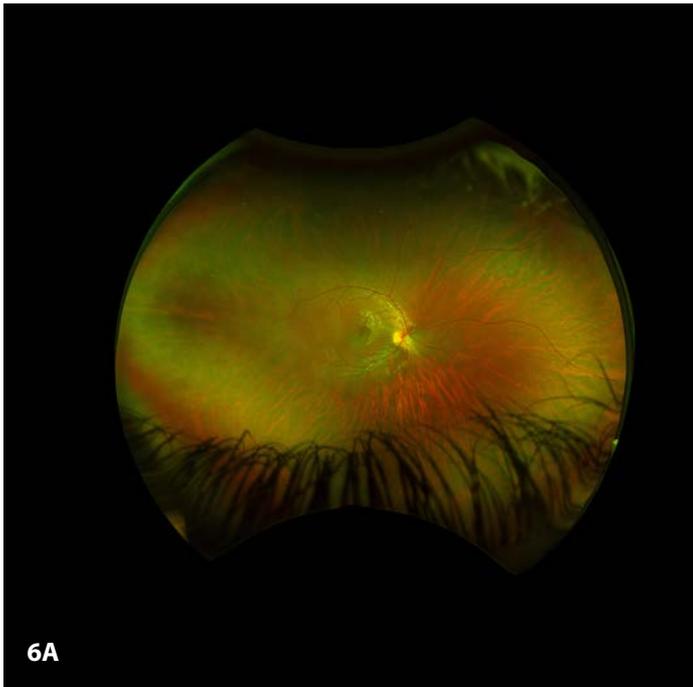


Figura 6. Paciente con retinosis pigmentaria autosómica recesiva asociada a mutaciones del gen *ABCA4*, gen responsable también de la enfermedad de Stargardt, como ejemplo de la heterogeneidad genética de las distrofias hereditarias de retina. **A, B, E y F)** En las retinografías, se observa una discreta granulación del epitelio pigmentario en la periferia con relativa conservación del polo posterior y los vasos retinianos. **G y H)** En las imágenes de OCT, se puede ver en las zonas más periféricas de los cortes un adelgazamiento incipiente de la capa de los elipsoides, así como discreta celularidad en el vítreo posterior³.

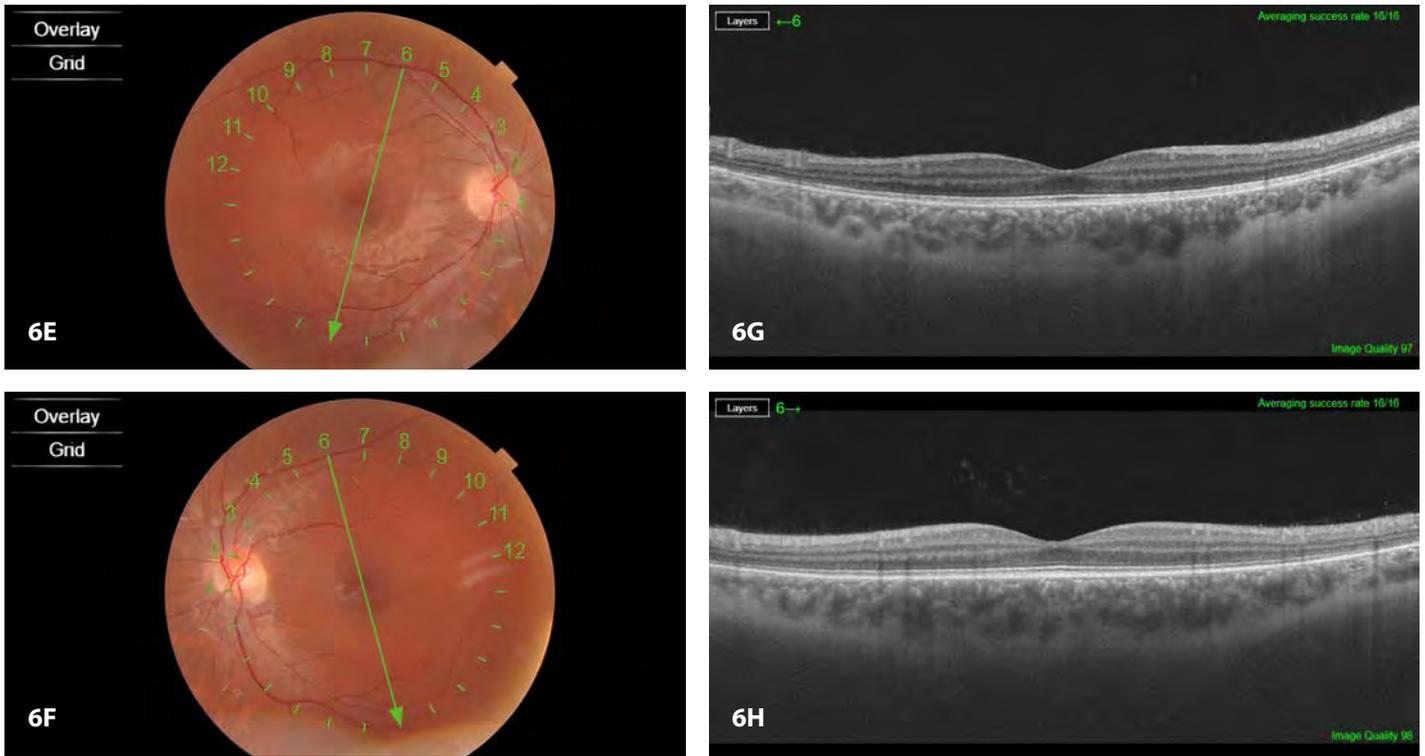


Figura 7. Paciente con retinosis pigmentaria *punctata albescens*, en este caso, autosómica recesiva asociada a mutaciones en el gen *RPE65*, que, en otros pacientes, provoca amaurosis congénita de Leber. **A y B)** Abundantes puntos blancos en la retina de ambos ojos con respeto macular. **C y D)** Marcada hipoautofluorescencia retiniana, muy característica de las mutaciones *RPE65*.

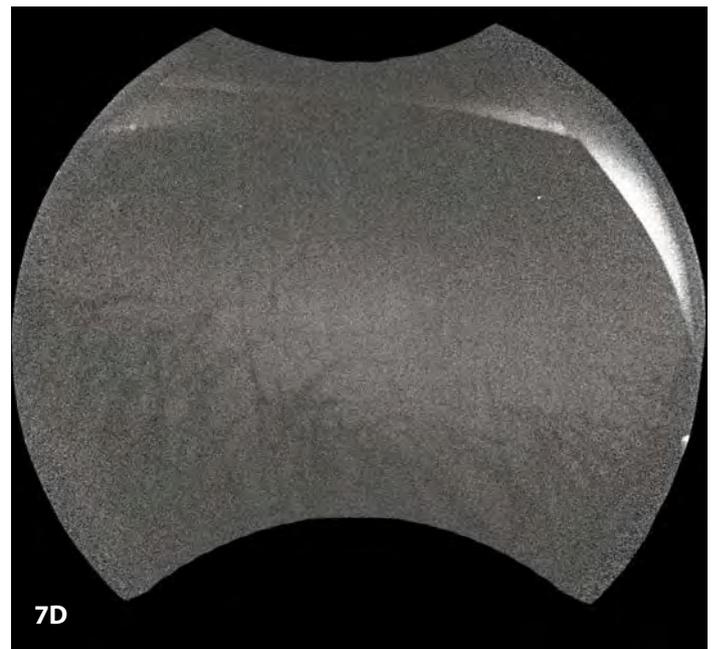
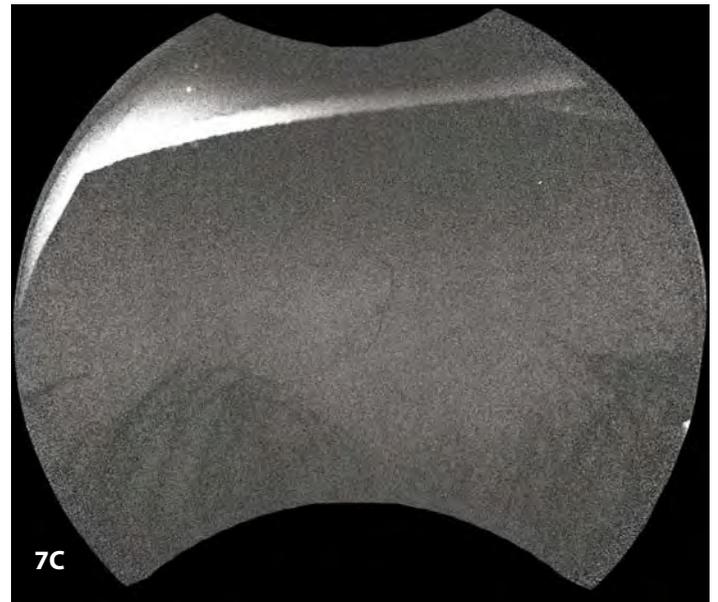
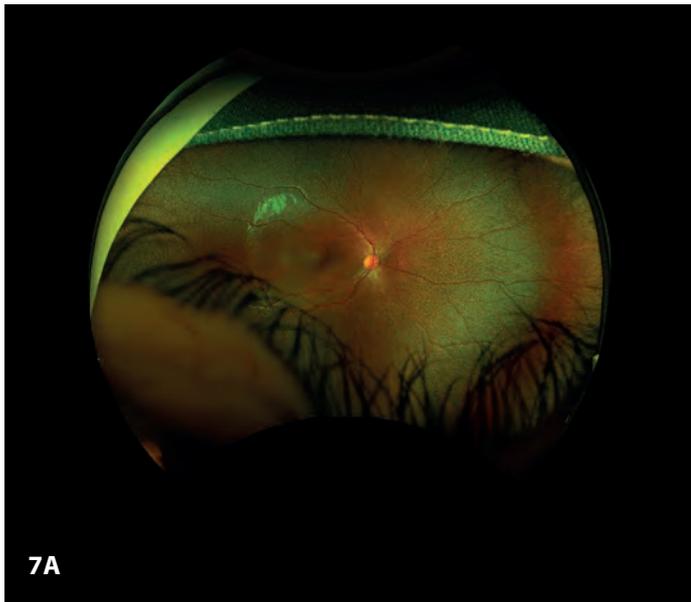
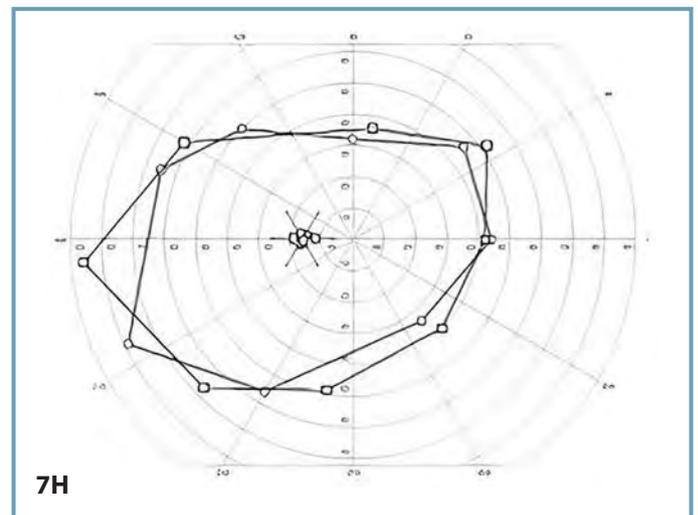
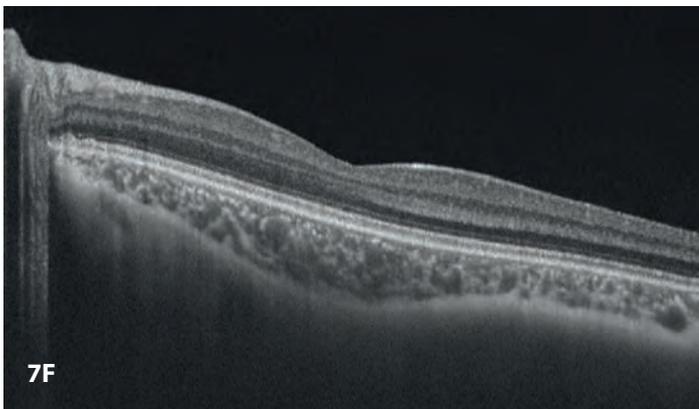
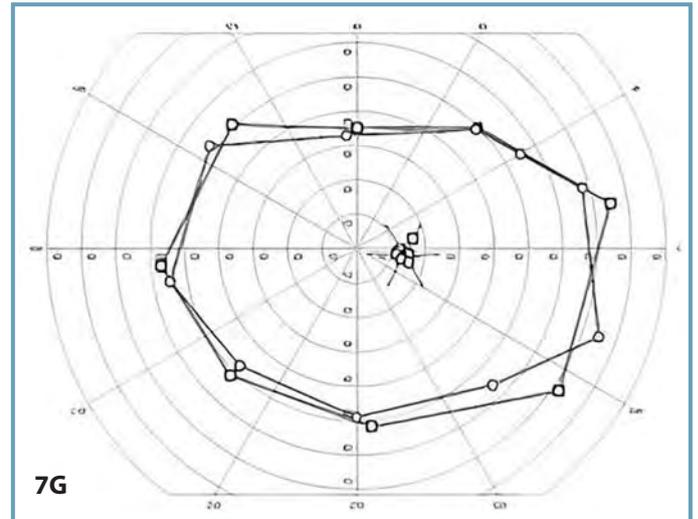
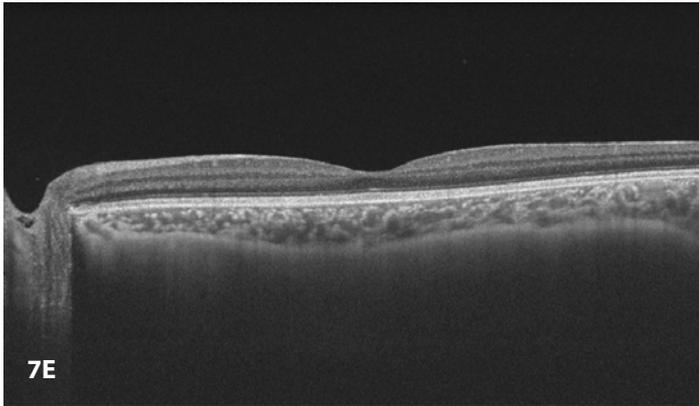


Figura 7. Paciente con retinosis pigmentaria *punctata albescens*, en este caso, autosómica recesiva asociada a mutaciones en el gen *RPE65*, que, en otros pacientes, provoca amaurosis congénita de Leber. **E y F)** OCT con conservación de la estructura retiniana. **G y H)** Campo visual cinético que muestra la pérdida campimétrica en la periferia con conservación de 50-70° de campo en ambos ojos.



Enfermedades de los conos

Acromatopsia congénita

La acromatopsia (monocromatismo de bastones) es una enfermedad autosómica recesiva caracterizada por una ausencia de la correcta función de los conos retinianos. Generalmente se manifiesta en la infancia con nistagmus, fotofobia y pérdida visual severa, ceguera para los colores e hipermetropía. Se han identificado seis genes causantes de acromatopsia: *CNGA3*, *CNGB3*, *GNAT2*, *PDE6C*, *PDE6H* (cascada de la fototransducción en los conos) y *ATF6*^{4,5}.

Figura 8. A y B) Retinografía de un paciente con acromatopsia y mutación en homocigosis del gen *CNGA3*, que no muestra alteraciones significativas. **C y D)** En la autofluorescencia, es característica una hiperautofluorescencia foveal que suele aparecer en la segunda década de la vida.

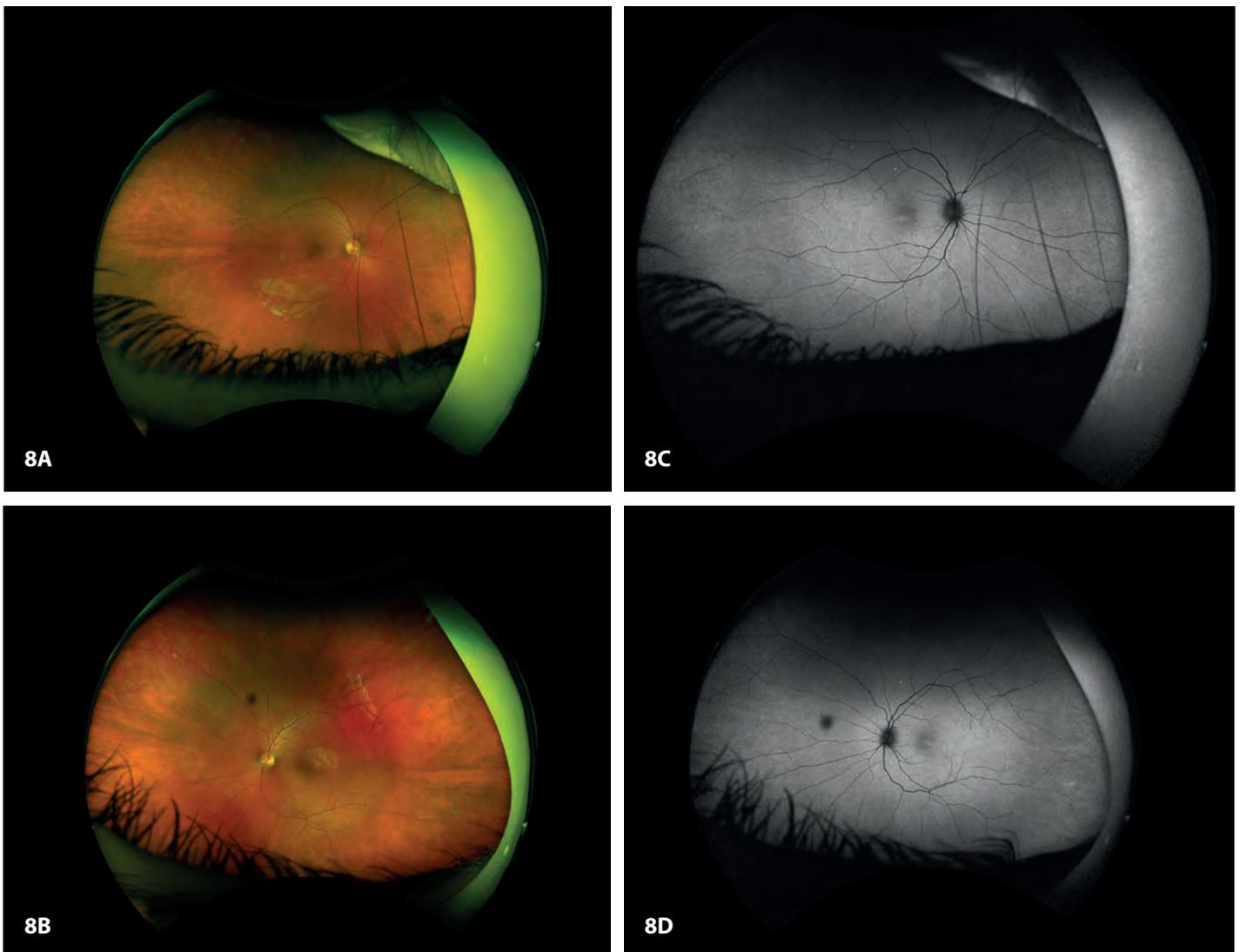
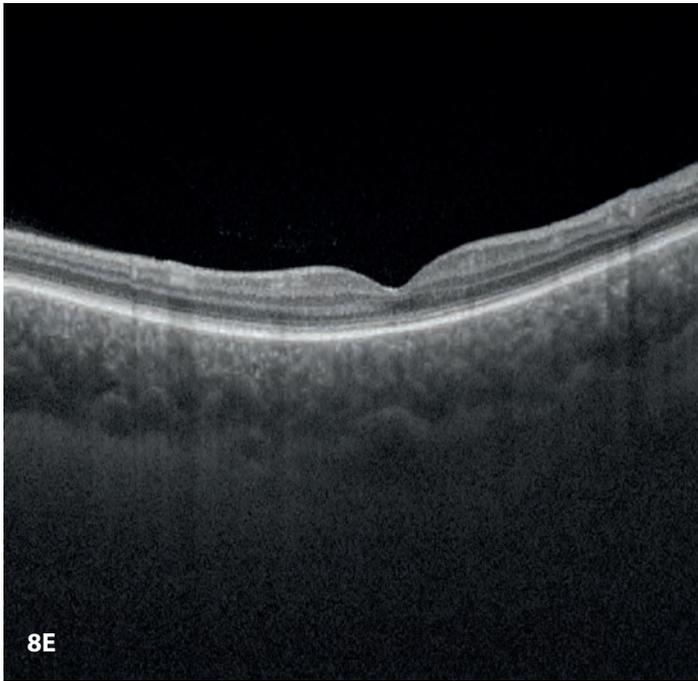


Figura 8. E y F) La OCT en las fases iniciales suele ser normal, y entre la primera y segunda década, puede verse atrofia en la capa nuclear externa foveal.



Monocromatismo de conos azules

Se trata de una distrofia hereditaria ligada al cromosoma X (genes *OPN1LW*, *OPN1MW*, *OPL1MW*), en la que solo se mantiene la función de los bastones y los conos de onda corta (azules). Los pacientes afectados, habitualmente varones, presentan nistagmus, fotofobia, pérdida importante de la visión de los colores y miopía⁶.

Figura 9. Imágenes de un paciente varón de 10 años con monocromatismo de conos azules. **A y B)** En la retinografía, se puede ver una alteración del reflejo foveal con un discreto moteado del epitelio pigmentario. **C-F)** La autofluorescencia (**C y D**), al igual que la OCT (**E y F**), no muestran alteraciones significativas.

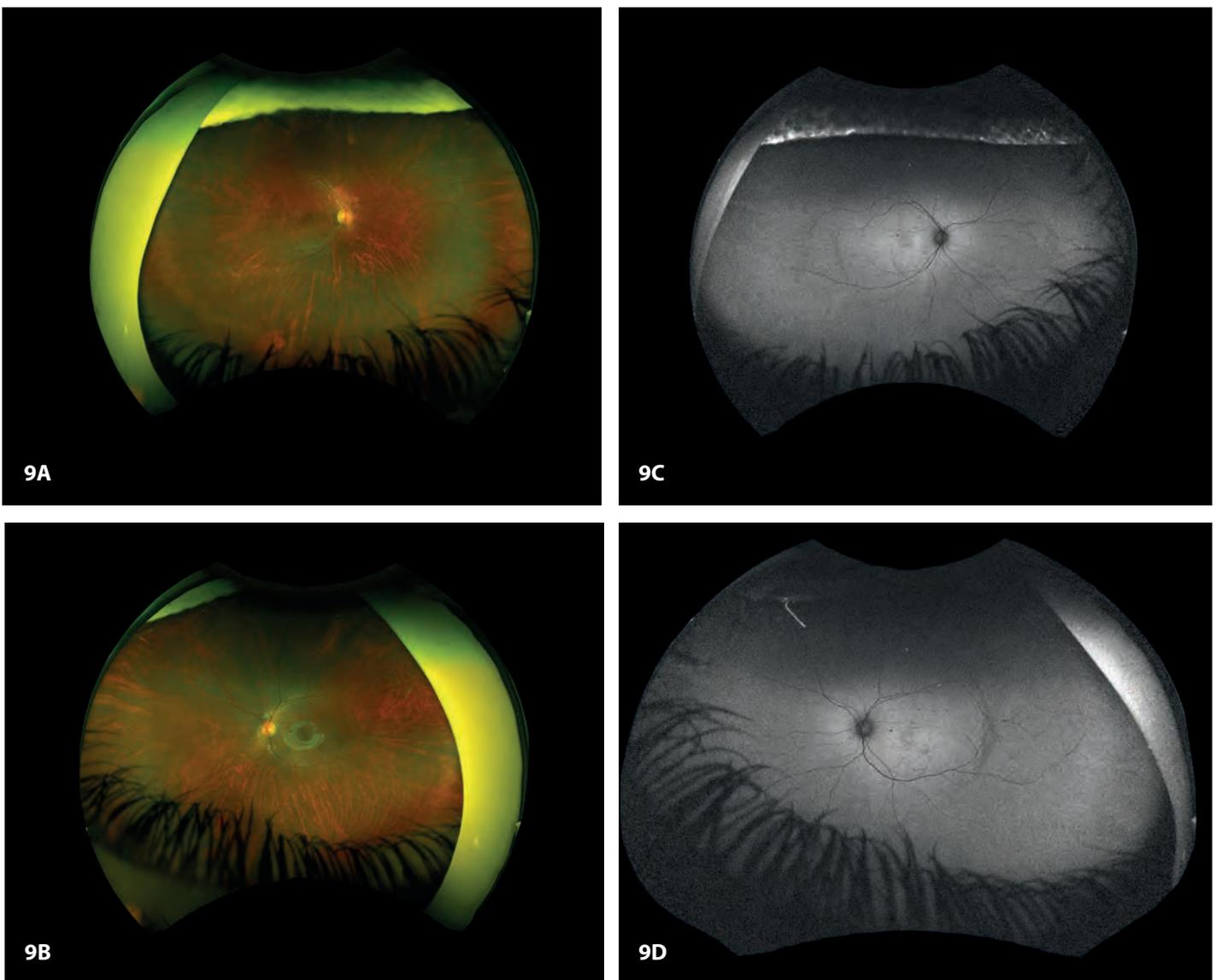
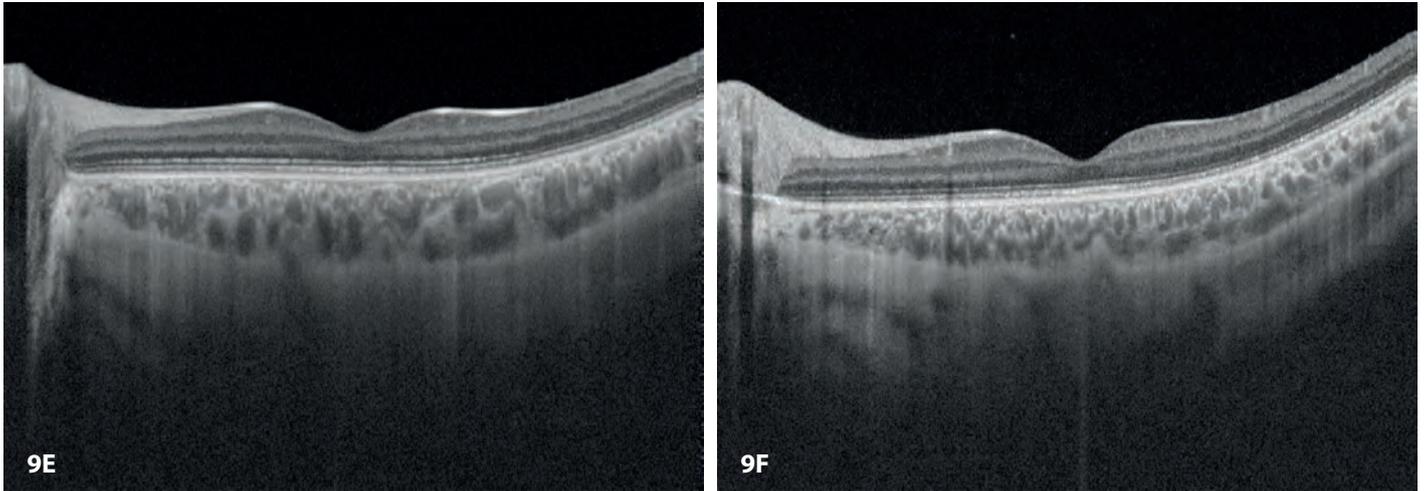


Figura 9. Imágenes de un paciente varón de 10 años con monocromatismo de conos azules. **C-F)** La autofluorescencia (**C y D**), al igual que la OCT (**E y F**), no muestran alteraciones significativas.



Distrofia de conos y conos-bastones

Bajo esta terminología se agrupan diferentes distrofias caracterizadas por afectación predominante o exclusiva de los conos, caracterizadas por disminución de agudeza visual progresiva y fotofobia.

Figura 10. Paciente con distrofia de conos autosómica dominante (*GUCYD2*). **A y B)** Granulado parafoveal muy discreto en ambos ojos.



Figura 10. Paciente con distrofia de conos autosómica dominante (*GUCYD2*). **C y D)** Hiperautofluorescencia central foveal. **E)** Atrofia de la capa nuclear externa foveal en la OCT.

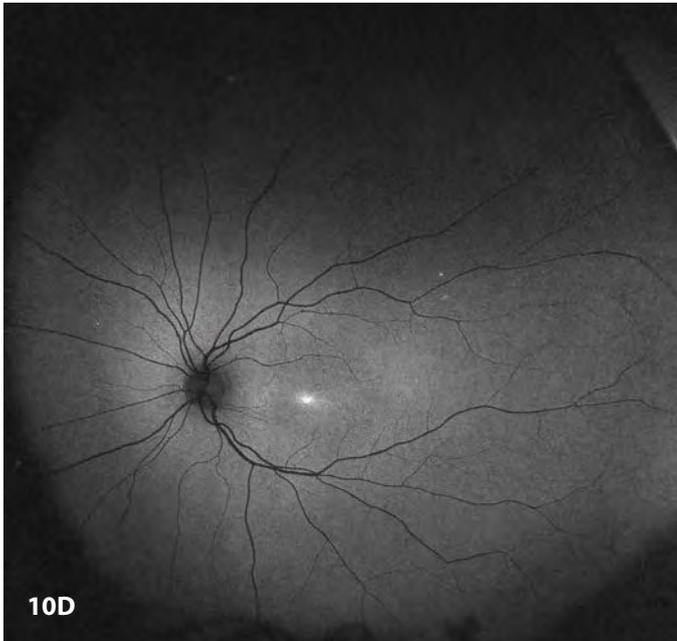
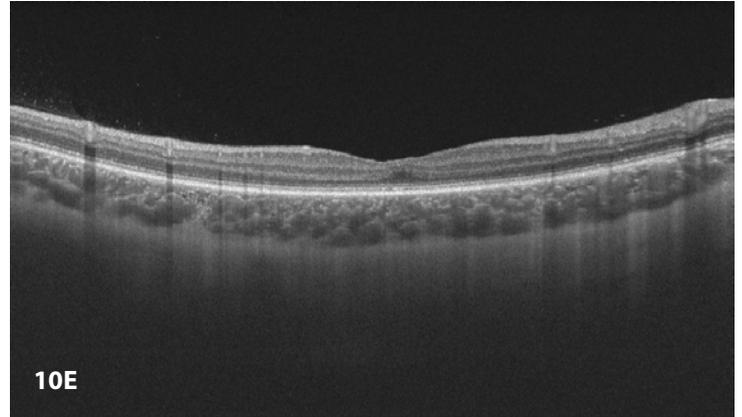
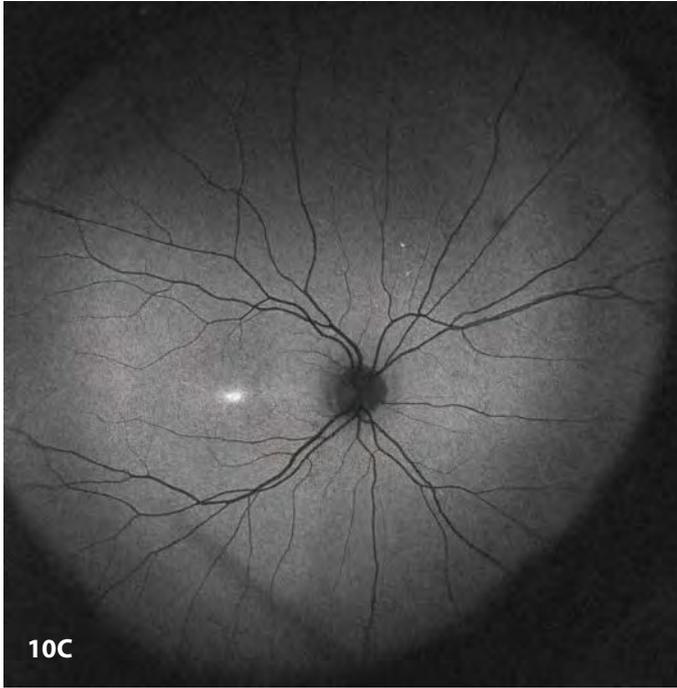


Figura 11. Retinografías de un paciente con distrofia de conos-bastones asociada a mutación autosómica recesiva del gen *CRB1*. **A-D)** En la retinografía, se puede ver un moteado hipopigmentado-hiperpigmentado y una maculopatía "en ojo de buey".

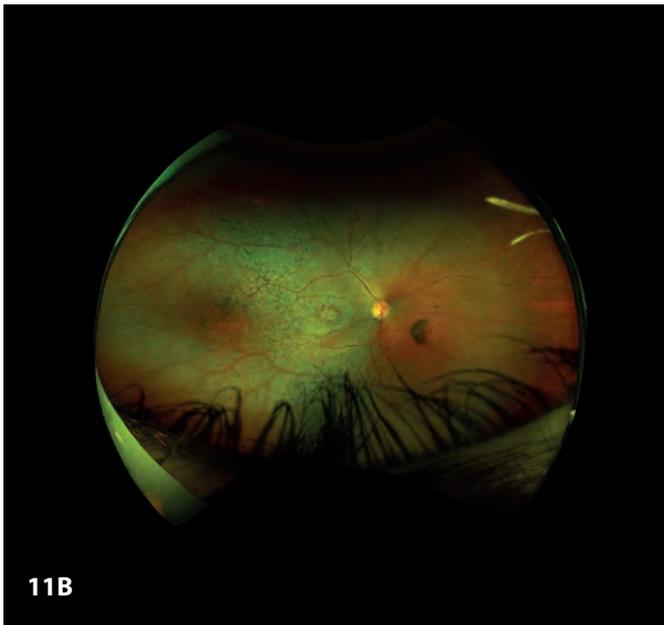
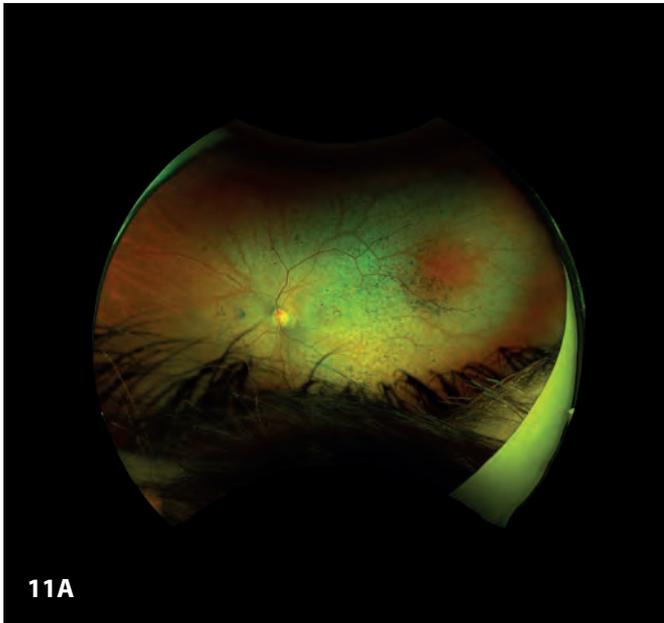
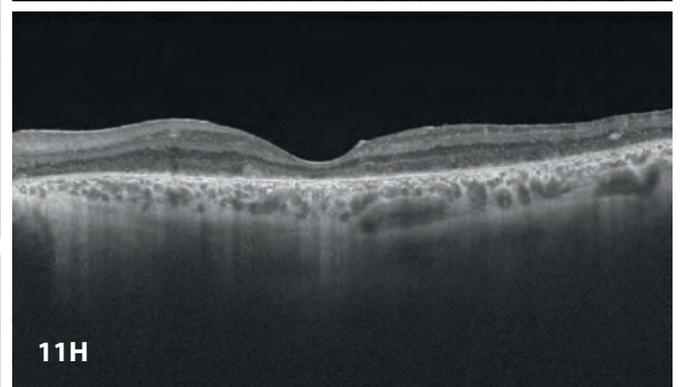
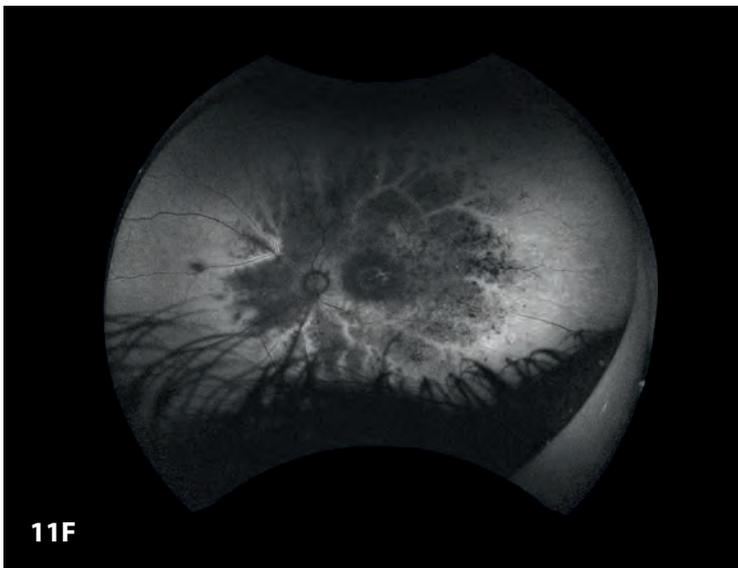
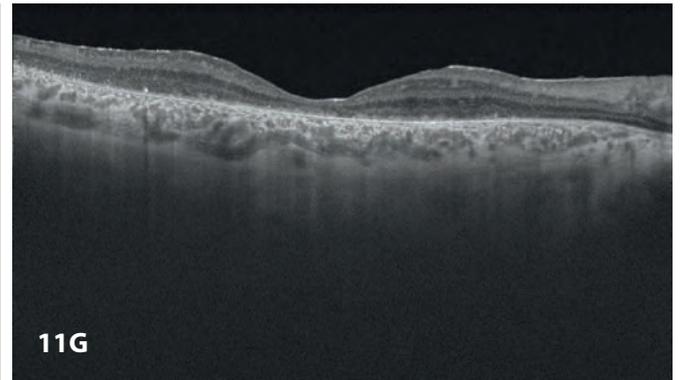


Figura 11. Retinografías de un paciente con distrofia de conos-bastones asociada a mutación autosómica recesiva del gen *CRB1*. **E y F)** En la autofluorescencia, es muy característica una hipoautofluorescencia macular con progresión centrífuga hacia la periferia. **G y H)** En la OCT, es característica una degeneración precoz y rápida de todas las capas retinianas en el polo posterior y la presencia de puntos hiperfluorescentes intrarretinianos.



Distrofias maculares

Enfermedad de Stargardt

La enfermedad de Stargardt es un grupo heterogéneo de maculopatías y distrofias retinianas secundarias a mutaciones del gen *ABCA4*, de herencia autosómica recesiva, que provocan un acúmulo de lipofuscina en el epitelio pigmentario de la retina⁷. Hasta el 6% de la población tiene mutaciones en al menos un alelo de este gen, por lo que se trata de la distrofia macular más frecuente⁸.

Figura 12. Paciente con enfermedad de Stargardt y *fundus flavimaculatus*. **A-D)** En las retinografías, se observa el aspecto “en cobre batido”, *flecks* blancos y maculopatía “en ojo de buey”.

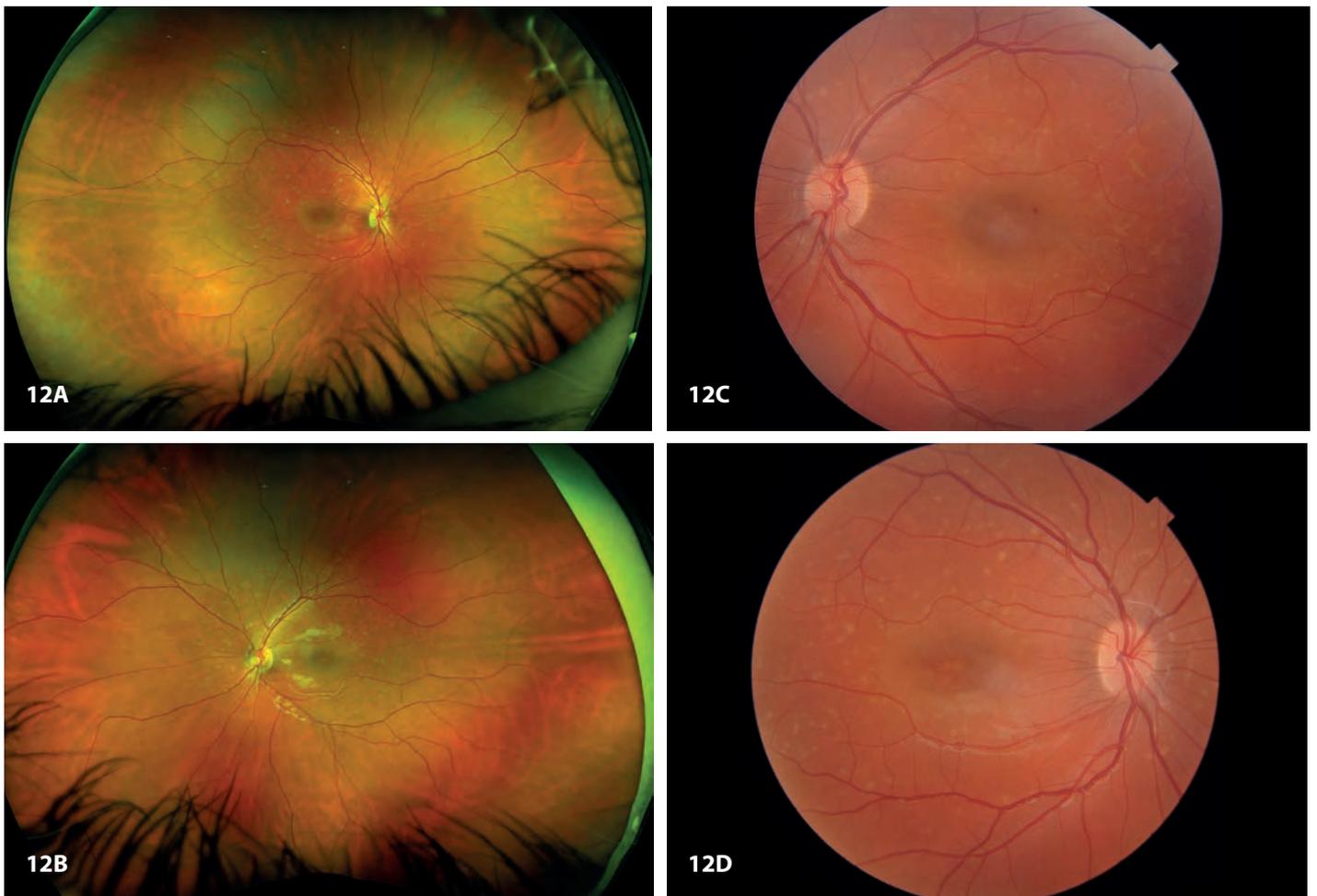


Figura 12. Paciente con enfermedad de Stargardt y *fundus flavimaculatus*. **E y F)** Se pone de manifiesto de manera más clara en la autofluorescencia. **G y H)** En la OCT, es característica la pérdida progresiva de las capas externas en la zona macular.

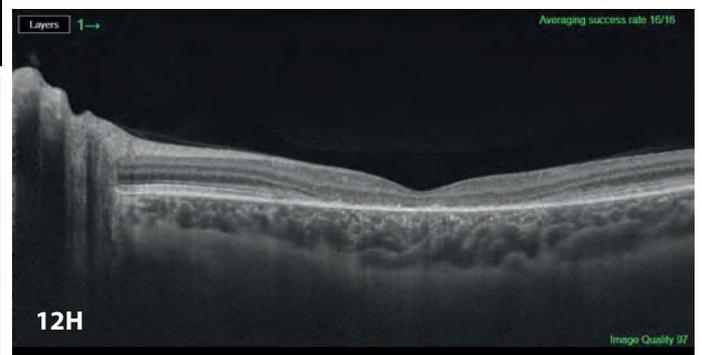
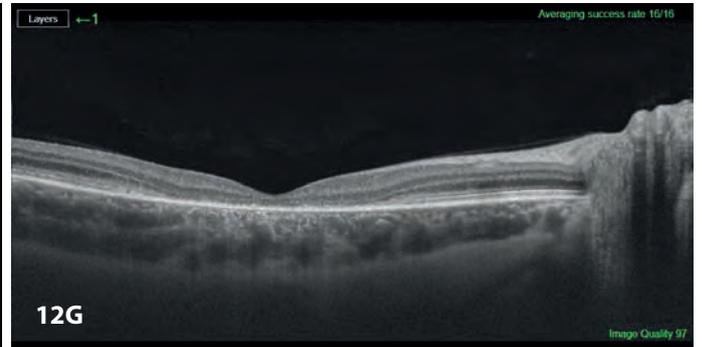
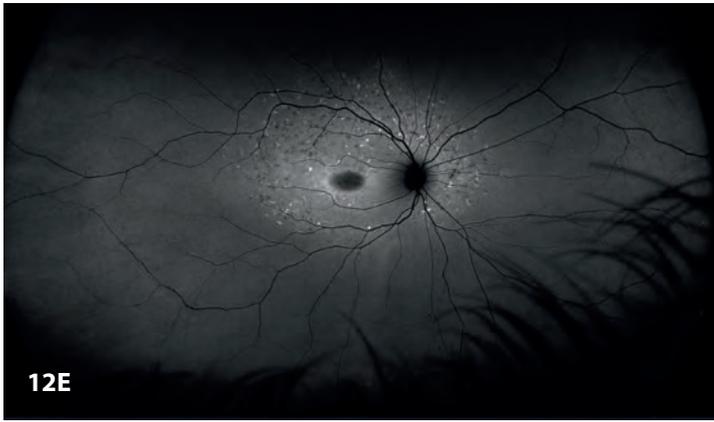


Figura 13. Imágenes de un paciente con enfermedad de Stargardt con la forma de maculopatía sin *fundus flavimaculatus*. **A-D)** Maculopatía “en ojo de buey” sin presencia de *flecks*, en las retinografías. **E y F)** Imágenes red-free.

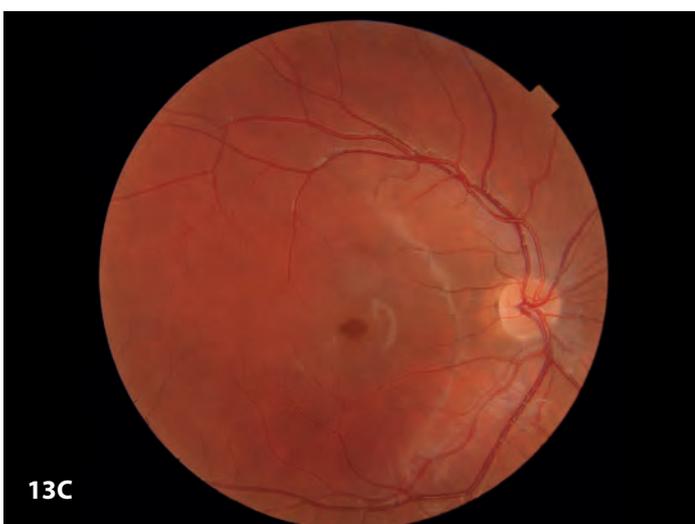
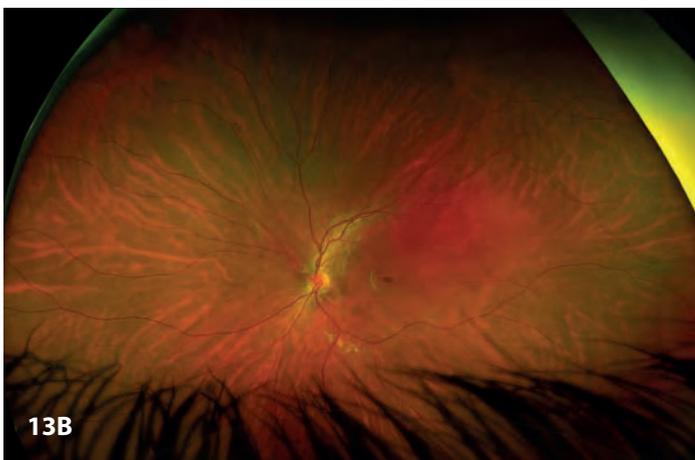
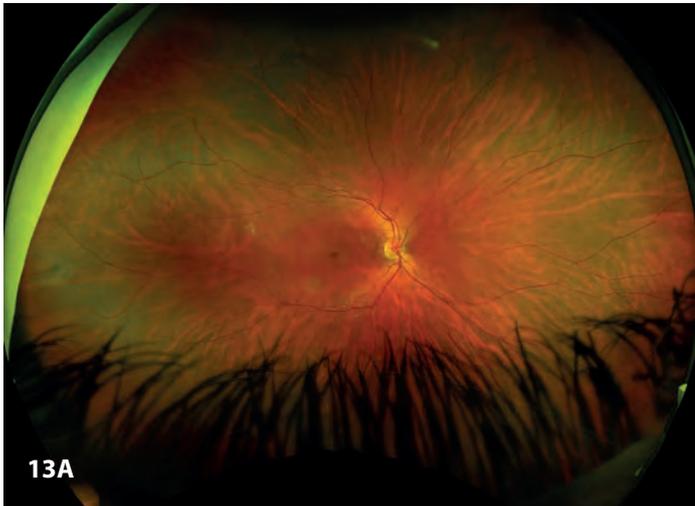
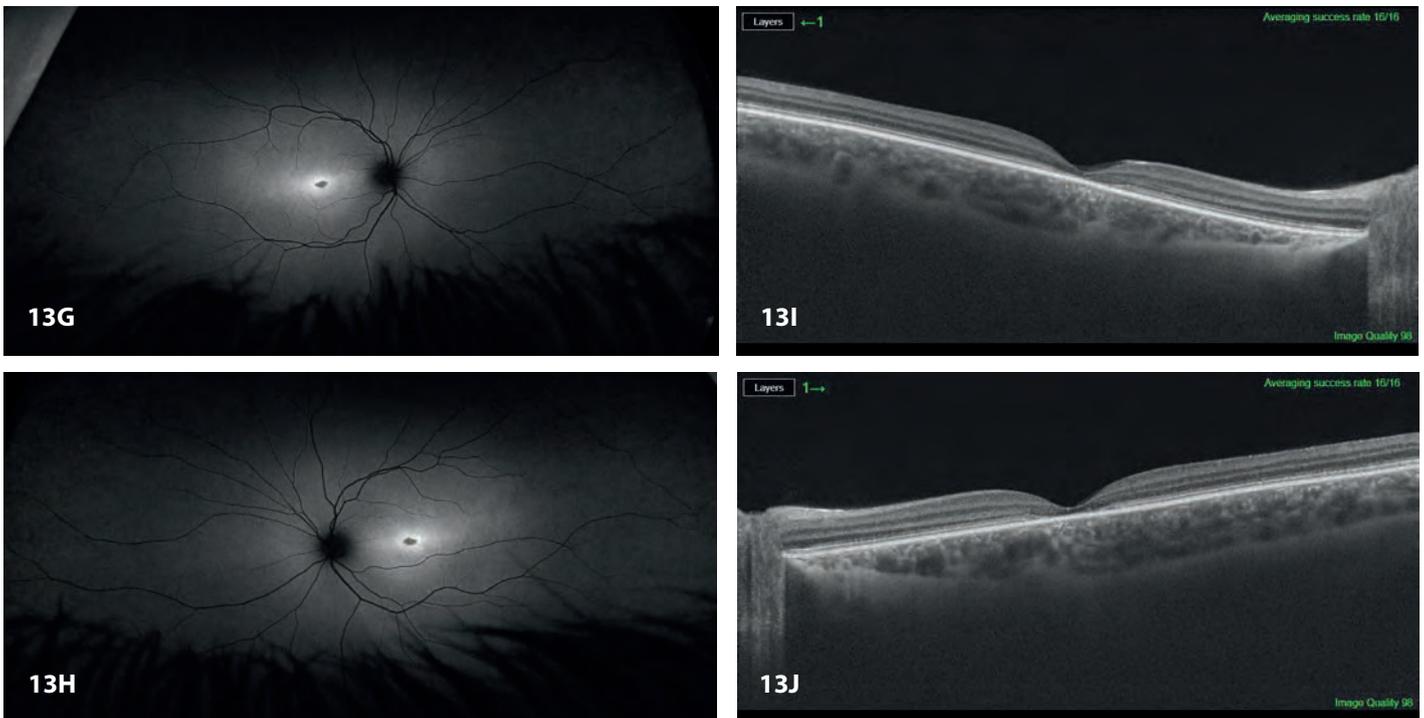


Figura 13. Imágenes de un paciente con enfermedad de Stargardt con la forma de maculopatía sin *fundus flavimaculatus*. **G y H)** Autofluorescencia. **I y J)** OCT con atrofia de las capas externas retinianas en la zona foveal.



Enfermedad de Best

La enfermedad de Best es una distrofia viteliforme autosómica dominante que se caracteriza por la acumulación de lipofuscina en el epitelio pigmentario de la retina macular. El cuadro clínico progresa de una retina de apariencia normal a una lesión viteliforme macular redonda, ligeramente elevada, que finalmente conduce a la formación de una cicatriz. En cualquier momento de la enfermedad, puede desarrollarse una membrana neovascular subretiniana^{9,10}.

Figura 14. A y B) Enfermedad de Best en estadio viteliforme, con un aspecto en la retinografía de “yema de huevo”. **C y D)** En la OCT, es característica una elevación retiniana, por acúmulo de lipofuscina. **E - H)** Incluso en estos casos, pueden detectarse mediante angio-OCT redes de neovascularización coroidea quiescentes o poco activas.

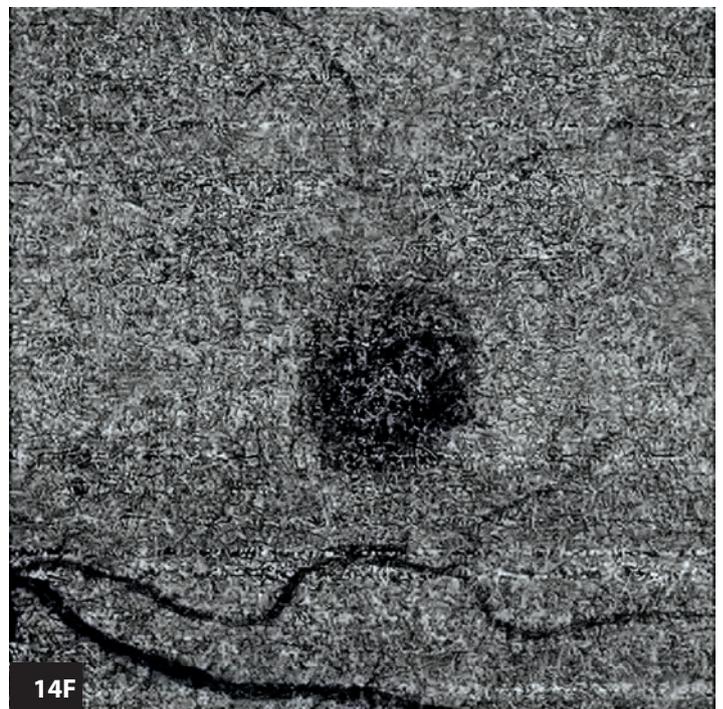
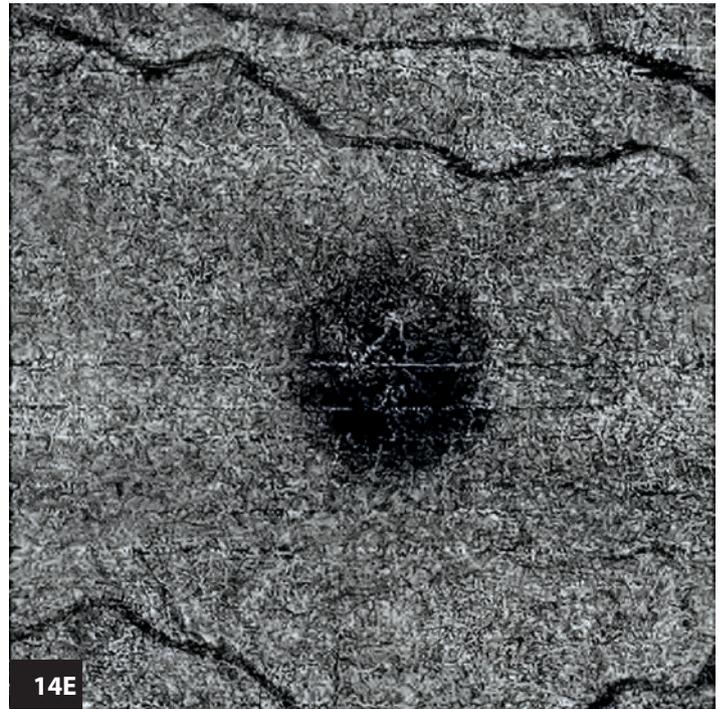
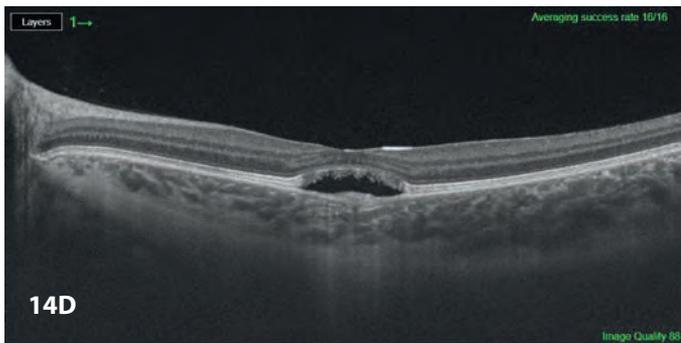
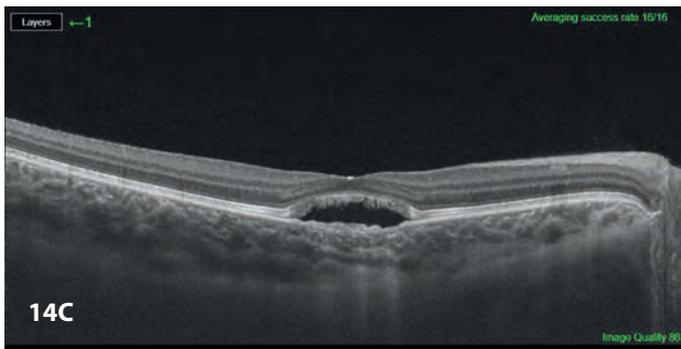
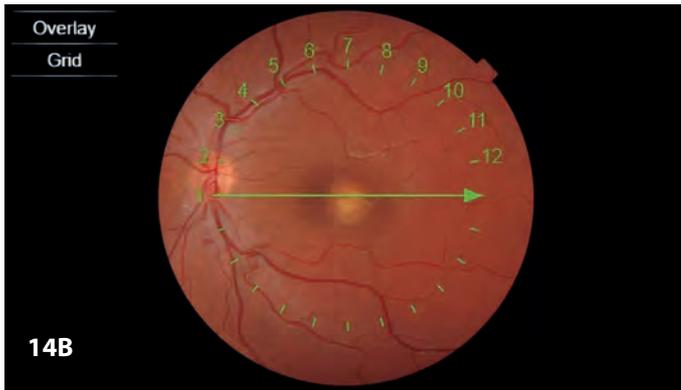
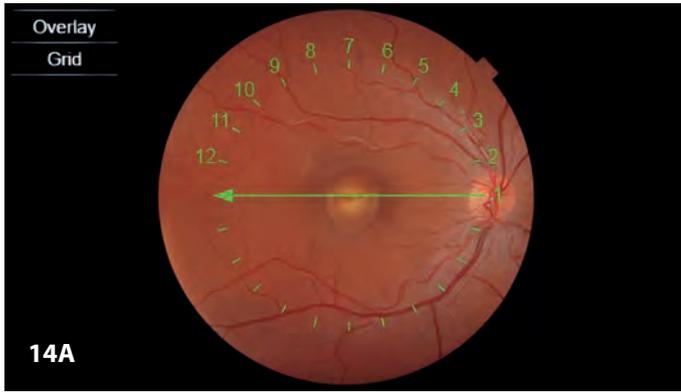


Figura 14. Enfermedad de Best en estadio viteliforme, con un aspecto en la retinografía de “yema de huevo”. **E - H)** Incluso en estos casos, pueden detectarse mediante angio-OCT redes de neovascularización coroidea quiescentes o poco activas.

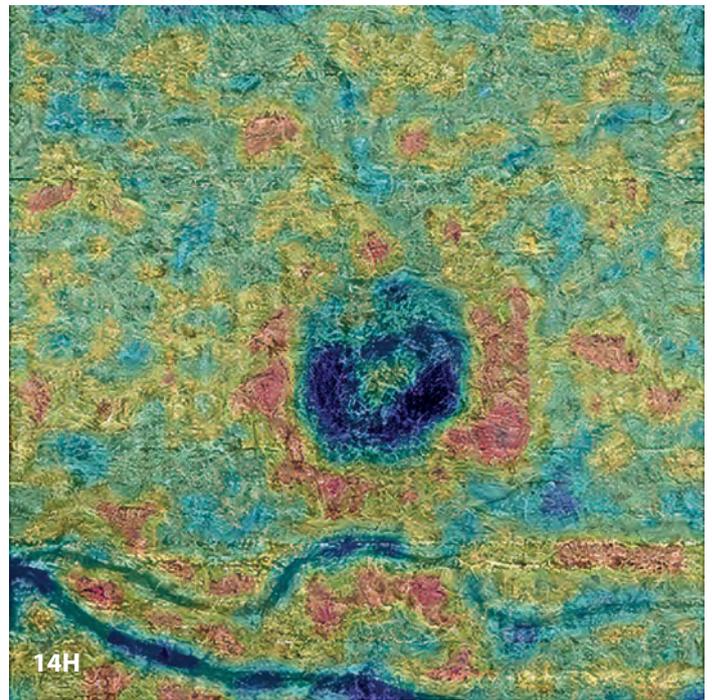
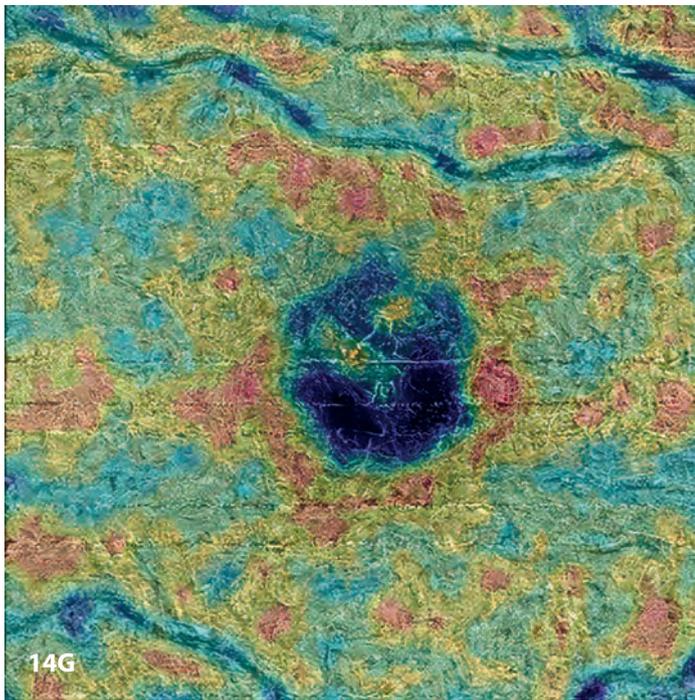


Figura 15. Enfermedad de Best asociada a membrana neovascular activa en el ojo derecho. **A y B)** Retinografías que muestran el estadio “en huevo revuelto”. **C y D)** En la OCT, se observa un desprendimiento del epitelio pigmentario en ambos ojos con zonas hiperintensas, que podrían corresponder a membranas neovasculares. **E y F)** La angio-OCT muestra una membrana neovascular subretiniana activa (**E**), tal como se confirma en el mapa de intensidades de flujo (**F**).

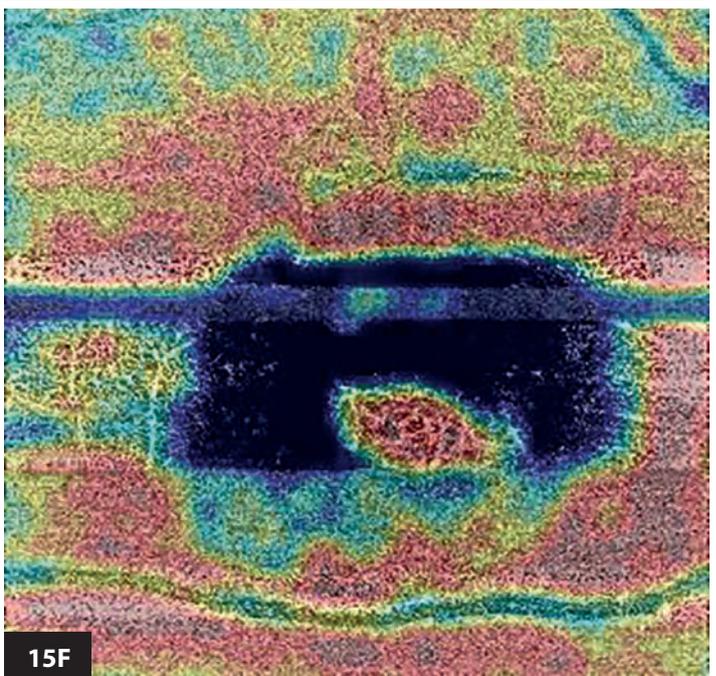
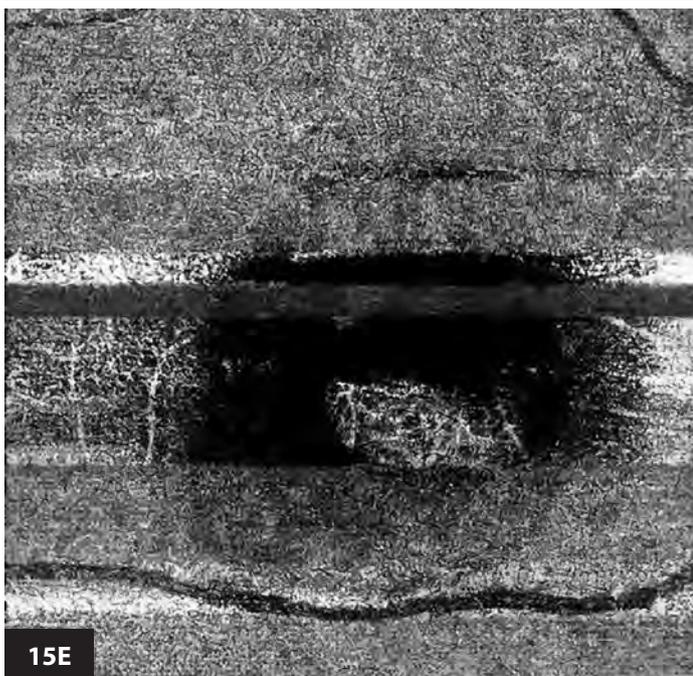
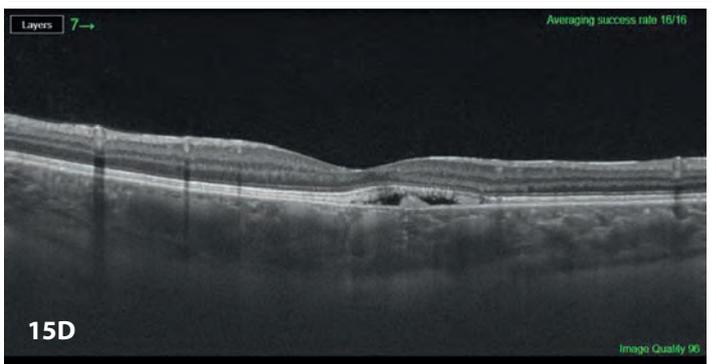
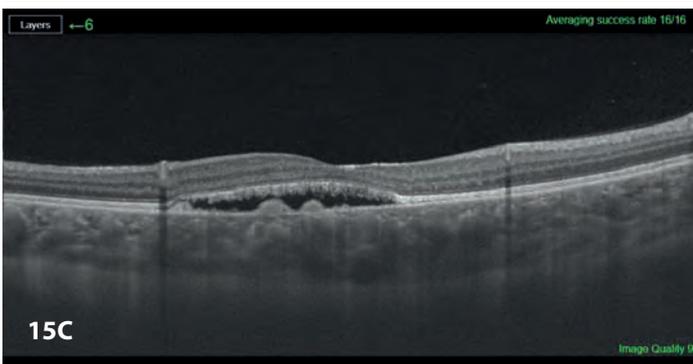
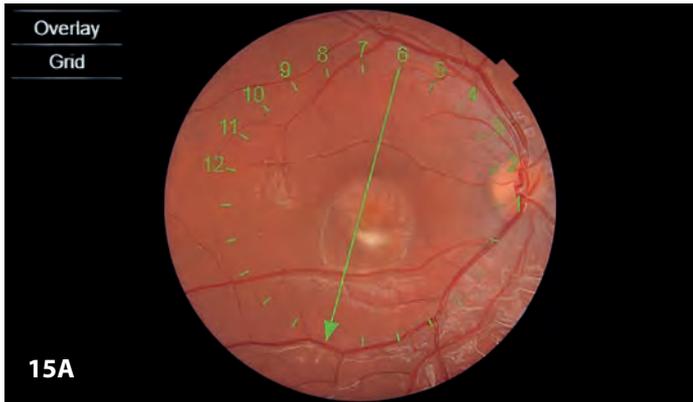
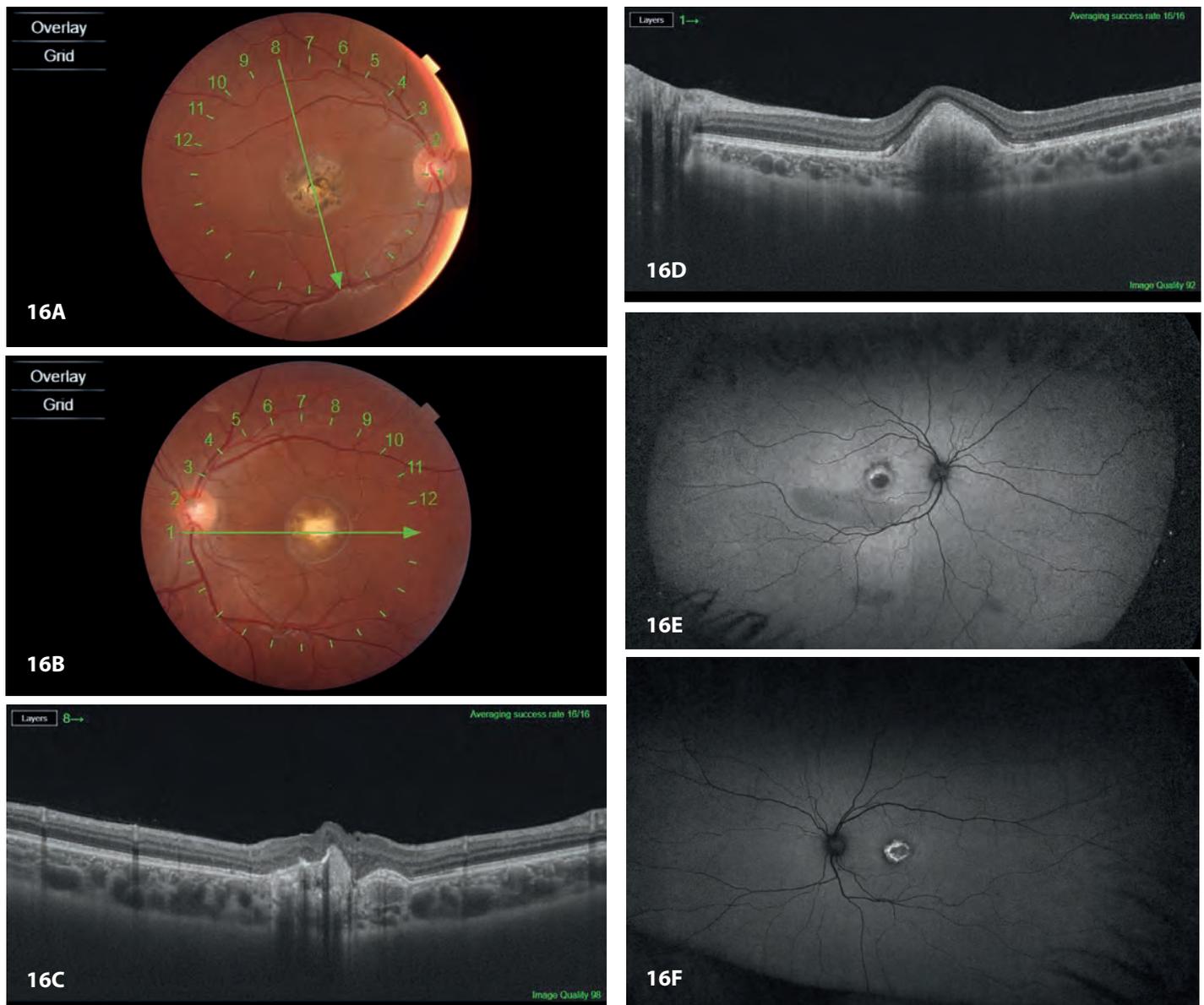


Figura 16. Paciente con enfermedad de Best. **A, C y E)** Estadio atrófico en el ojo derecho. **B, D y F)** Estadio de cicatriz fibrogliótica.



Retinosquiosis juvenil ligada al X

La retinosquiosis congénita ligada al cromosoma X es una de las distrofias retinianas pediátricas más comunes. Es una distrofia retiniana periférica, macular y recesiva ligada al cromosoma X por mutaciones en el gen de la retinosquicina 1 (*RS₁*). El gen *RS₁* codifica para la proteína retinosquicina, que está implicada en la adhesión celular y la neuroconducción y se expresa principalmente en fotorreceptores y células bipolares¹¹⁻¹³.

Figura 17. Retinografías de un paciente con retinosquiosis ligada al cromosoma X. **A y B)** En la zona macular, es muy característica el aspecto “en enrejado” o “en rueda de carro”, que aparece prácticamente en todos los pacientes. **C y D)** En las imágenes de campo amplio, se puede observar mejor la retinosquiosis periférica, que aparece en la mitad de los pacientes; además, en este caso, se pueden ver grandes agujeros de capa interna y puentes retinianos.

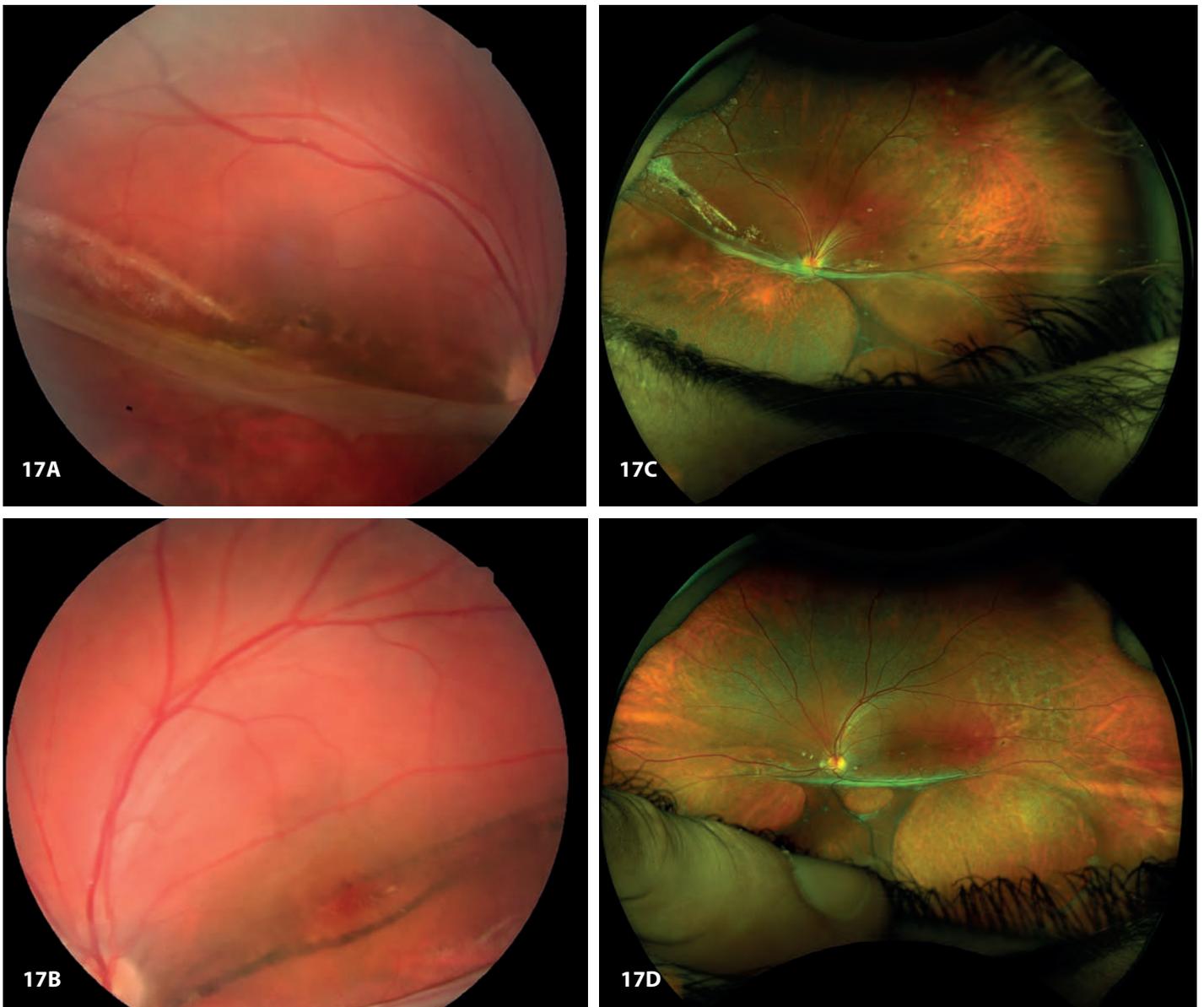


Figura 17. E y F) En la OCT, aparece la retinosquisis en las capas nuclear y plexiforme interna^{14,15}.

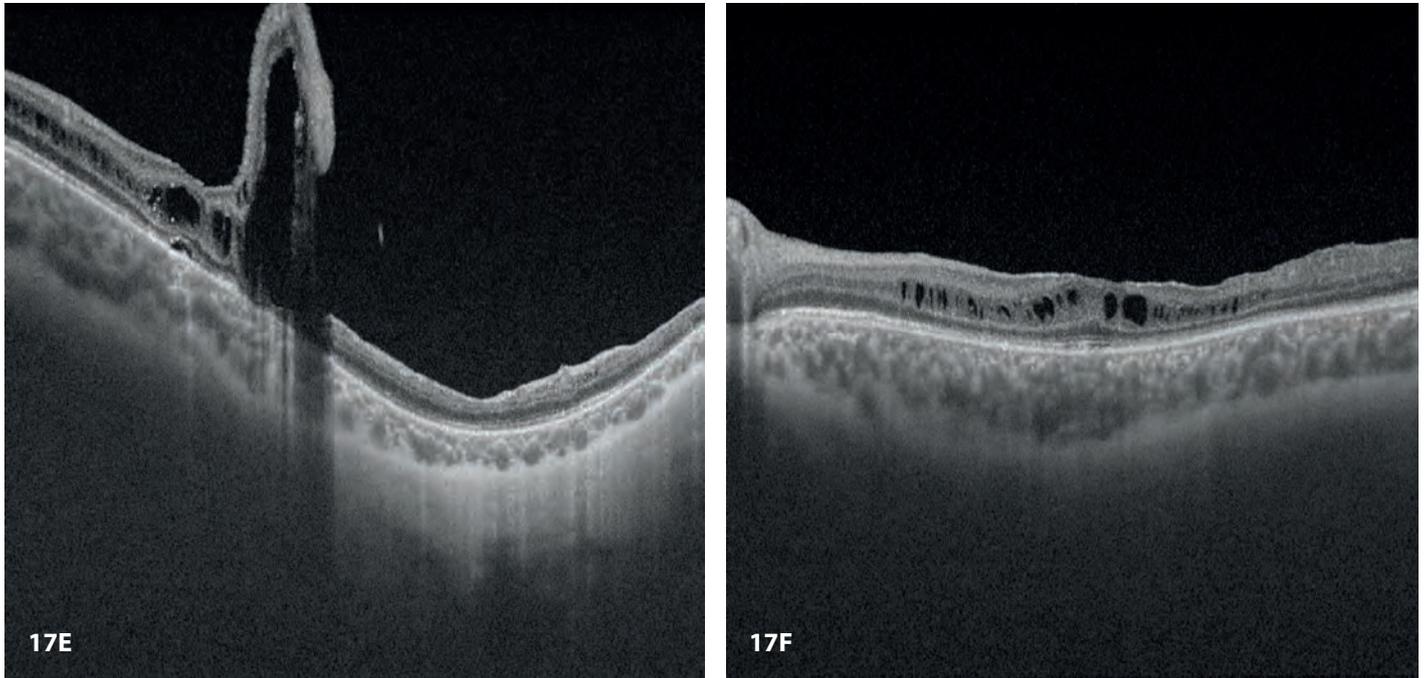
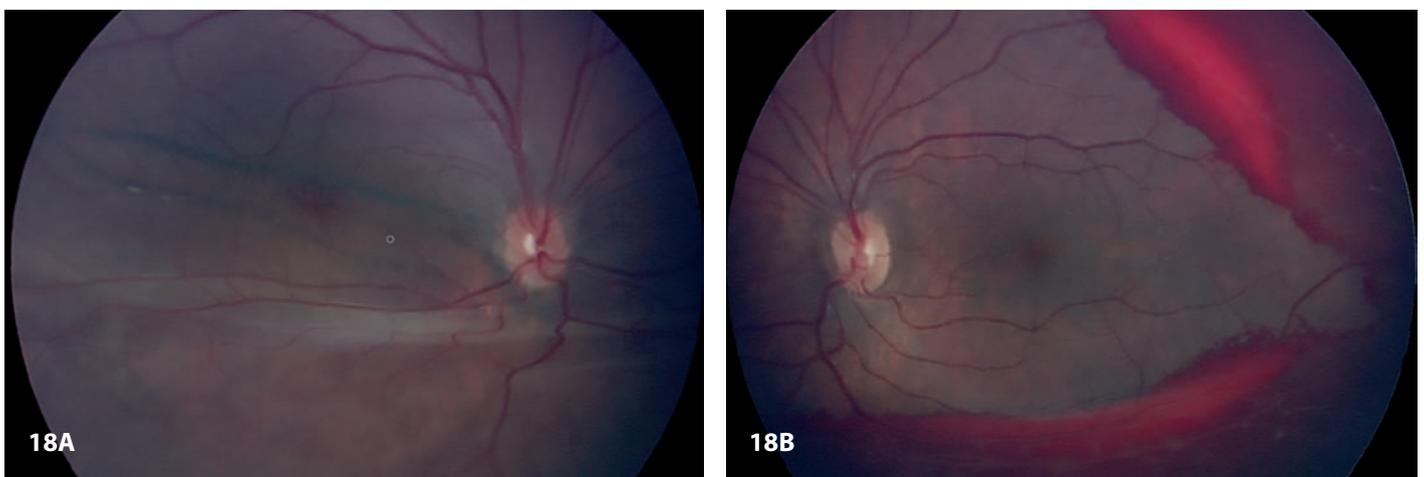


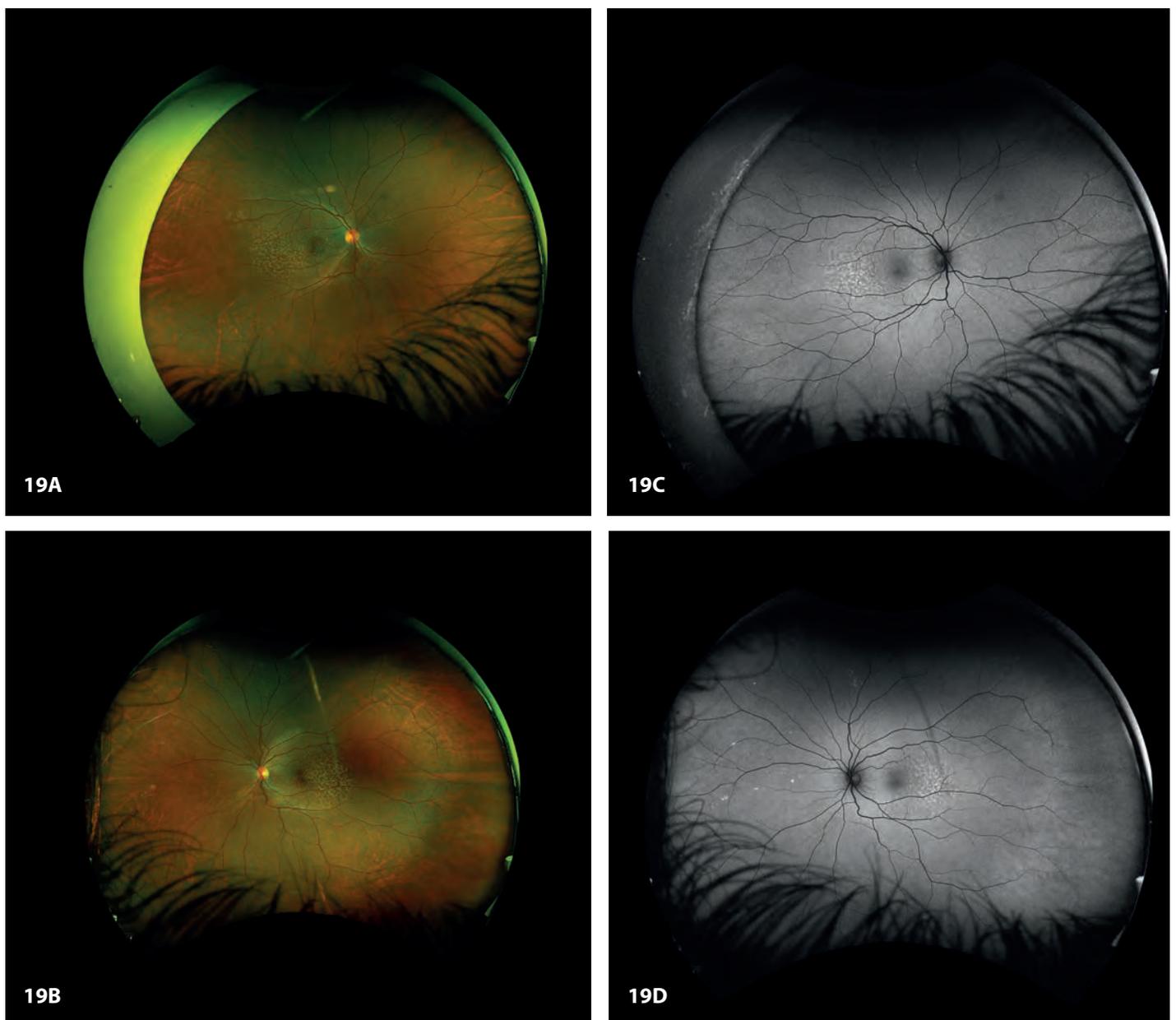
Figura 18. A) Retinosquisis macular en un paciente con retinosquisis ligada al X. **B)** Hemorragia entre las capas internas y externas de un paciente con retinosquisis ligada al cromosoma X.



Drusas dominantes

Se trata de una alteración autosómica dominante caracterizada por depósitos similares a drusas en la mácula, que pueden tener una apariencia radial o en forma de panal de abeja¹⁶.

Figura 19. Paciente de 15 años con drusas dominantes. **A y B)** Retinografía. **C y D)** Autofluorescencia.



Enfermedades generalizadas de los fotorreceptores

Amaurosis congénita de Leber

La amaurosis congénita de Leber (LCA) es una enfermedad mayoritariamente autosómica recesiva resultante de mutaciones en al menos 25 genes diferentes. Los pacientes con LCA se ven afectados por baja agudeza visual, nistagmus, respuestas ERG severamente reducidas, y típicamente muestran el fenómeno oculodigital^{1,17}.

Figura 20. Paciente con amaurosis congénita de Leber asociada a mutación del gen *RPE65*. Esta paciente ha podido ser intervenida mediante la única terapia génica comercializada. **A y B)** Retinografía. **C y D)** Autofluorescencia.

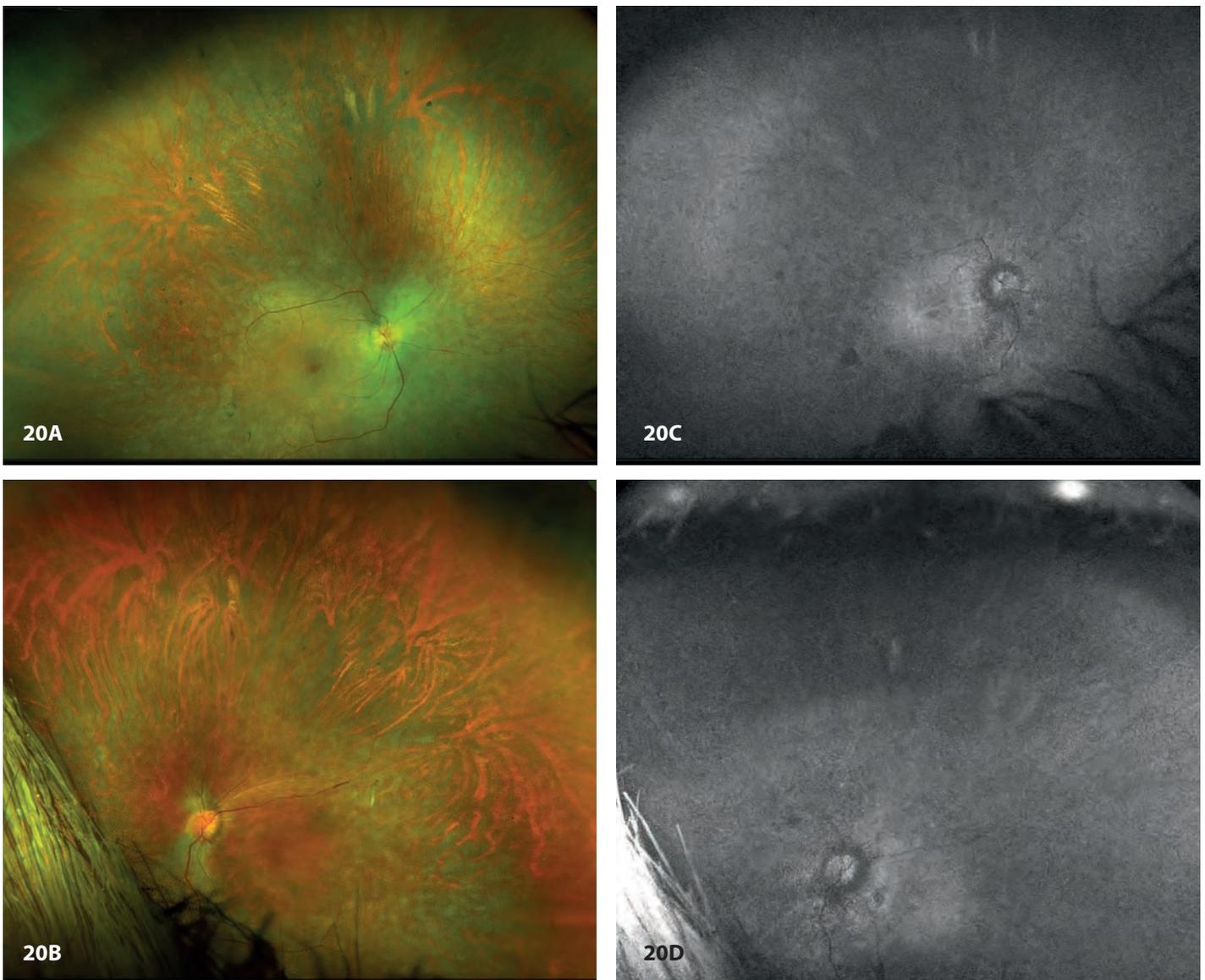


Figura 20. Paciente con amaurosis congénita de Leber asociada a mutación del gen *RPE65*. Esta paciente ha podido ser intervenida mediante la única terapia génica comercializada. **E y F)** OCT macular en la que se puede observar cómo se mantienen las capas externas retinianas en esta región.

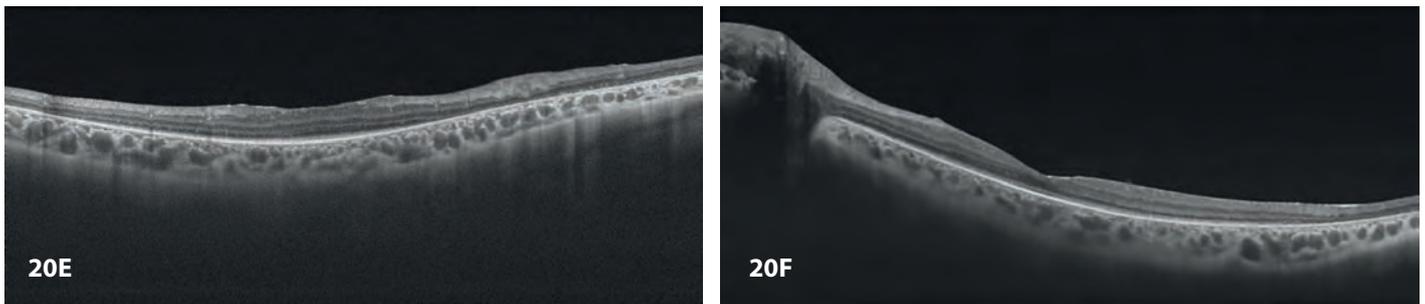
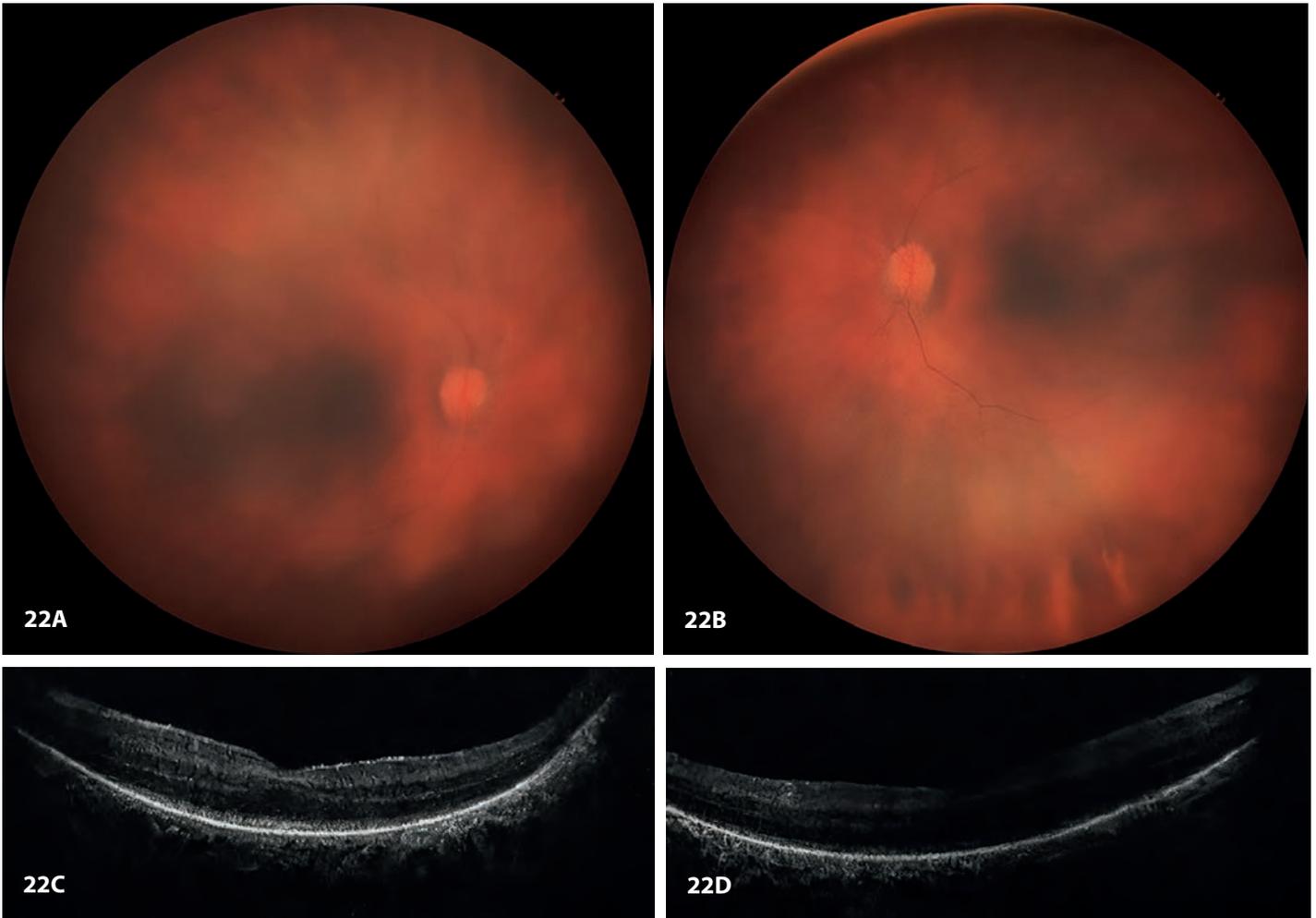


Figura 21. Retinografía de una paciente con amaurosis congénita de Leber secundaria a mutación autosómica recesiva en el gen *NMNAT1*, en la que es característico un pseudocoloboma macular festoneado.



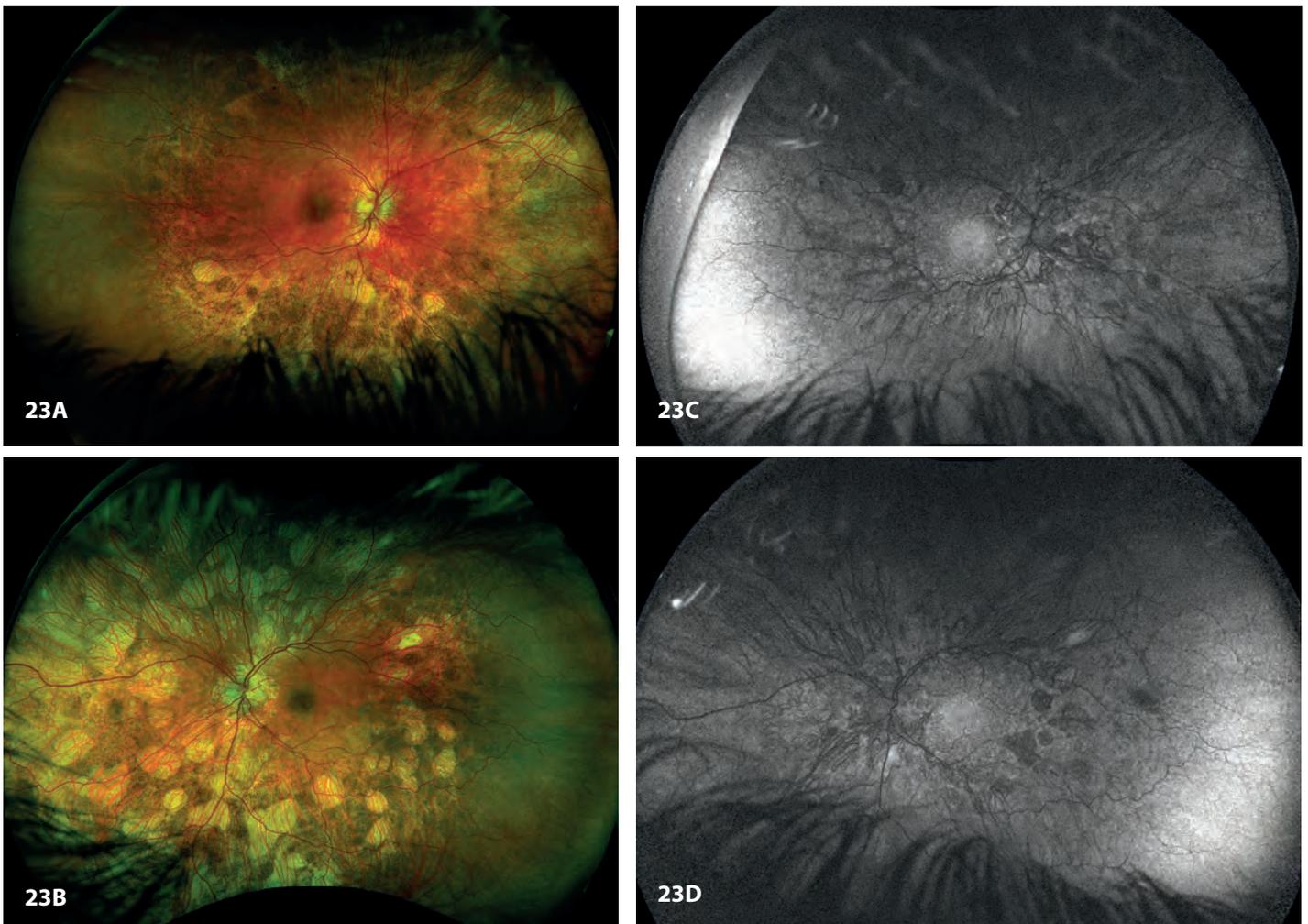
Figura 22. Paciente de 1 año de edad con nistagmus y baja visión. **A y B)** La retinografía no muestra alteraciones significativas. **C y D)** El OCT macular presenta una morfología conservada. En el electroretinograma, las respuestas mesópica y *flicker* no son registrables, y el estudio genético muestra una mutación autosómica recesiva en el gen *CEP290*. Algunas de estas mutaciones son responsables de la amaurosis congénita de Leber aislada, pero otras asocian ciliopatías, como el Bardet-Biedl, Joubert, Meckel-Gruber y Senior-Loken¹⁸⁻²⁰.



Coroideremia

La coroideremia (CHM) es una distrofia retiniana ligada al cromosoma X caracterizada por una degeneración progresiva de la coriocapilar, el epitelio pigmentario de la retina y los fotorreceptores. La CHM es causada por mutaciones en el gen *Rab Escort Protein 1 (REP-1)*, que codifica una proteína involucrada en el tráfico vesicular^{21,22}.

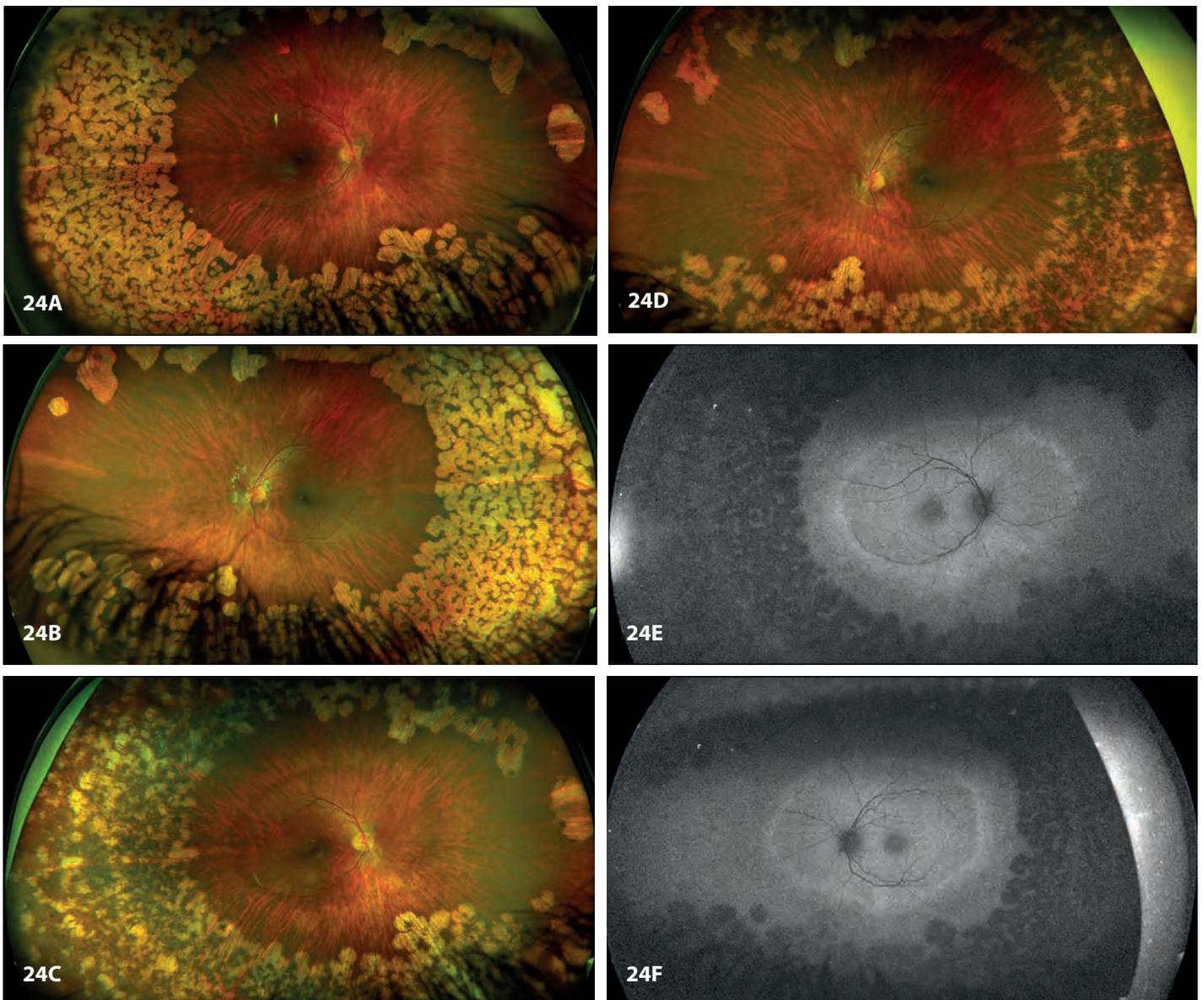
Figura 23. Fotografía en color del fondo de ojo de un paciente con coroideremia. **A y B)** Se observa una pigmentación granular fina en la mácula y alrededor de las arcadas, así como placas hipopigmentadas en la periferia con conservación del grosor vascular. **C y D)** Imágenes de autofluorescencia del fondo de ojo que muestran la atrofia peripapilar y zonas de hipoautofluorescencia completa en las placas atróficas, hipoautofluorescencia-hiperautofluorescencia moteada en el área yuxtamacular y autofluorescencia normal en la mácula.



Atrofia gyrate

La *atrofia gyrate* de la coroides y la retina es un trastorno autosómico recesivo causado por mutaciones del gen *OAT*, que codifica la enzima mitocondrial ornitina-delta-aminotransferasa (OAT). El diagnóstico clínico se confirma con la detección de niveles elevados de ornitina en sangre. Se trata de una de las pocas distrofias en las que el tratamiento dietético y la suplementación con complejo B es capaz de detener la progresión de la pérdida de campo visual en 1/3 de los pacientes^{23,24}.

Figura 24. A y B) Retinografía de un paciente con *atrofia gyrate* al diagnóstico. **C y D)** Posterior imagen a los cuatro años tras la reducción de los niveles de ornitina en sangre, gracias a una dieta hipoproteica y suplementación con vitamina B. **E y F)** Autofluorescencia del mismo paciente a los 4 años del diagnóstico.



Vitrorretinopatías

Vitrorretinopatías no exudativas

Síndrome de Goldmann-Favre (*síndrome enhanced S cone*)

El síndrome de Goldmann-Favre es una de las degeneraciones vitrorretinianas hereditarias menos frecuentes. Se asocia a mutaciones autosómicas recesivas en el gen *NR2E3*. Debuta de forma temprana con nictalopía, cambios pigmentarios en las arcadas, degeneración vítrea, retinosquias periférica y catarata subcapsular posterior²⁵⁻²⁷.

Figura 25. Catarata subcapsular posterior. Hipopigmentación alrededor de las arcadas y retinosquias foveal en un paciente con síndrome de Goldmann-Favre.

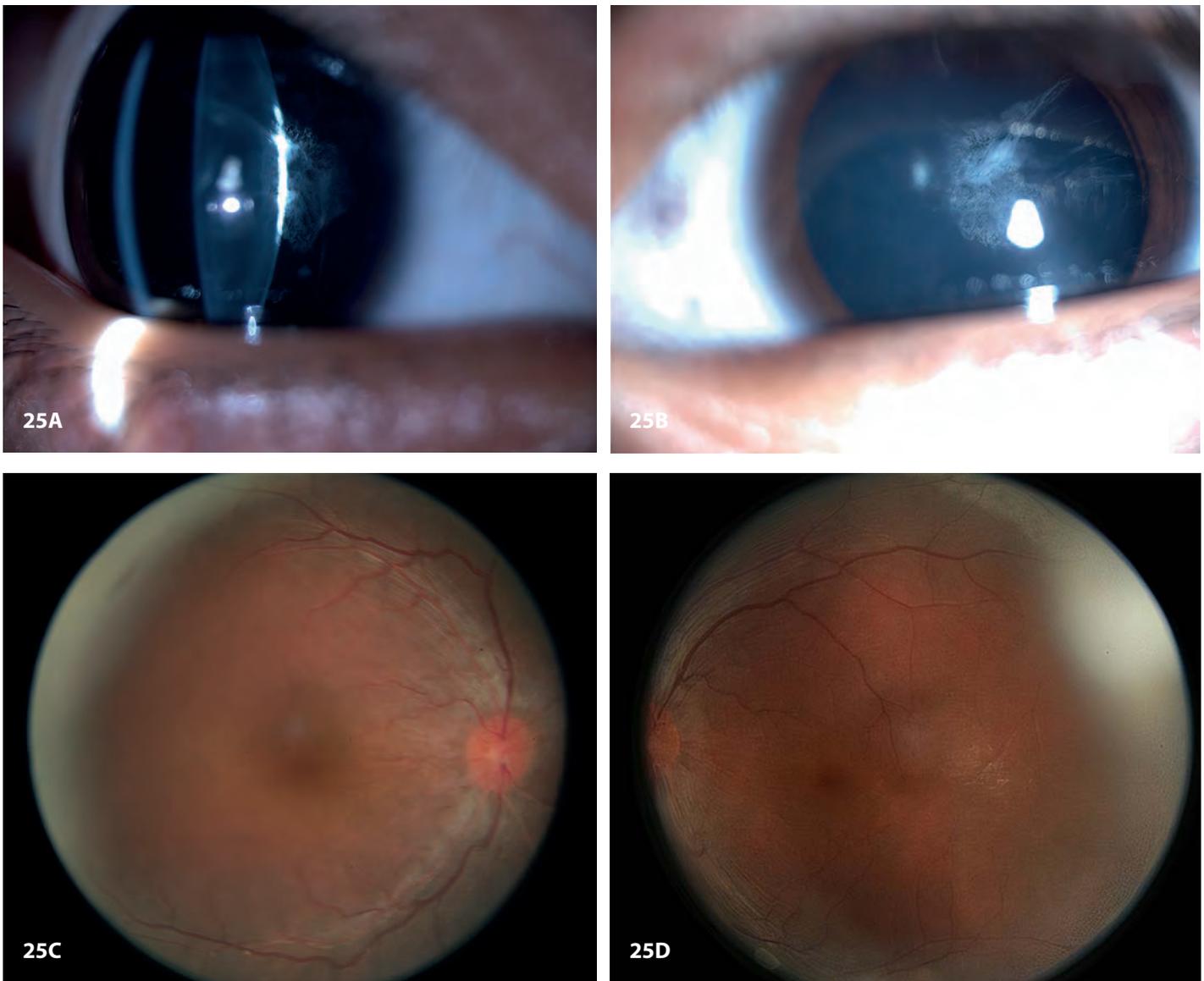
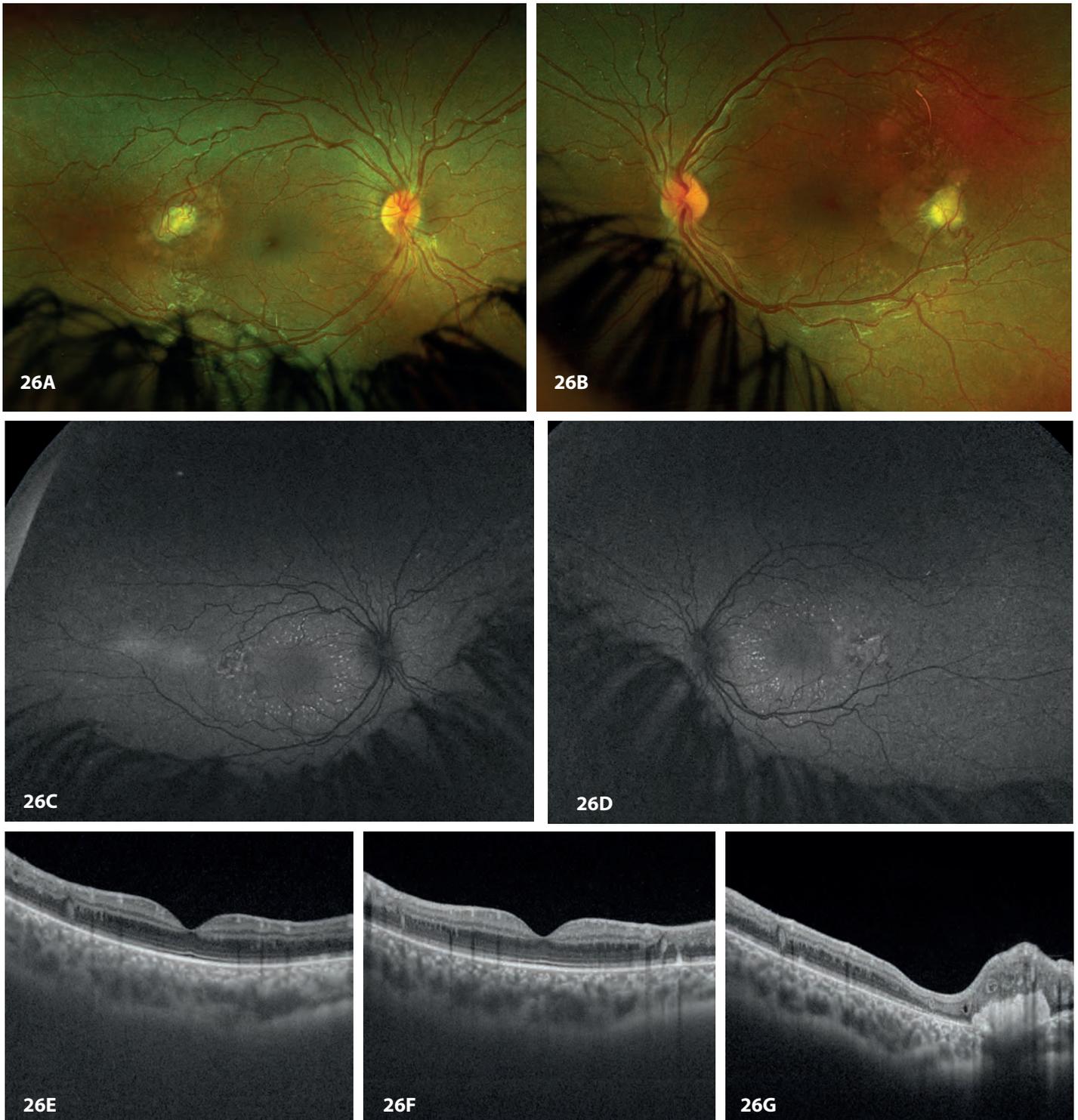


Figura 26. A y B) Depósitos drusenoides subretinianos y acúmulo drusenoides temporal a la mácula en ambos ojos. **C y D)** Hiperauto-fluorescencia punteada alrededor del área macular. **E y F)** Depósitos drusenoides en capas internas de la retina. **G)** Acúmulo hiperintenso con desestructuración de las capas retinianas y degeneración quística en la OCT.



Vitrorretinopatías exudativas

Vitrorretinopatía exudativa familiar (VEFR)

La VEFR es una vitrorretinopatía de carácter hereditario que cursa con un desarrollo anómalo bilateral de la vasculatura retiniana, presentando una alta heterogeneidad tanto clínica como genética²⁸⁻³⁰.

Figura 27. Paciente con ectopia macular, desprendimiento de retina temporal en ambos ojos e impactos de fotocoagulación láser en la periferia temporal del ojo izquierdo, por vitrorretinopatía exudativa familiar asociada a mutación autosómica recesiva del gen *TSPAN12*.

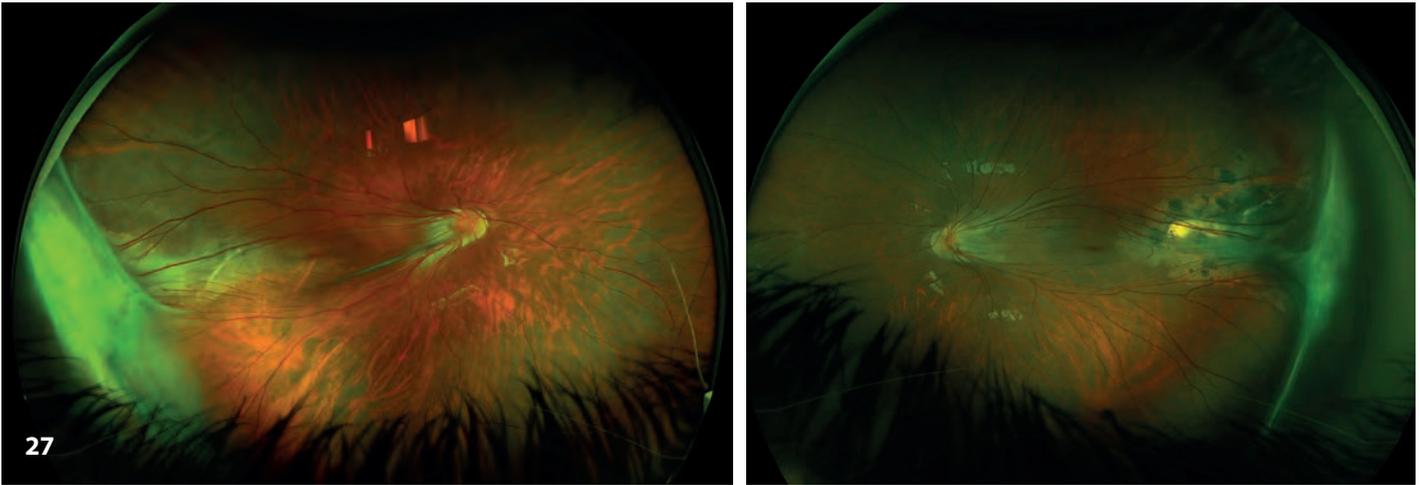


Figura 28. A y B) Paciente con vitrorretinopatía exudativa familiar, por mutación en hemicirosis del gen *NDP*, tratada con fotocoagulación láser periférico.

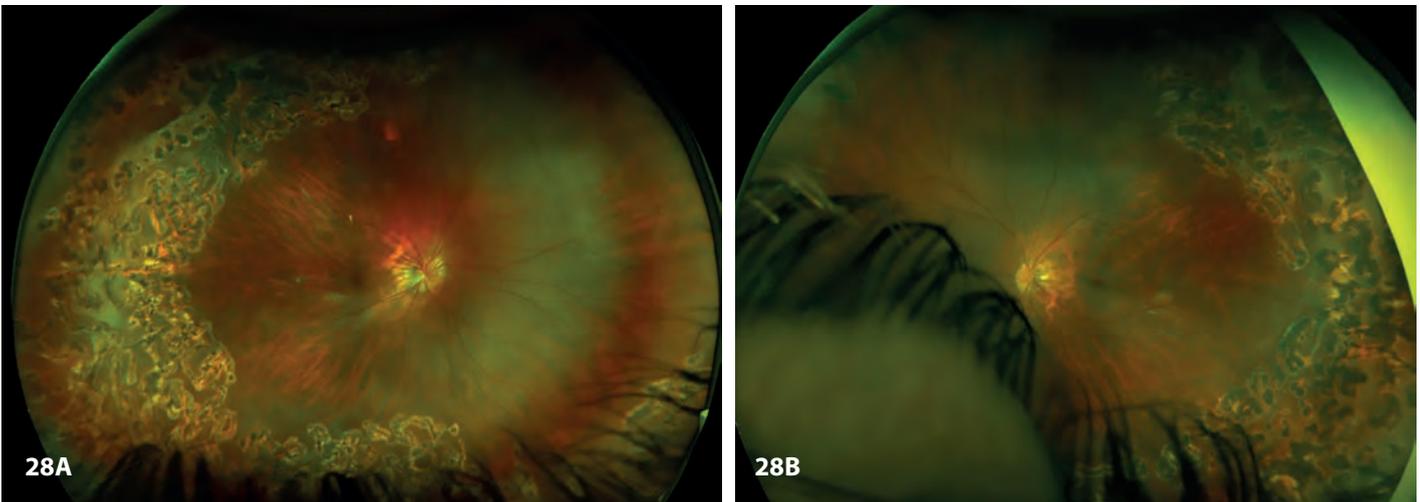
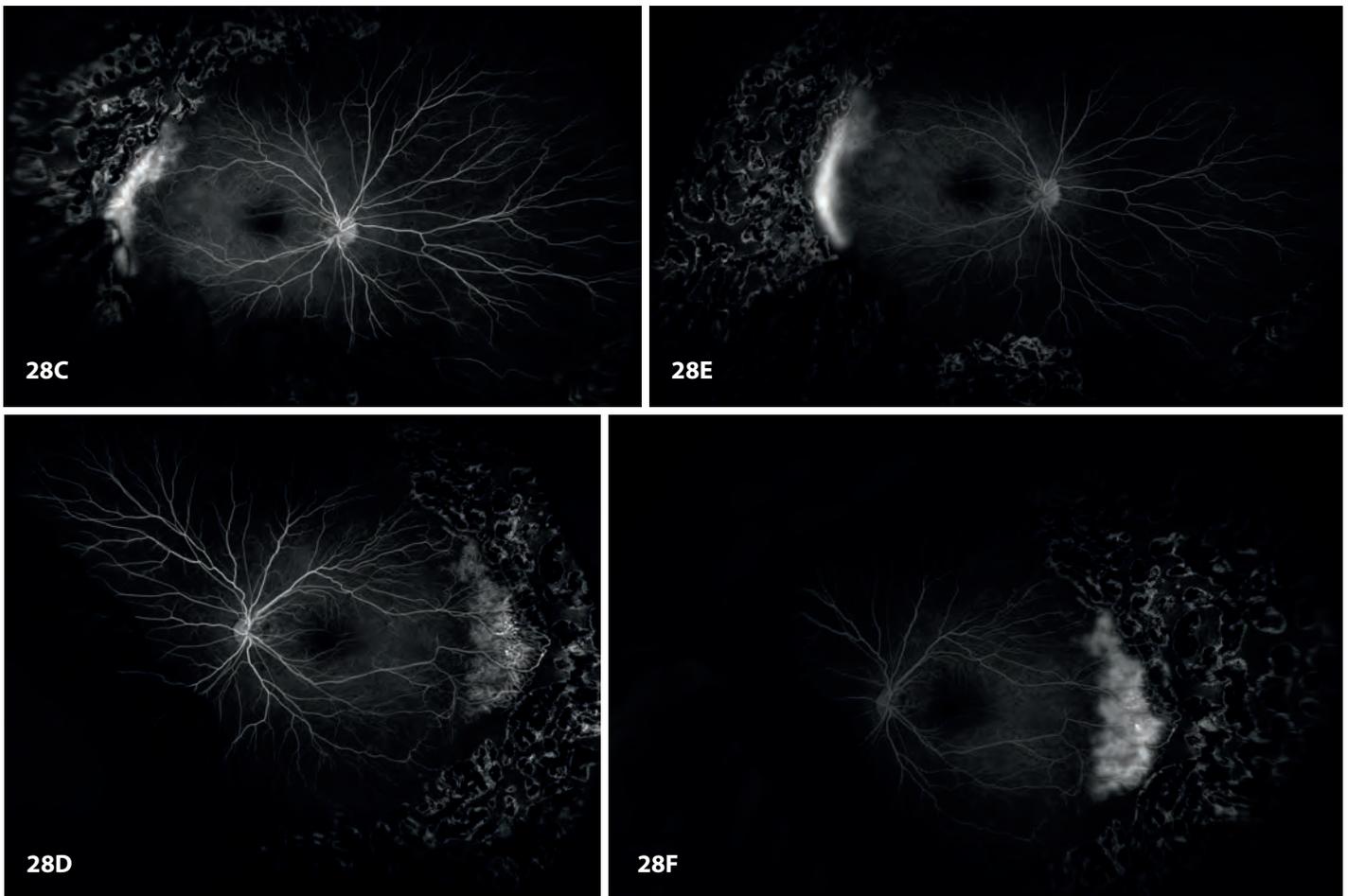


Figura 28. C y D) En la angiografía en tiempos precoces, se observa isquemia y neovascularización residual con exudación y fuga de contraste. **E y F)** Es más evidente en fases tardías.



Distrofias hereditarias de retina sindrómicas

Síndrome de Usher

El síndrome de Usher (USH) es una enfermedad autosómica recesiva caracterizada por una combinación de pérdida auditiva neurosensorial (HL) y retinitis pigmentosa. El USH es un síndrome clínica y genéticamente heterogéneo, con un total de once genes asociados, siendo los más frecuentes: *USH2A* y *MYO7A*³¹.

Figura 29. Fotografía de fondo de ojo con un paciente con síndrome de Usher y mutación autosómica recesiva del gen *MYO7A*. **A y B)** Desde la primera década, presenta nictalopía y se puede detectar la esclerosis arteriolar y la degeneración granular en la periferia de la retina. **C y D)** En la autofluorescencia, se ve la hipoautofluorescencia moteada periférica y un anillo de hiperautofluorescencia en el polo posterior con una progresión centrífuga. **E)** La línea hiperautofluorescente coincide con la zona de transición entre la degeneración y la desaparición de las capas externas de la retina y la zona preservada del polo posterior en la OCT macular.

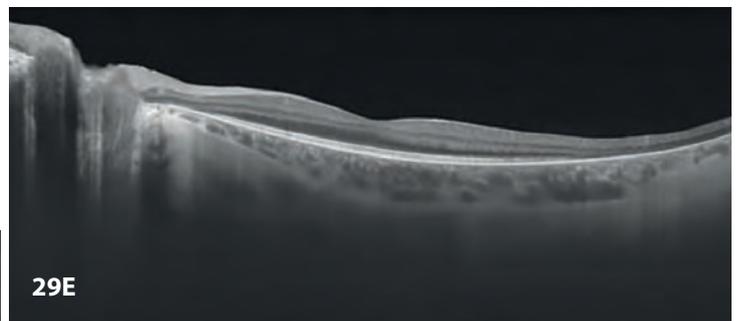
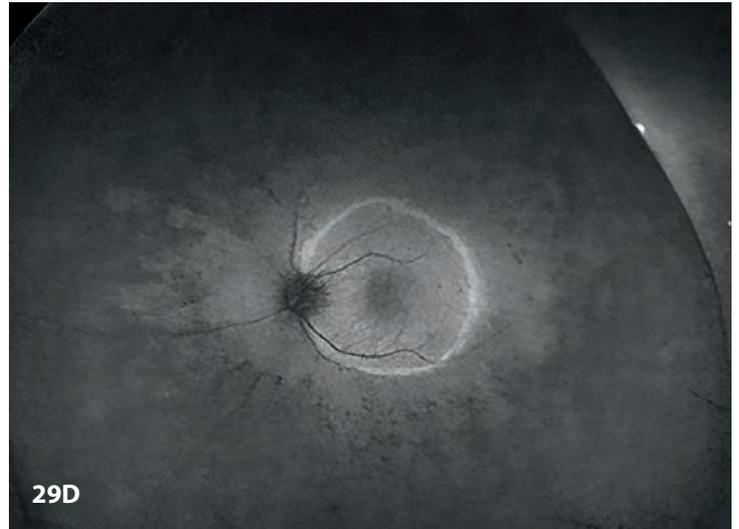
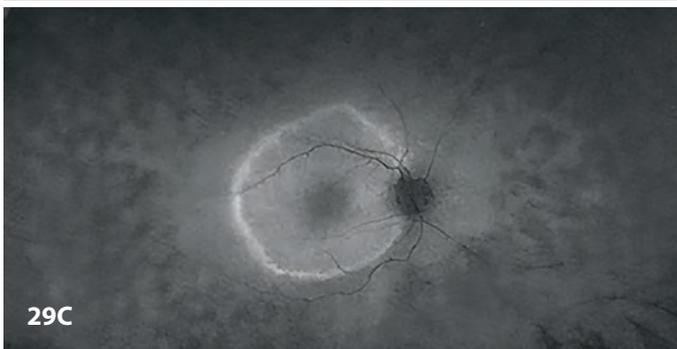
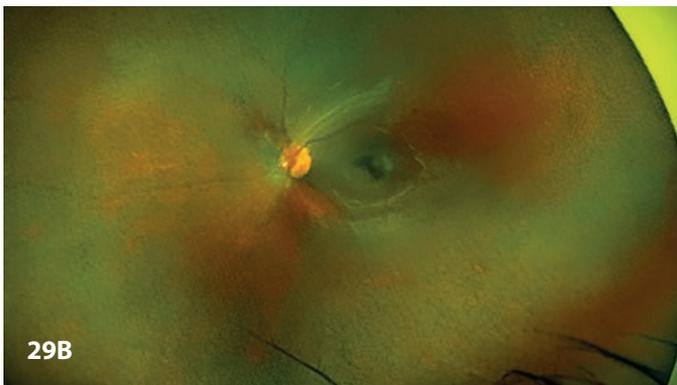
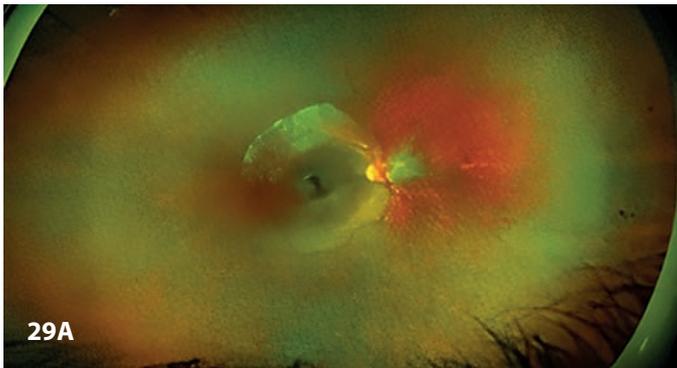
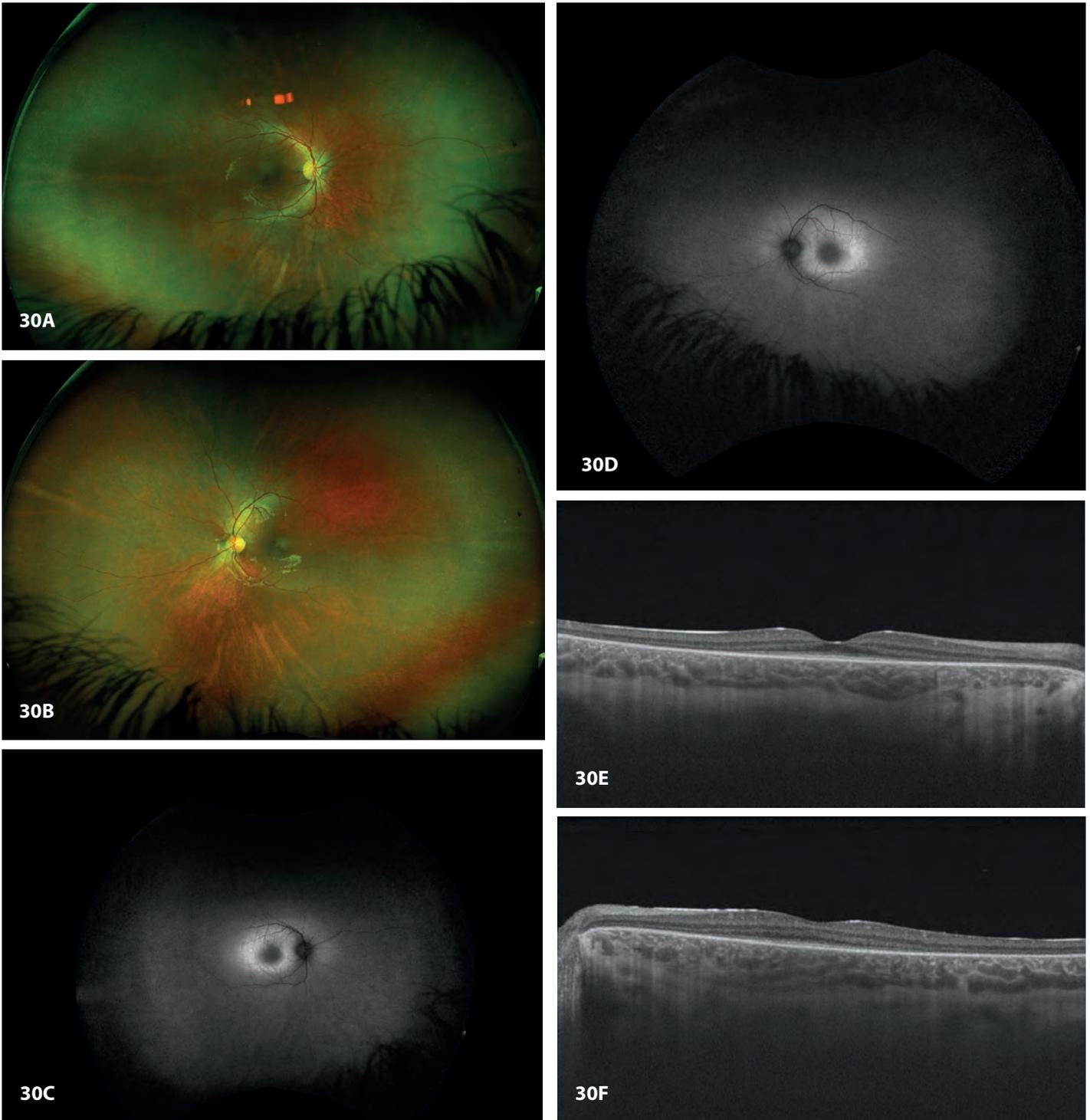


Figura 30. Paciente con síndrome de Usher tipo 2 y mutación autosómica recesiva del gen *USH2A*. **A y B)** En estos pacientes, la sintomatología aparece alrededor de la segunda década. La retinografía muestra una alteración granular periférica y esclerosis arteriolar. **C y D)** En la autofluorescencia, se observa una hipoautofluorescencia periférica y macular con hiperautofluorescencia anular en el polo posterior. **E y F)** En la OCT, hay una pérdida de los fotorreceptores por fuera del área foveal.



Síndrome de Stickler

Esta enfermedad se produce por mutaciones autosómicas dominantes o recesivas en un grupo de genes que codifican los tres tipos principales de colágeno presentes en el vítreo humano. El tipo 1 es el más frecuente y presenta un vítreo membranoso con una membrana fibrilar retrocrystaliniana que se extiende por la *pars plana* y la retina periférica, y presenta una incidencia de desprendimiento de retina regmatógeno (DRR) de hasta un 73%, con más de la mitad de los pacientes con DRR bilateral. Está producido por mutaciones autosómicas dominantes en el gen *COL2A1*, que codifica el colágeno tipo II. Asocia una fisura palatina o paladar ojival, sordera, rasgos faciales aplanados, hiperextensibilidad articular y artritis³²⁻³⁴.

Figura 31. A) Paladar ojival, muy característico de pacientes con síndrome de Stickler. **B y C)** Vítreo membranoso, que puede observarse con la lámpara de hendidura enfocando en el vítreo anterior (**B**) o en el fondo de ojo en forma de membranas vítreas (**C**). **D y E)** Es muy característica la presencia de lattices radiales, visibles en autofluorescencia.

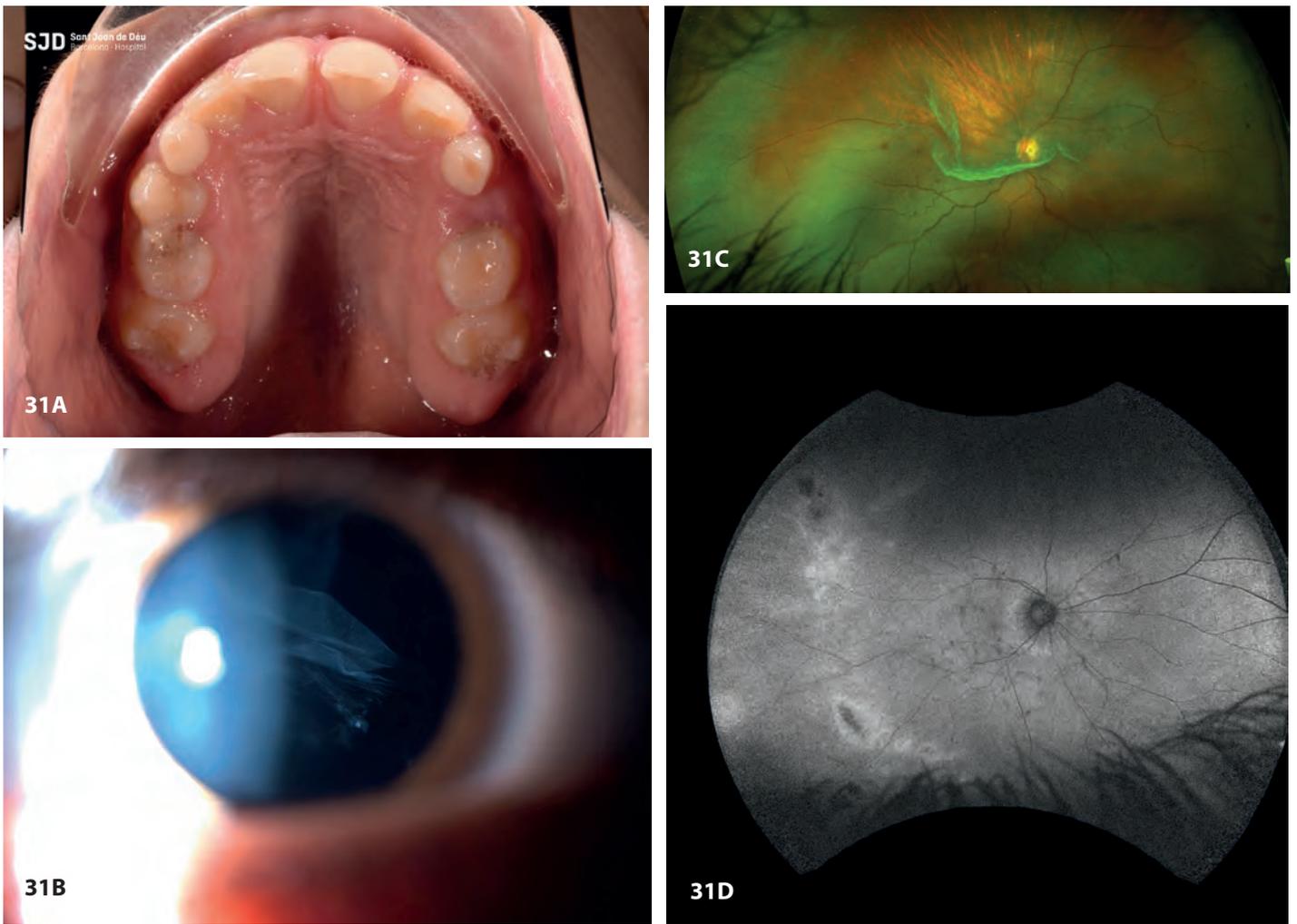
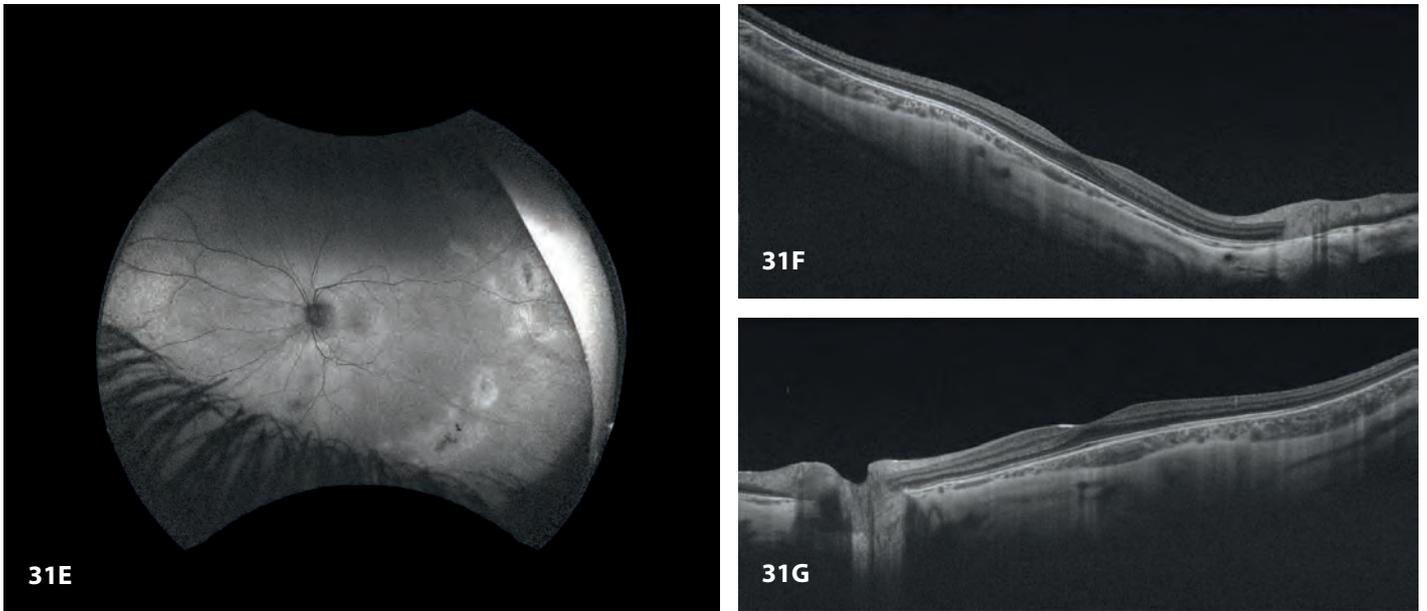


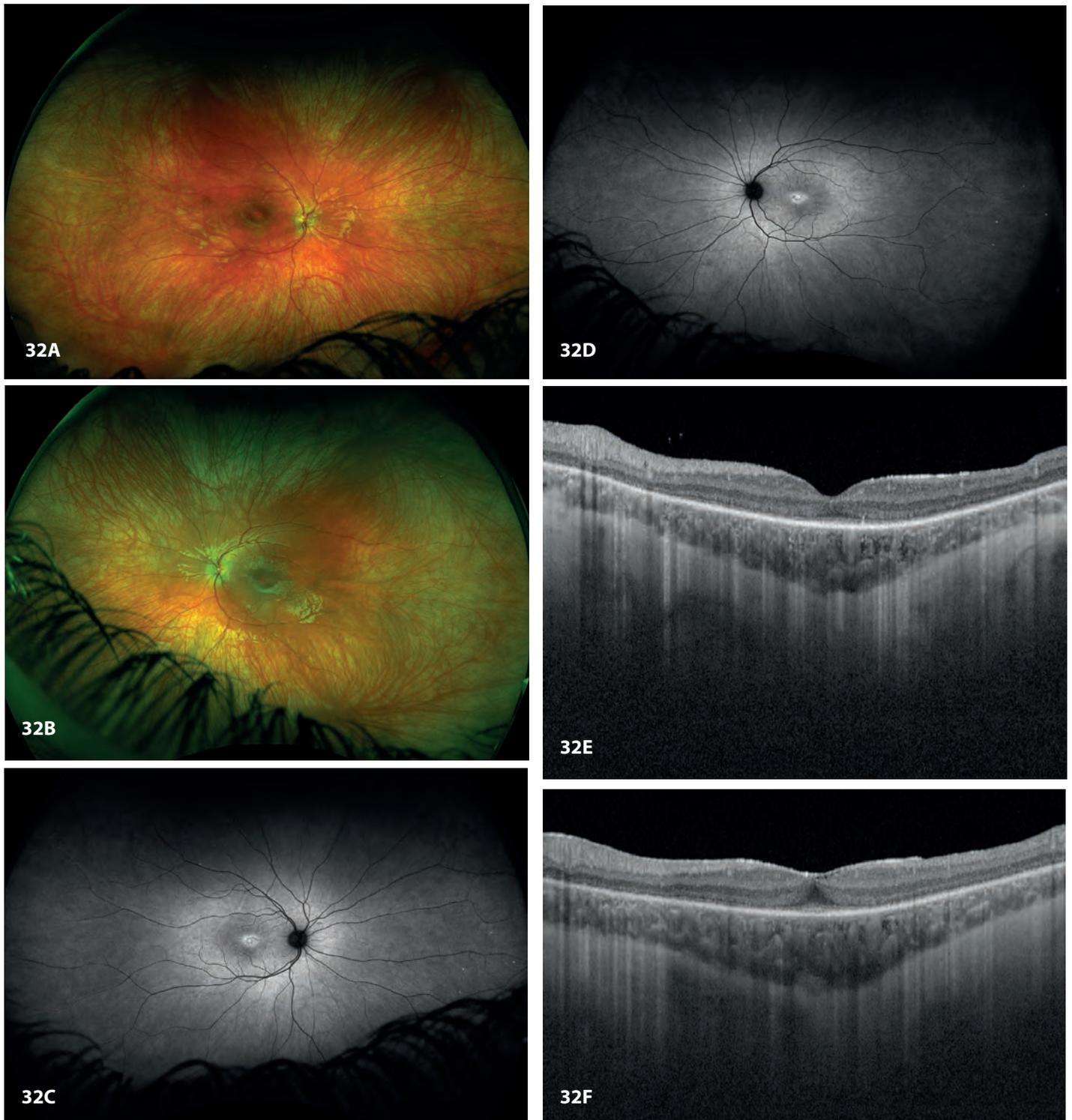
Figura 31. D y E) Es muy característica la presencia de lattices radiales, visibles en autofluorescencia. **F y G)** En la OCT, se pueden observar características de alta miopía como estafiloma, adelgazamiento coroideo y mácula en cúpula.



Síndrome de Bardet-Biedl

El síndrome de Bardet-Biedl es una ciliopatía autosómica recesiva caracterizada por distrofia retiniana, obesidad, polidactilia postaxial, disfunción renal, dificultades de aprendizaje e hipogonadismo. Habitualmente cursa como una distrofia de bastones-conos de inicio precoz en la primera década de la vida, aunque algunas formas debutan de forma inversa, con afectación inicial de los conos, seguida de degeneración de bastones³⁵.

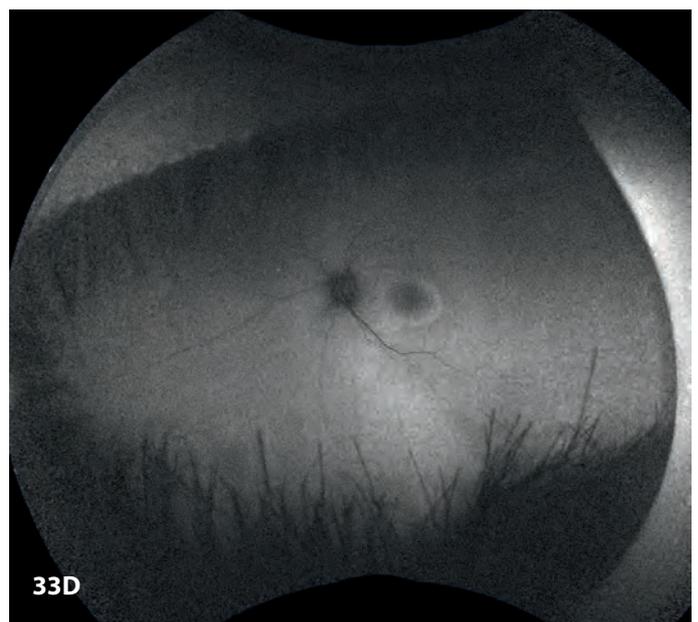
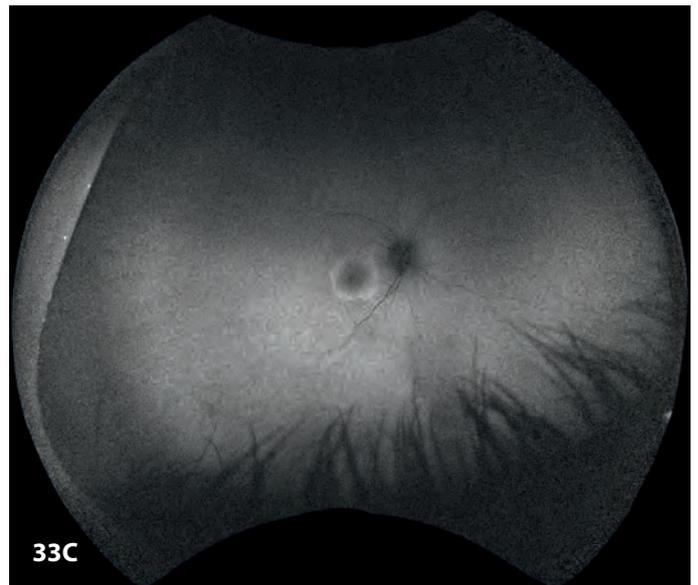
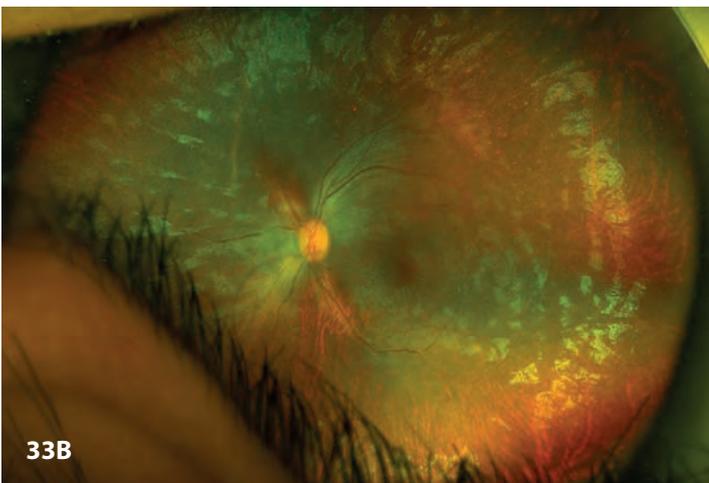
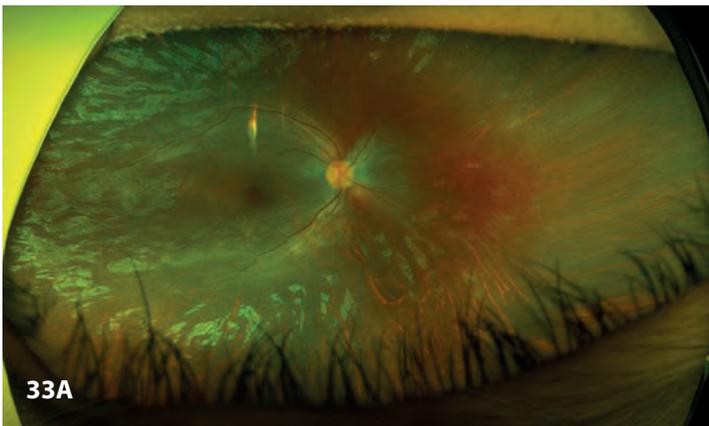
Figura 32. A y B) Paciente con enfermedad de Bardet-Biedl. En la retinografía, se observa un discreto moteado macular. **C y D)** El moteado macular se pone de manifiesto con la hiperautofluorescencia macular granular. **E y F)** En la OCT, se puede ver la degeneración de las capas externas retinianas, que ya han desaparecido en el área yuxtamacular.



Síndrome de Alström

Es un trastorno multisistémico poco frecuente caracterizado por distrofia de conos y bastones, pérdida auditiva, obesidad, resistencia a la insulina e hiperinsulinemia, diabetes *mellitus* tipo 2, miocardiopatía dilatada y disfunción renal y hepática progresiva³⁶.

Figura 33. A y B) Fotografía de fondo de ojo de un paciente con síndrome de Alström (gen *ALMS1*), en la que se aprecia esclerosis arteriolar y degeneración granular de la retina periférica. **C y D)** En la autofluorescencia, destaca la hipoautofluorescencia macular, con el anillo hiperautofluorescente alrededor de la mácula.



Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga

Es un trastorno mitocondrial oxidativo de los ácidos grasos caracterizado por crisis infantiles de hipoglucemia, acidosis metabólica, hepatopatía, rabdomiólisis y cardiopatía precedidas por el ayuno y/o enfermedades intercurrentes. Cursa con una coriorretinopatía granular atrófica que se inicia en la zona peripapilar y en el área macular^{37,38}.

Figura 34. A y B) Atrofia coriorretiniana peripapilar y del polo posterior. **C y D)** Se hace más evidente con la hiperautofluorescencia-hipoautofluorescencia granular por acúmulo de melanina.

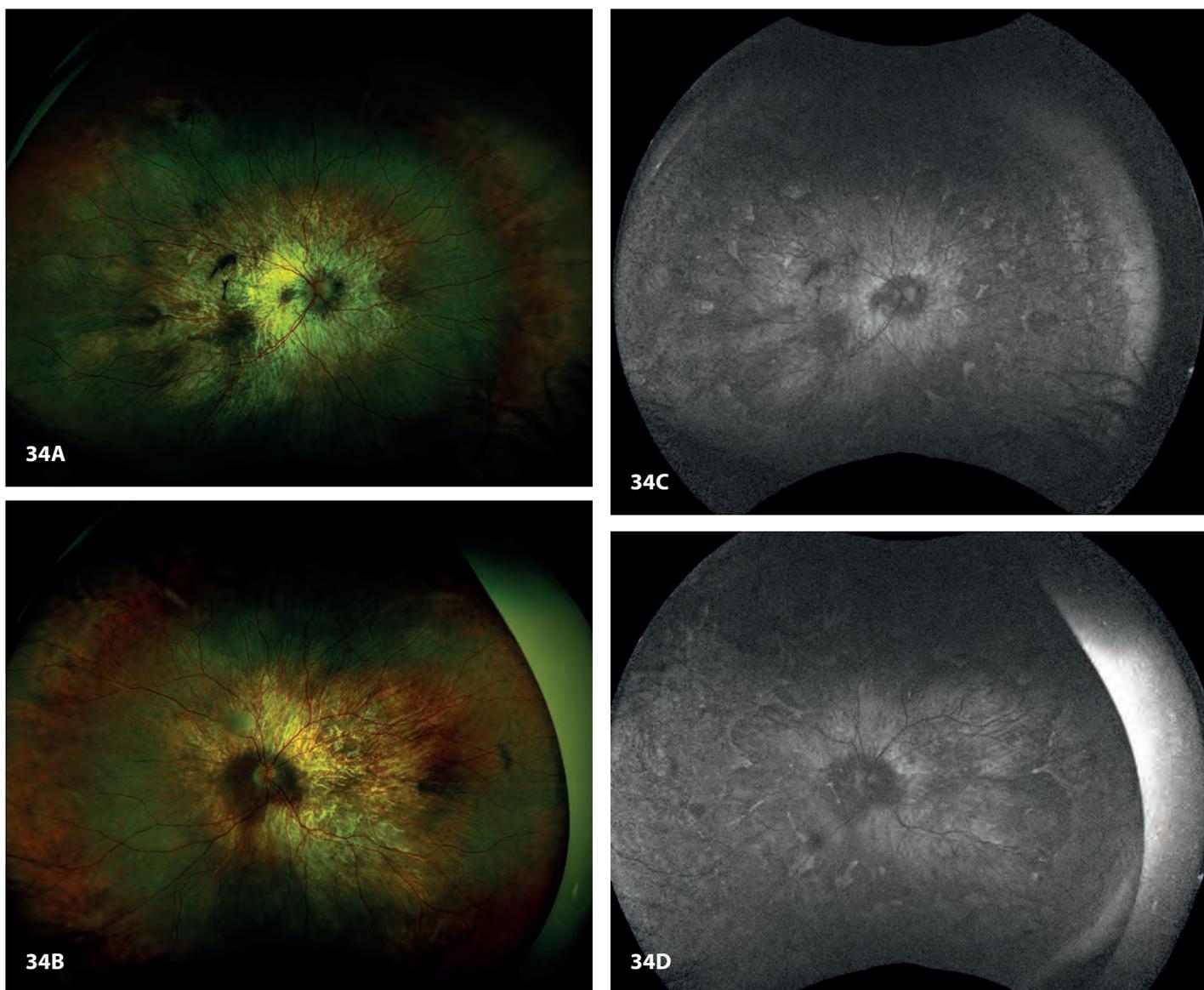
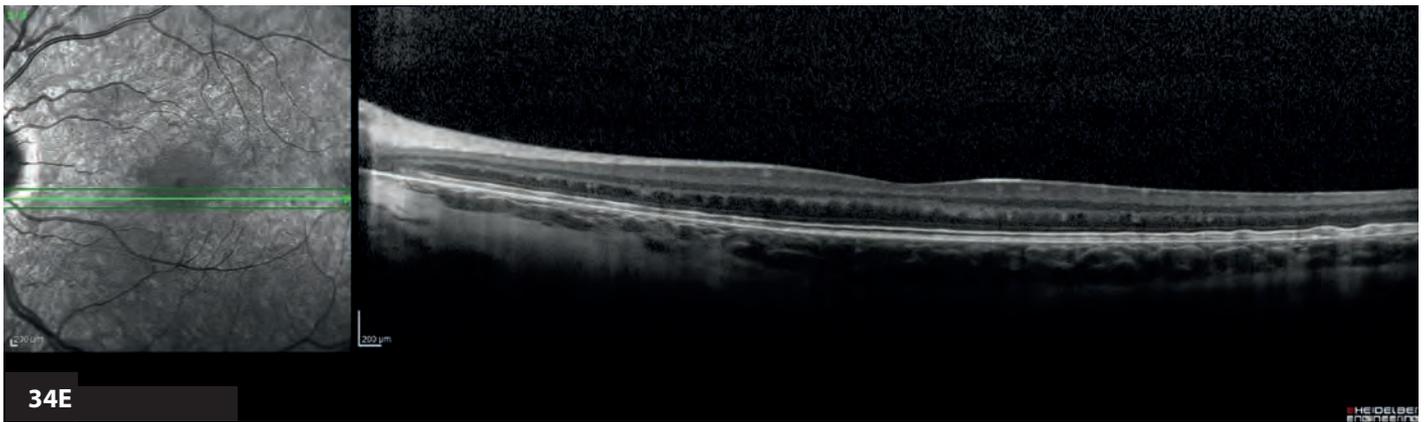


Figura 34. Atrofia coriorretiniana peripapilar y del polo posterior. **E)** Tomografía de coherencia óptica que muestra una desestructuración de la capa plexiforme interna y una alteración de la señal entre la línea de los segmentos externos de los fotorreceptores y el epitelio pigmentario de la retina.



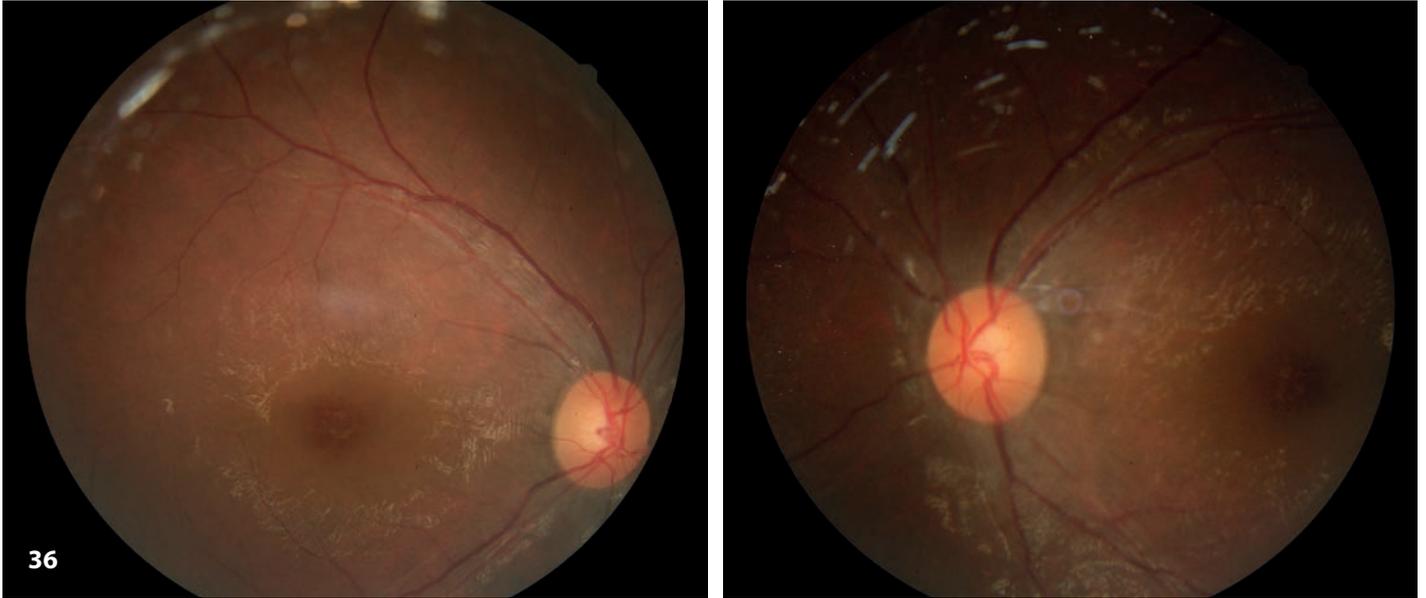
Lipofuscinosis neuronal ceroidea

La lipofuscinosis ceroidea neuronal agrupa al menos ocho trastornos neurodegenerativos diferentes que resultan de la acumulación excesiva de lipopigmentos (lipofuscina) en los tejidos del cuerpo. La discapacidad visual que progresa a la ceguera y la extinción temprana del electroretinograma es una característica prominente y temprana de la mayoría de las variantes de estos trastornos. La ausencia de células ganglionares en la fovea da lugar a la mancha roja rodeada de células blancas enfermas^{39,40}.

Figura 35. Mancha de color rojo-cereza asociada a un paciente con enfermedad de Tay-Sachs.



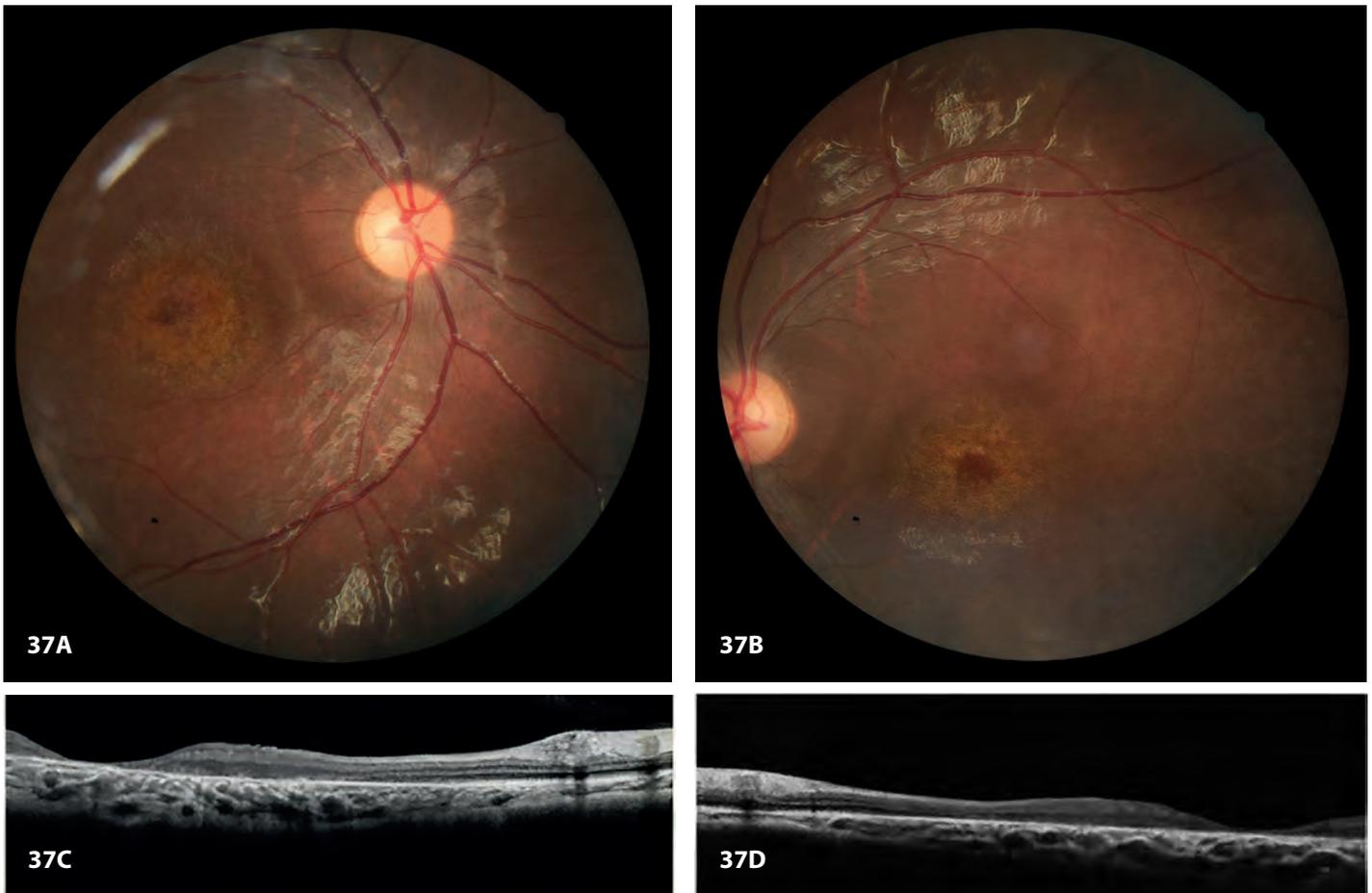
Figura 36. La NCL juvenil (enfermedad de Batten) comienza entre los 5 y los 8 años de edad. Los primeros signos típicos son: pérdida progresiva de la visión, convulsiones, ataxia o torpeza. Esta forma progresa con menos rapidez y termina con la muerte al final de la adolescencia o a principios de la década de los 20. En la imagen de fondo de ojo, se observa una atrofia macular con maculopatía "en ojo de buey".



Homocistinuria con aciduria metilmalónica

Se produce una degeneración de la retina, generalmente precoz y rápida, asociada a un deterioro neurológico precoz, microcefalia, y graves anomalías cerebrales, incluyendo hidrocefalia, anomalías de la sustancia blanca y lesiones atípicas de los ganglios basales^{42,43}.

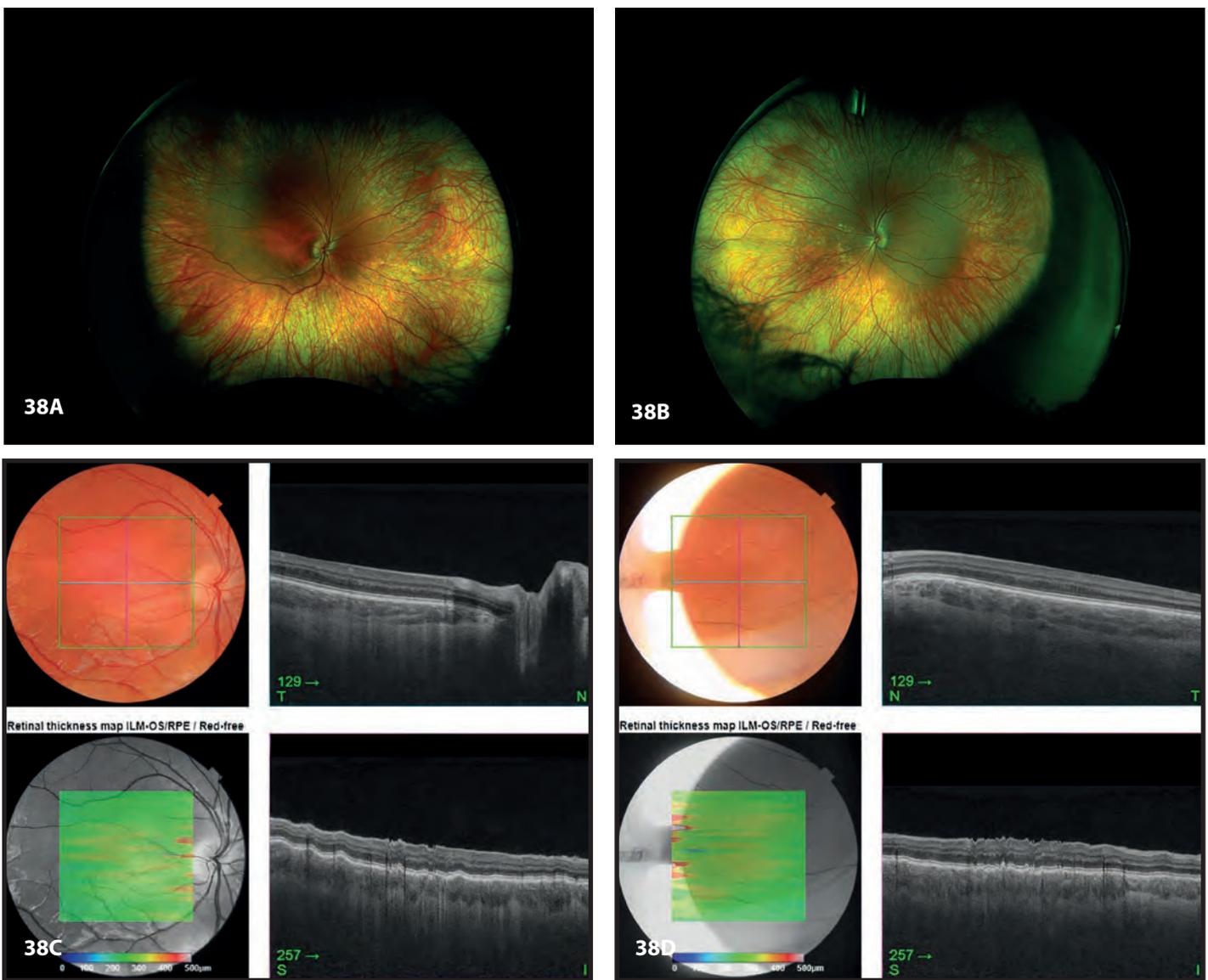
Figura 37. A y B) Retinografía de un paciente con homocistinuria con aciduria metilmalónica que muestra una maculopatía “en ojo de buey”. **C y D)** En la OCT, se puede ver una destrucción de las capas retinianas maculares, así como un aumento del grosor de la capa de fibras nerviosas alrededor de la zona foveal y adelgazamiento del resto de las capas retinianas.



Albinismo

El albinismo es un trastorno heterogéneo de la síntesis de melanina, en el cual los ojos (albinismo ocular), la piel y el cabello pueden estar afectados (albinismo oculocutáneo). Las diferentes mutaciones actúan a través de una vía común que implica la reducción de la síntesis de melanina en el ojo durante el desarrollo, provocando: hipoplasia foveal, hipopigmentación del fondo de ojo, transluminación del iris, nistagmus, agudeza visual reducida, estereopsis reducida o ausente, estrabismo y errores de refracción. Además, existe una anomalía característica de la decusación del quiasma, de modo que la mayoría de las fibras de cada ojo cruzan hacia el hemisferio contralateral. En algunos casos, se asocia a alteraciones de la coagulación (Hermansky-Pudlak) o infecciones recurrentes (Chediak-Higashi)^{44,45}.

Figura 38. Imágenes de fondo de ojo de un paciente con albinismo ocular. **A-D)** Se visualizan los vasos coroideos por la ausencia de pigmentación del epitelio pigmentario, y es característica la hipoplasia foveal (**A, B**) que se demuestra con la OCT macular (**C, D**).



Bibliografía

- Irigoyen C, Vallespín E, Quiroga J, Sanabria MR, Coco RM, Galdós M, et al. *Distrofias hereditarias de Retina: un nuevo paradigma*. [Monografía]. Club Español de la Mácula; 2020.
- Battaglia Parodi M, La Spina C, Corradetti G, Berchicci L, Petruzzi G, Bandello F. Retinal Hereditary and Degenerative/Dystrophic Diseases (Non-Age-Related Macular Degeneration). *Dev Ophthalmol*. 2016;55:205-11.
- Cuenca N, Ortuño-Lizarán I, Pinilla I. Cellular Characterization of OCT and Outer Retinal Bands Using Specific Immunohistochemistry Markers and Clinical Implications. *Ophthalmology*. 2018;125(3):407-22.
- Solaki M, Baumann B, Reuter P, Andreasson S, Audo I, Ayuso C, et al. Comprehensive variant spectrum of the CNGA3 gene in patients affected by achromatopsia. *Hum Mutat*. 2022;43(7):832-58.
- Zobor D, Zobor G, Kohl S. Achromatopsia: on the doorstep of a possible therapy. *Ophthalmic Res*. 2015;54(2):103-8.
- De Silva SR, Arno G, Robson AG, Fakin A, Pontikos N, Mohamed MD, et al. The X-linked retinopathies: Physiological insights, pathogenic mechanisms, phenotypic features and novel therapies. *Prog Retin Eye Res*. 2021;82:100898.
- Dhurandhar D, Sahoo NK, Mariappan I, Narayanan R. Gene therapy in retinal diseases: A review. *Indian J Ophthalmol*. 2021;69(9):2257-65.
- Coco Martin RM, coord. *Guía clínica para el diagnóstico diferencial y el manejo de las enfermedades hereditarias de la retina y la coroides*. Sociedad Española de Retina y Vitreo (SERV); 2009.
- Souied E, Kaplan J, Coscas G, Soubrane G. Les dystrophies maculaires. *J Fr Ophtalmol*. 2003;26(7):743-62.
- Goodwin P. Hereditary retinal disease. *Curr Opin Ophthalmol*. 2008;19(3):255-62.
- Molday RS, Kellner U, Weber BH. X-linked juvenile retinoschisis: clinical diagnosis, genetic analysis, and molecular mechanisms. *Prog Retin Eye Res*. 2012;31(3):195-212.
- Wood EH, Lertjirachai I, Ghiam BK, Koulisis N, Moysidis SN, Dirani A, et al. The Natural History of Congenital X-Linked Retinoschisis and Conversion between Phenotypes over Time. *Ophthalmol Retin*. 2019;3(1):77-82.
- Pimenides D, George ND, Yates JR, Bradshaw K, Roberts SA, Moore AT, et al. X-linked retinoschisis: clinical phenotype and RS1 genotype in 86 UK patients. *J Med Genet*. 2005;42(6):e35.
- Yoshida-Uemura T, Katagiri S, Yokoi T, Nishina S, Azuma N. Different foveal schisis patterns in each retinal layer in eyes with hereditary juvenile retinoschisis evaluated by en-face optical coherence tomography. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2017;255(4):719-23.
- Alfonso-Muñoz EA, Català-Mora J, Díaz-Cascajosa J. X-Linked Retinoschisis without Macular Retinoschisis: A New RS1 Mutation. *Ophthalmol Retina*. 2020;4(7):719.
- Rahman N, Georgiou M, Khan KN, Michaelides M. Macular dystrophies: clinical and imaging features, molecular genetics and therapeutic options. *Br J Ophthalmol*. 2020;104(4):451-60.
- Amato A, Arrigo A, Aragona E, Manitto MP, Saladino A, Bandello F, et al. Gene Therapy in Inherited Retinal Diseases: An Update on Current State of the Art. *Front Med*. 2021;8:750586.
- Khanna H. Photoreceptor sensory cilium: Traversing the ciliary gate. *Cells*. 2015;4(4):674-86.
- Leroy BP, Birch DG, Duncan JL, Lam BL, Koenekoop RK, Porto FBO, et al. Leber congenital amaurosis due to CEP290 mutations-severe vision impairment with a high unmet medical need: A Review. *Retina*. 2021;41(5):898-907.
- Vallespín E, Cantalapiedra D, Riveiro-Álvarez R, Wilke R, Aguirre-Lamban J, Ávila-Fernández A, et al. Mutation screening of 299 Spanish families with retinal dystrophies by Leber congenital amaurosis genotyping microarray. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2007;48(12):5653-61.
- Coussa RG, Traboulsi EI. Choroideremia: a review of general findings and pathogenesis. *Ophthalmic Genet*. 2012;33(2):57-65.
- Khan KN, Islam F, Moore AT, Michaelides M. Clinical and Genetic Features of Choroideremia in Childhood. *Ophthalmology*. 2016;123(10):2158-65.
- Elnahry AG, Tripathy K. Gyrate Atrophy Of The Choroid and Retina. 2022. En: *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022.
- Balfourt BM, Buijs MJN, Ten Asbroek ALMA, Bergen AAB, Boon CJF, Ferreira EA, et al. A review of treatment modalities in gyrate atrophy of the choroid and retina (GACR). *Mol Genet Metab*. 2021;134(1-2):96-116.
- Vincent A, Robson AG, Holder GE. Pathognomonic (diagnostic) ERGs. A review and update. *Retina*. 2013;33(1):5-12.
- Murro V, Mucciolo DP, Sodi A, Passerini I, Giorgio D, Virgili G, et al. Novel clinical findings in autosomal recessive NR2E3-related retinal dystrophy. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2019;257(1):9-22.
- Herrador-Montiel Á, Sánchez-Vicente JL, Arias-Alcalá M. Características clínicas de la degeneración vítreo-retiniana de Goldmann-Favre [Clinical features of Goldmann-Favre vitreoretinal degeneration]. *Arch Soc Esp Oftalmol*. 2012;87(8):260-2.
- Sızmaz S, Yonekawa Y, TTrrese M. Familial Exudative Vitreoretinopathy. *Turk J Ophthalmol*. 2015;45(4):164-8.
- Shimouchi A, Takahashi A, Nagaoka T, Ishibazawa A, Yoshida A. Vitreomacular interface in patients with familial exudative vitreoretinopathy. *Int Ophthalmol*. 2013;33(6):711-5.
- Tauqeer Z, Yonekawa Y. Familial Exudative Vitreoretinopathy: Pathophysiology, Diagnosis, and Management. *Asia Pac J Ophthalmol*. 2018;7(3):176-82.
- Subirà O, Català-Mora J, Díaz-Cascajosa J, Padrón-Pérez N, Claveria MA, Coll-Alsina N, et al. Retinal findings in pediatric patients with Usher syndrome Type 1 due to mutations in MYO7A gene. *Eye*. 2020;34(3):499-506.
- Pagon R, Adam M, Ardinger H, Al E. Stickler Syndrome. En: Adam MP, ed. *GeneReviews*®. Seattle (WA): University of Washington. GeneReviews Advanced Search Help; 2013.

33. Acke FR, Dhooge IJ, Malfait F, De Leenheer EM. Hearing impairment in Stickler syndrome: a systematic review. *Orphanet J Rare Dis.* 2012;7:84.
34. Antunes RB, Alonso N, Paula RG. Importance of early diagnosis of Stickler syndrome in newborns. *J Plast Reconstr Aesthet Surg.* 2012;65(8):1029-34.
35. Forsythe E, Beales PL. Bardet-Biedl syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2013;21(1):8-13.
36. Tatour Y, Ben-Yosef T. Syndromic Inherited Retinal Diseases: Genetic, Clinical and Diagnostic Aspects. *Diagnostics.* 2020;10(10):779.
37. Llorca-Cardenosa A, Català-Mora J, García-Cazorla A, Meavilla S, Castejón-Ponce E. Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency: A case report. *Arch Soc Esp Ophthalmol.* 2016;91(5):236-9.
38. Fahnehjelm KT, Holmström G, Ying L, Haglind CB, Nordenström A, Halldin M, et al. Ocular characteristics in 10 children with long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency: a cross-sectional study with long-term follow-up. *Acta Ophthalmol.* 2008;86(3):329-37.
39. Poll-The BT, Maillette de Buy Wenniger-Prick CJ. The eye in metabolic diseases: clues to diagnosis. *Eur J Paediatr Neurol.* 2011;15(3):197-204.
40. Guevara-Márquez YC, Vela-Amieva M, Juárez EJC, Ordaz FJC, Belmont-Martínez L. Manifestaciones oftalmológicas de los errores innatos del metabolismo. *Acta Pediatr Mex.* 2013;34(4):212-4.
41. Schulz A, Kohlschütter A, Mink J, Simonati A, Williams R. NCL diseases - clinical perspectives. *Biochim Biophys Acta.* 2013;1832(11):1801-6.
42. Ku CA, Ng JK, Karr DJ, Reznick L, Harding CO, Weleber RG, et al. Spectrum of ocular manifestations in cobalamin C and cobalamin A types of methylmalonic acidemia. *Ophthalmic Genet.* 2016;37(4):404-14.
43. Bonafede L, Ficcioglu CH, Serrano L, Han G, Morgan JI, Mills MD, et al. Cobalamin C deficiency shows a rapidly progressing maculopathy with severe photoreceptor and ganglion cell loss. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2015;56(13):7875-87.
44. Dorey SE, Neveu MM, Burton LC, Sloper JJ, Holder GE. The clinical features of albinism and their correlation with visual evoked potentials. *Br J Ophthalmol.* 2003;87(6):767-72.
45. Hu Z, Wang K, Bertsch M, Dunn T, Kehoe T, Kemerley AD, et al. Correlation between electroretinography, foveal anatomy and visual acuity in albinism. *Doc Ophthalmol.* 2019;139(1):21-32.

6. Desprendimiento de retina

Degeneraciones vitreoretinianas en niños

Desprendimiento de retina traumático

Desprendimiento de retina asociado a retinosquiasis ligada al X

Desprendimiento de retina asociado a malformaciones oculares

Desprendimiento de retina asociado al síndrome de Stickler

Desprendimiento de retina asociado a vitreorretinopatía exudativa familiar

Desprendimiento de retina asociado a la retinopatía del prematuro

Desprendimiento de retina asociado a alta miopía

Desprendimiento de retina exudativo

Bibliografía

6. Desprendimiento de retina

Retinal detachment

A. López de Eguileta Rodríguez

Hospital de Sant Joan de Déu. Esplugues del Llobregat. Barcelona.

Correspondencia:

Alicia López de Eguileta Rodríguez

E-mail: alopezd@hsjdbcn.es

Resumen

El desprendimiento de retina pediátrico (DRP) es una patología rara, de manejo complejo, a menudo relacionada con traumatismos, anomalías congénitas, síndromes genéticos, miopía alta o cirugía ocular previa. Tiene una incidencia anual de 0,38 a 0,69 por 100.000 en la población menor de 20 años, siendo menos frecuentes que en la población general (10 casos por 100.000 habitantes). Los niños no reconocen los síntomas del desprendimiento de retina, por lo que al diagnóstico suelen presentar estados avanzados de enfermedad como afectación macular, vitreorretinopatía proliferativa, signos de cronicidad y mala agudeza visual.

Palabras clave: Desprendimiento de retina pediátrico. Síndrome de Stickler. Vitrectomía pediátrica.

Resum

El desprendiment de retina pediàtric és una patologia rara, sovint relacionada amb traumatismes, anomalies congènites, síndromes genètiques, miopia alta o cirurgia ocular prèvia. Té una incidència anual de 0,38 a 0,69 per 100.000 en la població menor de 20 anys, i són menys freqüents que en la població general (10 casos per 100.000 habitants). Els nens no reconeixen els símptomes del desprendiment de retina, pel que fa al diagnòstic, solen presentar estats avançats de malaltia com afectació macular, vitreorretinopatia proliferativa, signes de cronicitat i mala agudeza visual.

Paraules clau: Desprendiment de retina pediàtric. Síndrome de Stickler. Vitrectomia pediàtrica

Abstract

Pediatric retinal detachment are complex and rare occurrences, often related with trauma, congenital abnormalities, genetic syndromes, high myopia and prior ocular surgery. This pathology has an annual incidence of 0.38 to 0.69 per 100.000 in the population under 20 years, being less common than in general population (10 cases per 100.000 population). Children do not recognize symptoms of retinal detachment, thus at presentation, the detachment goes along with macular involvement, proliferative vitreoretinopathy, chronic duration and poor visual acuity.

Key words: Pediatric retinal detachment. Stickler syndrome. Pediatric vitrectomy.

Degeneraciones vitreoretinianas en niños

Degeneraciones retinianas tróficas

Agujeros tróficos

El agujero trófico es la degeneración retiniana más frecuente, afectando a un 12% de ojos. El 75% se encuentran situados dentro de degeneraciones *lattice*.

Figuras 1 y 2. En los pacientes con coloboma retiniano la frecuencia de agujeros en la periferia de la retina es más mayor que en los bordes del coloboma. El tratamiento se realiza con láser argón alrededor del agujero. En la Figura 1 se observa un agujero en la periferia en un ojo con papila de aspecto colobomatoso. En la Figura 2 se aprecia las huellas de láser argón alrededor del agujero retiniano.

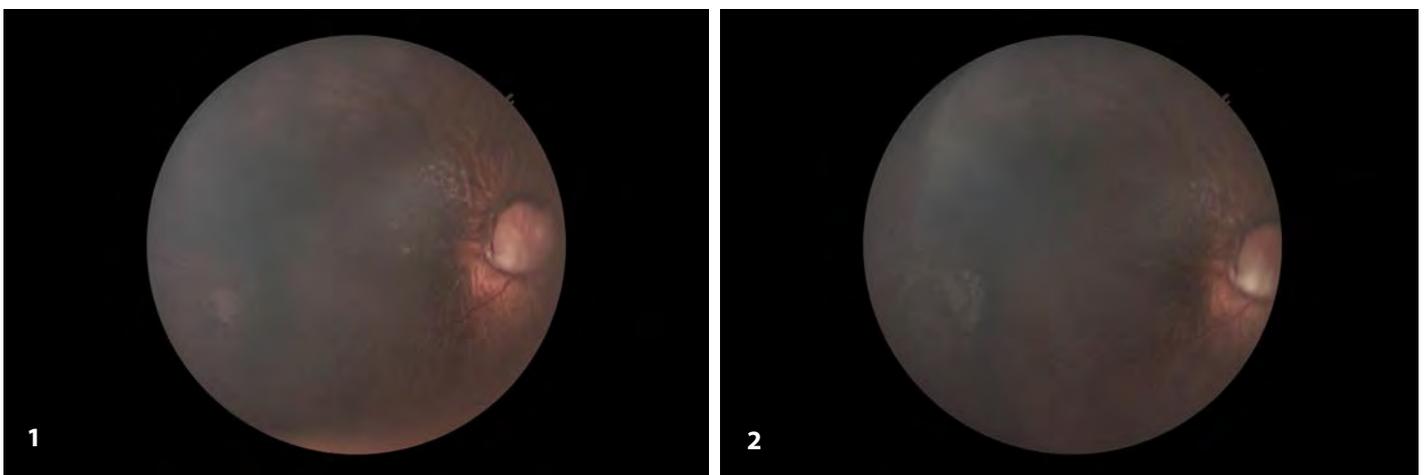
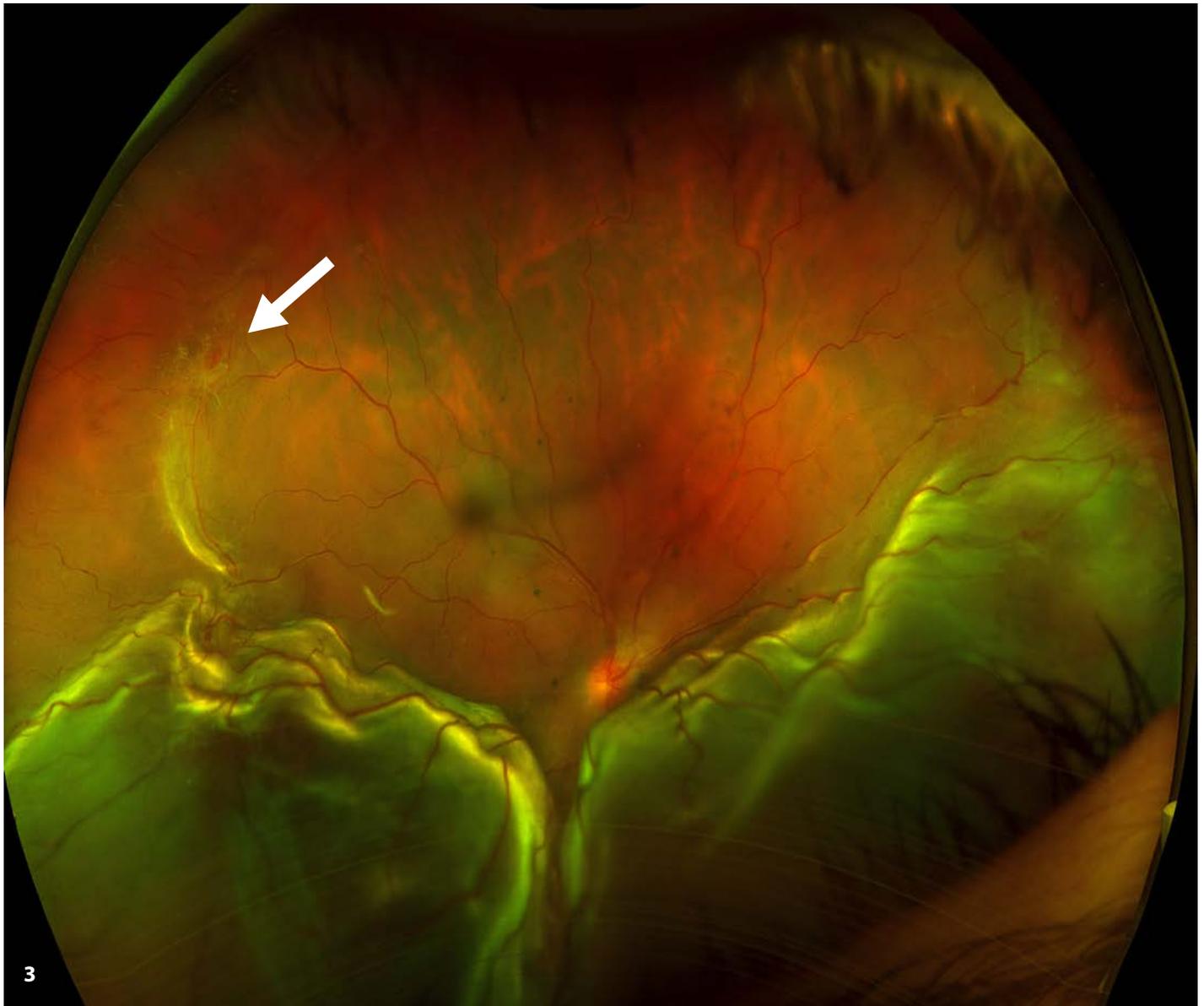
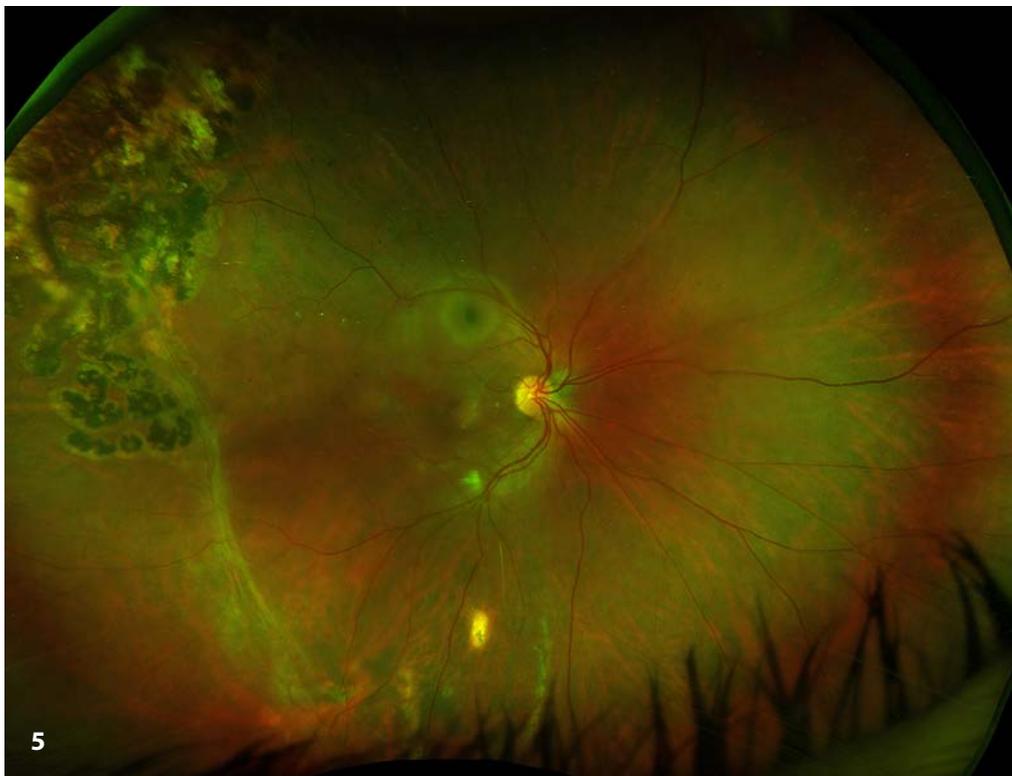
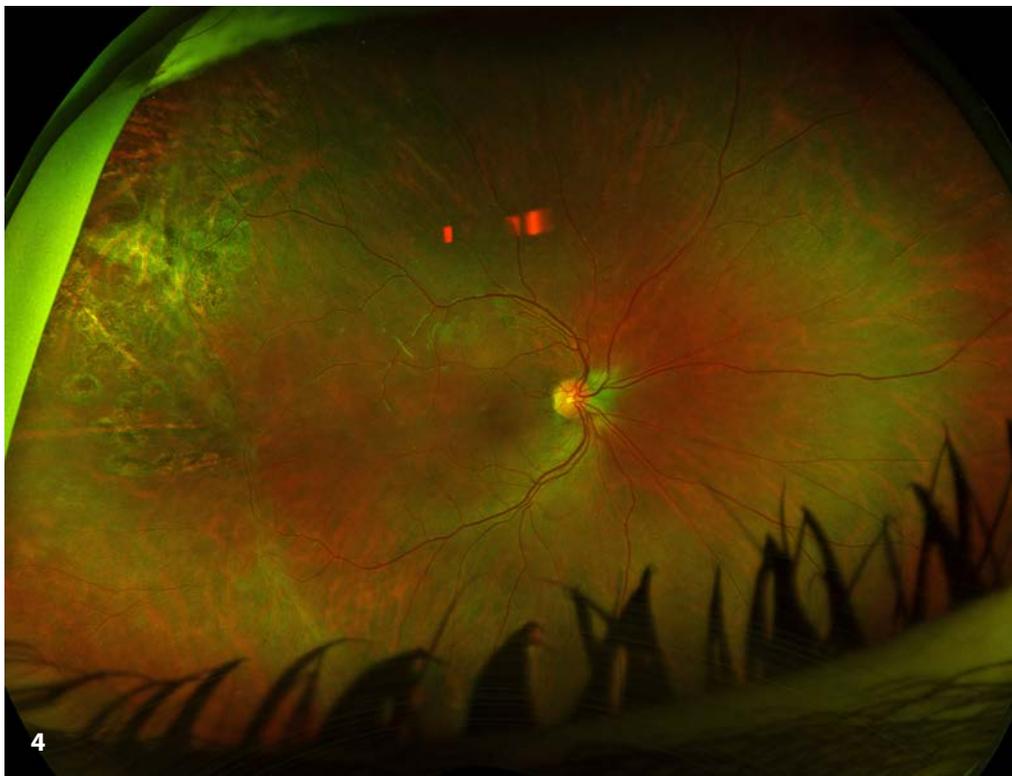


Figura 3. Desprendimiento de retina por agujero trófico temporal superior.



Figuras 4 y 5. Exploración del fondo de ojo al mes y a los 6 meses después de tratamiento con vitrectomía y láser.



Degeneraciones retinianas traccionales

Tuft retiniano

También llamado glomérulo o roseta, constituye un engrosamiento retiniano nodular secundario a tracción crónica.

Figura 6. Tuft nasal inferior indentado, que protruye en la cavidad vítrea. Asocia un riesgo de de 0,18% de desprendimiento de retina regmatógeno.



Desgarro retiniano traccional

Asociados a desprendimiento posterior de vítreo. Requieren tratamiento con láser.

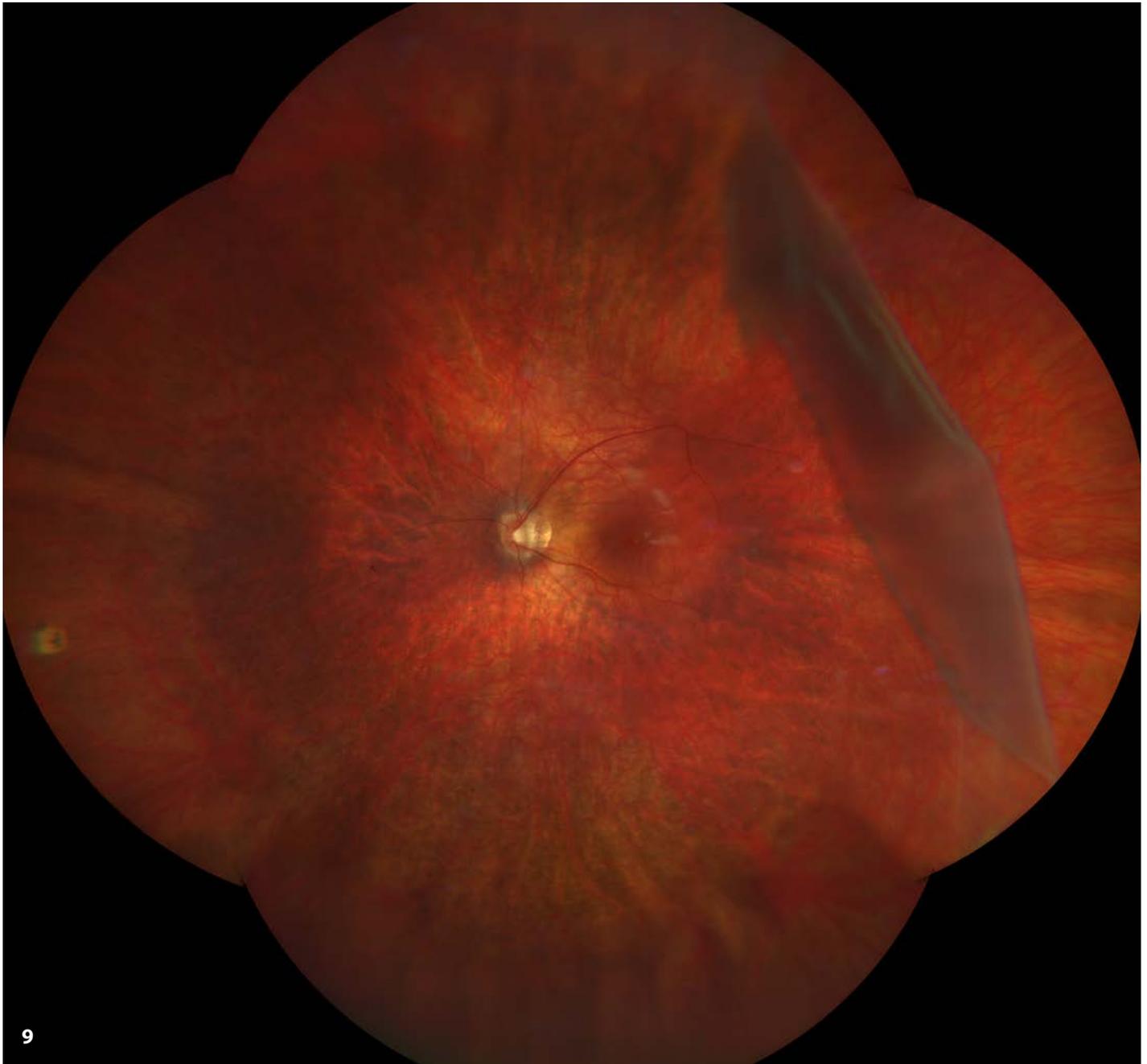
Figuras 7 y 8. Los desgarros retinianos gigantes son una variante de desgarro en herradura que afectan a 90° o más de la circunferencia retiniana. El tratamiento de un DR por desgarro gigante requiere vitrectomía para liberar el vítreo anclado al borde anterior del desgarro.



Diálisis retiniana

La diálisis es una desinserción de la retina en la *ora serrata*, de origen traumático o espontáneo.

Figura 9. En este caso se aprecia una diálisis superior temporal. Habitualmente provocan un desprendimiento de retina de evolución insidiosa, sin desprendimiento de vitreo posterior, generalmente se diagnostica cuando alcanza la zona macular. Requieren tratamiento con cirugía escleral.

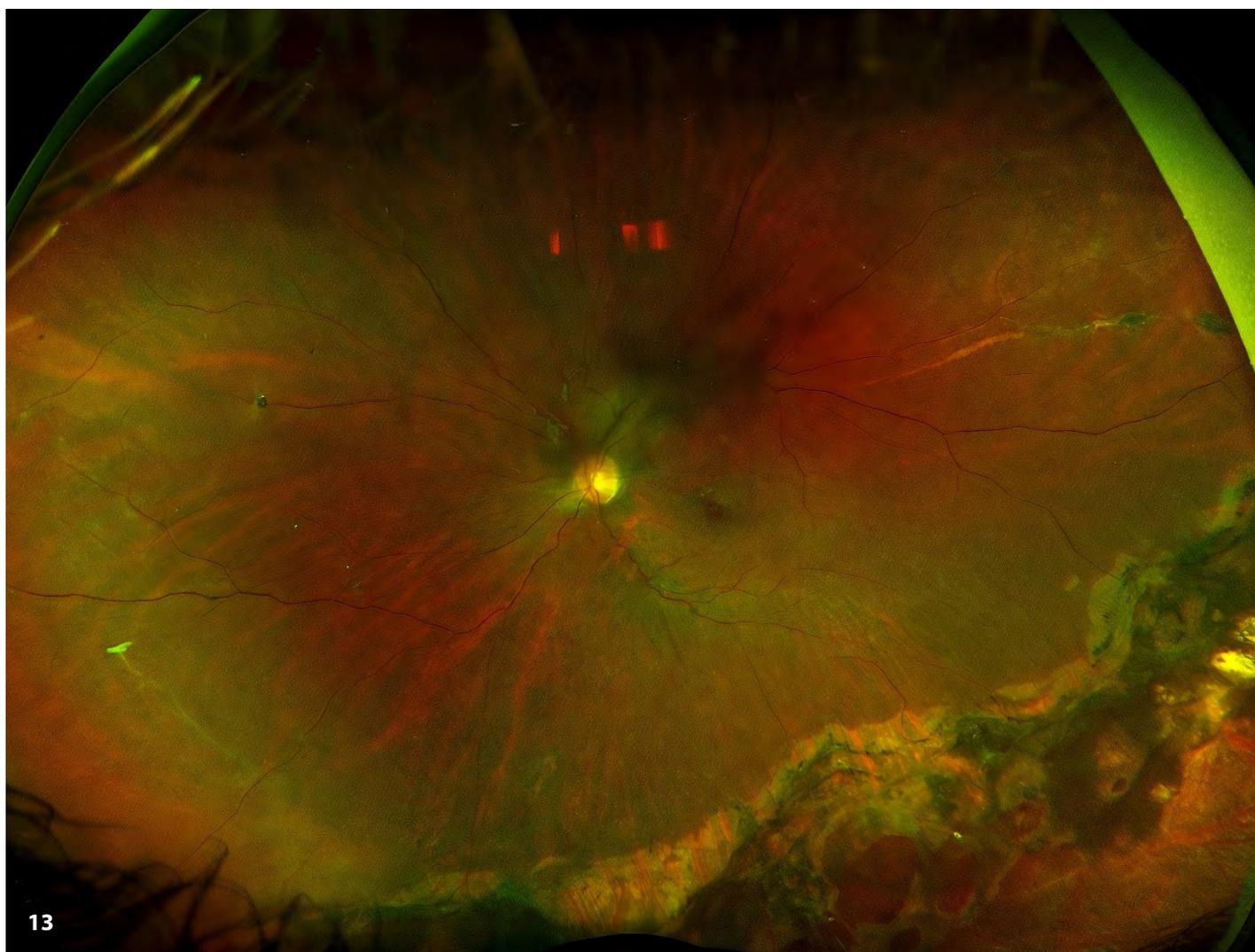


9

Figuras 10 a 12 y Figura 13. Diálisis de retina temporal inferior en ojo izquierdo tratada con cirugía escleral y crioterapia.



Precirugía



Postcirugía

Figuras 14 a 19. Diálisis bilateral idiopática tratada con cirugía escleral.



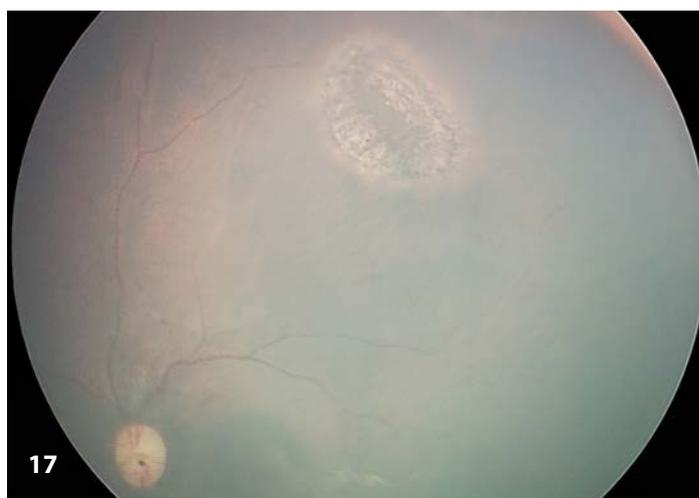
OD Precirugía



OI Precirugía



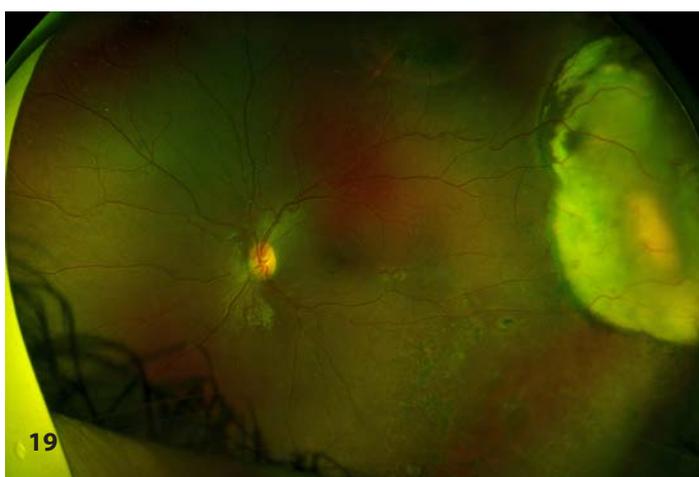
OD Postcirugía



OI Postcirugía



OD 10 años después



OI 10 años después

Degeneraciones retinianas tróficas / traccionales

Blanco sin presión

Áreas de la retina periférica que adoptan un aspecto traslúcido, blanco grisáceo sin indentación escleral.

Figuras 20 y 21. Las roturas retinianas, incluidos los desgarros gigantes, se forman a veces siguiendo el borde posterior de una zona de blanco sin presión.



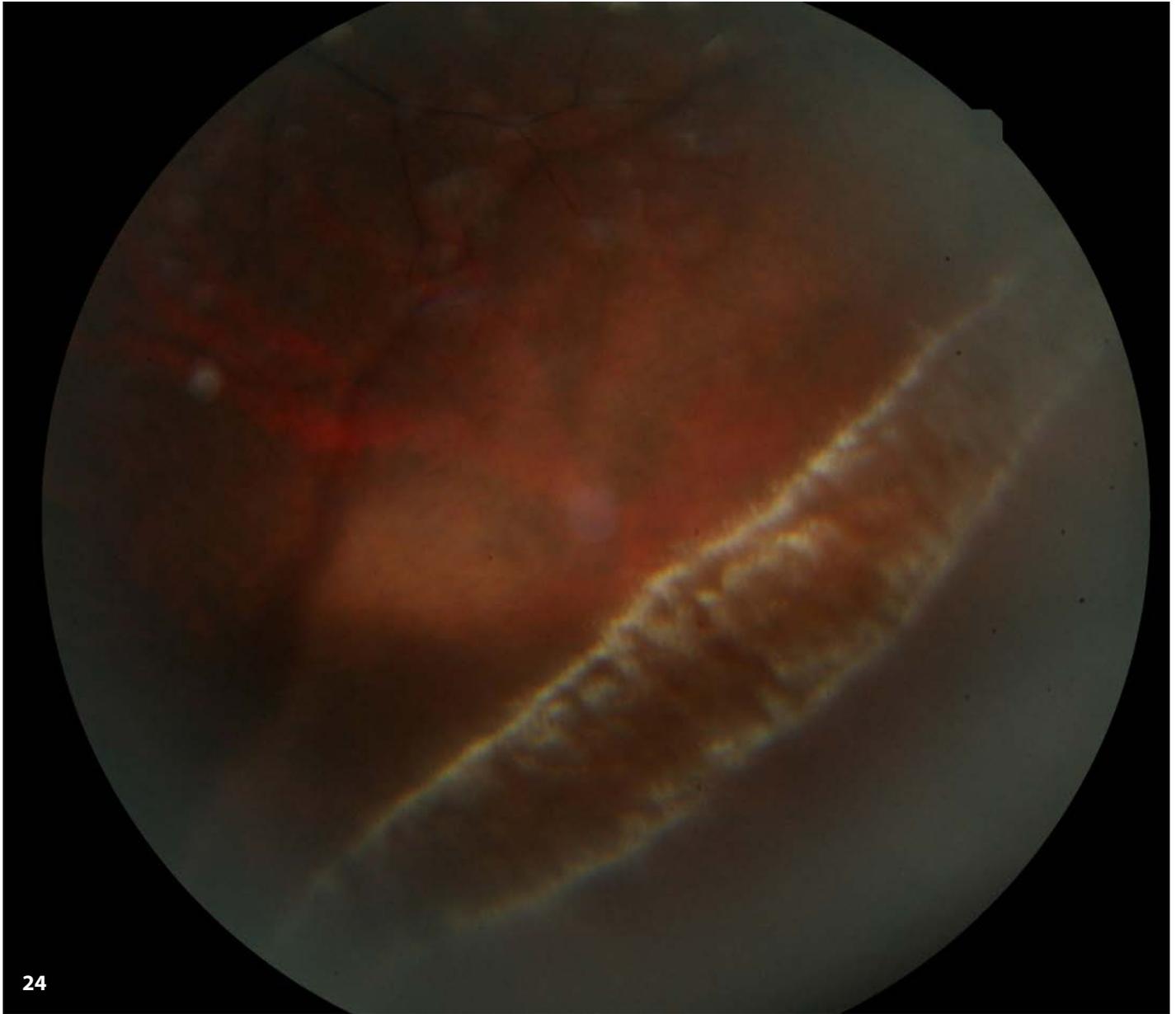
Baba de caracol

Se consideran un subtipo de degeneración *lattice*.

Figuras 22 a 24. Degeneraciones en baba de caracol en retina inferior de niño con alta miopía.



Figuras 22 a 24. Degeneraciones en baba de caracol en retina inferior de niño con alta miopía.



Degeneración tipo *lattice* o en empalizada

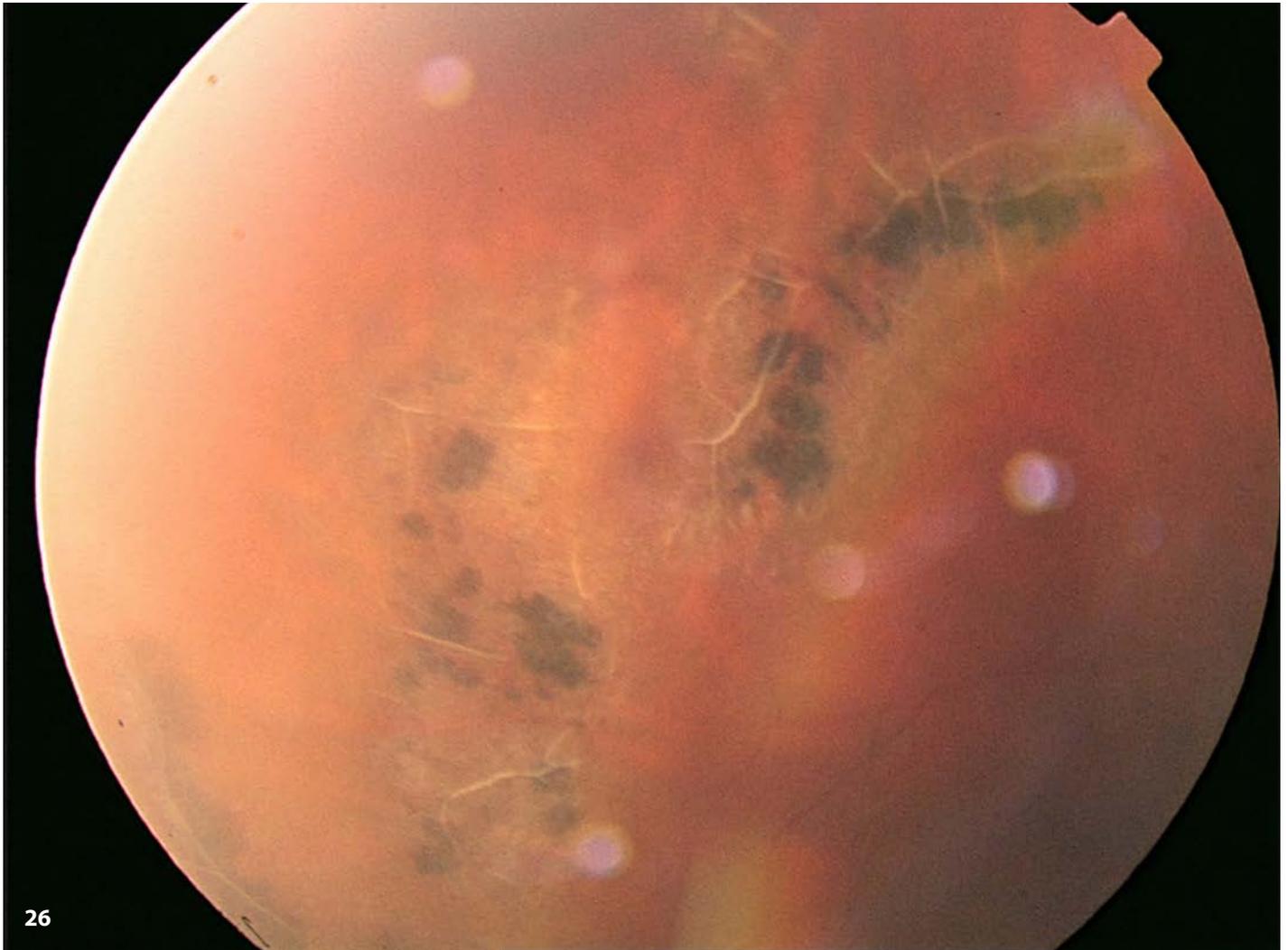
Las degeneraciones en empalizada son áreas de adelgazamiento de la retina asociadas a sinéresis vítreo y adhesión más intensa en los bordes de la lesión.

Figura 25. Degeneración *lattice* en zona temporal inferior.



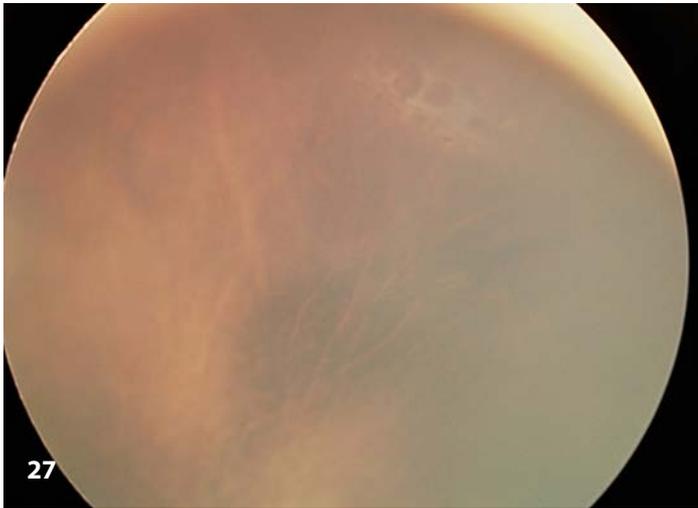
25

Figura 26. Son típicos los vasos esclerosados que forman una red de líneas blancas.

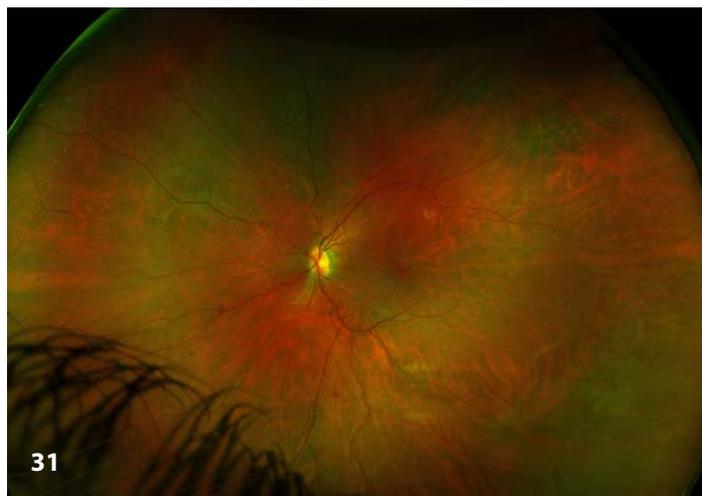
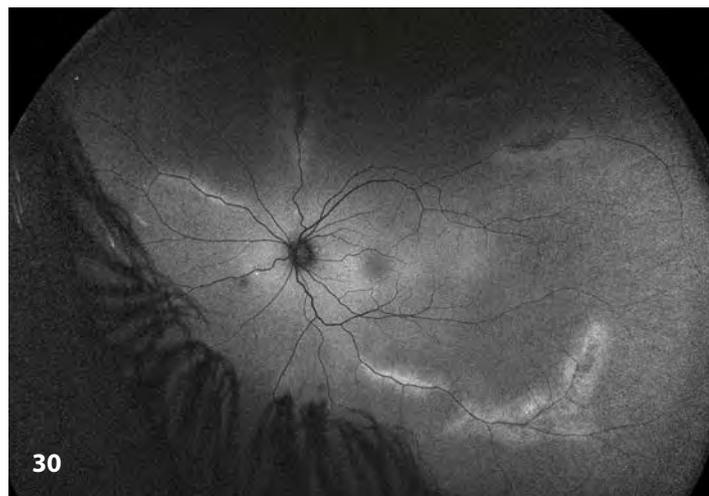
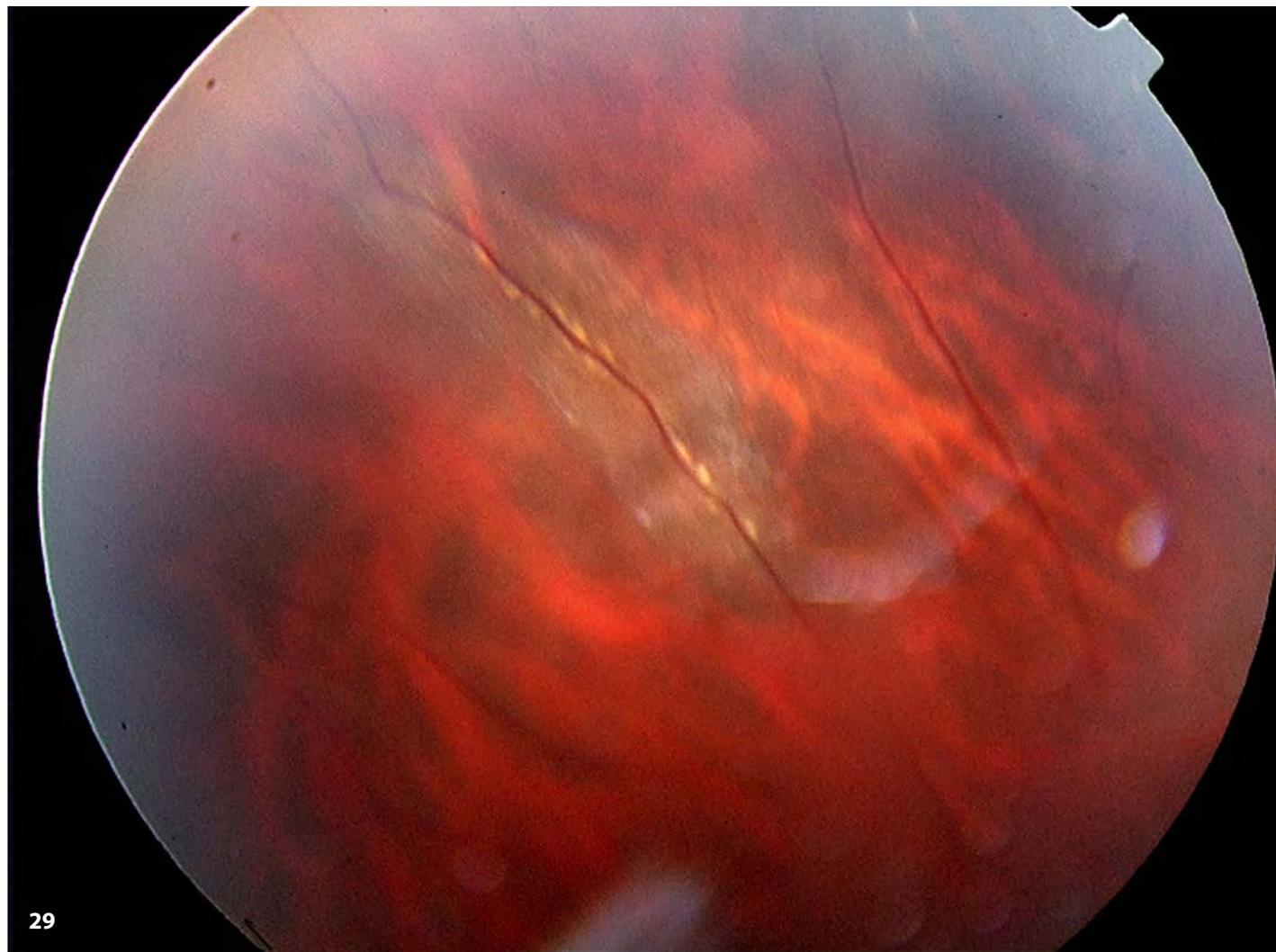


26

Figuras 27 y 28. Las *lattices* asintomáticas no requieren tratamiento a menos que existan factores de riesgo, como DR en el ojo contralateral, miopía magna, etc.



Figuras 29 a 31. *Lattice* radiales paravasculares características de la enfermedad de Stickler.



Desprendimiento de retina traumático

Ver capítulo 9 "Traumatología del segmento posterior".

Desprendimiento de retina asociado a retinosquiasis ligada al X

El desprendimiento de retina es una de las complicaciones más temidas en los niños con retinosquiasis ligada al X, aunque su incidencia varía mucho entre diferentes estudios.

Figuras 32 y 33. La retinosquiasis juvenil se caracteriza por una esquisis macular casi constante y afectación periférica en el 50% de los casos. La herencia es recesiva ligada al X y el gen responsable en la mayoría de los casos es el *RS₁*.

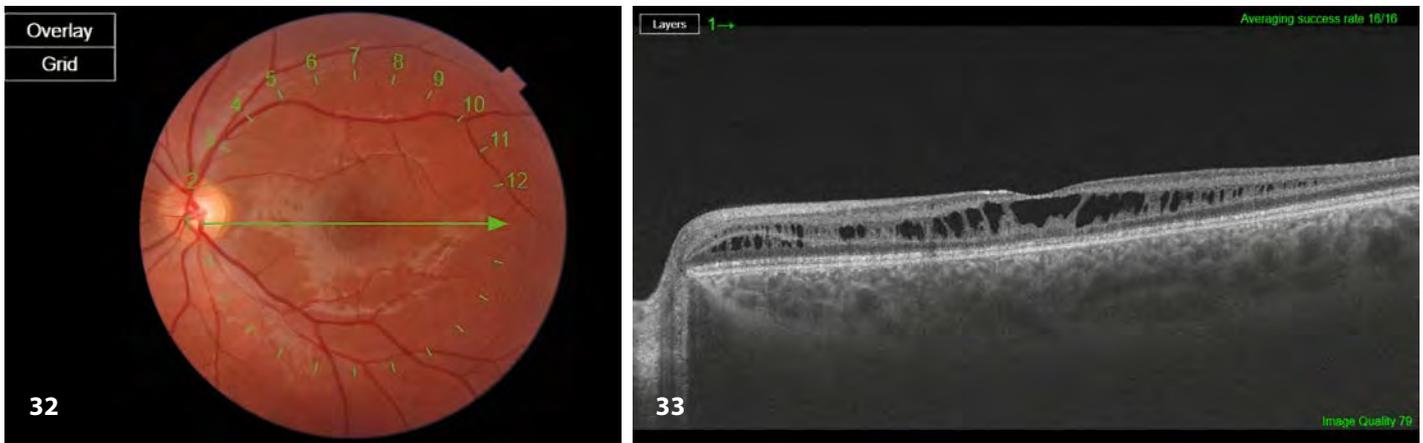


Figura 34. Esquisis foveal: finas estrías que irradian desde la foveola.



Figuras 35 a 38. La esquisis periférica afecta principalmente a los cuadrantes inferiores.

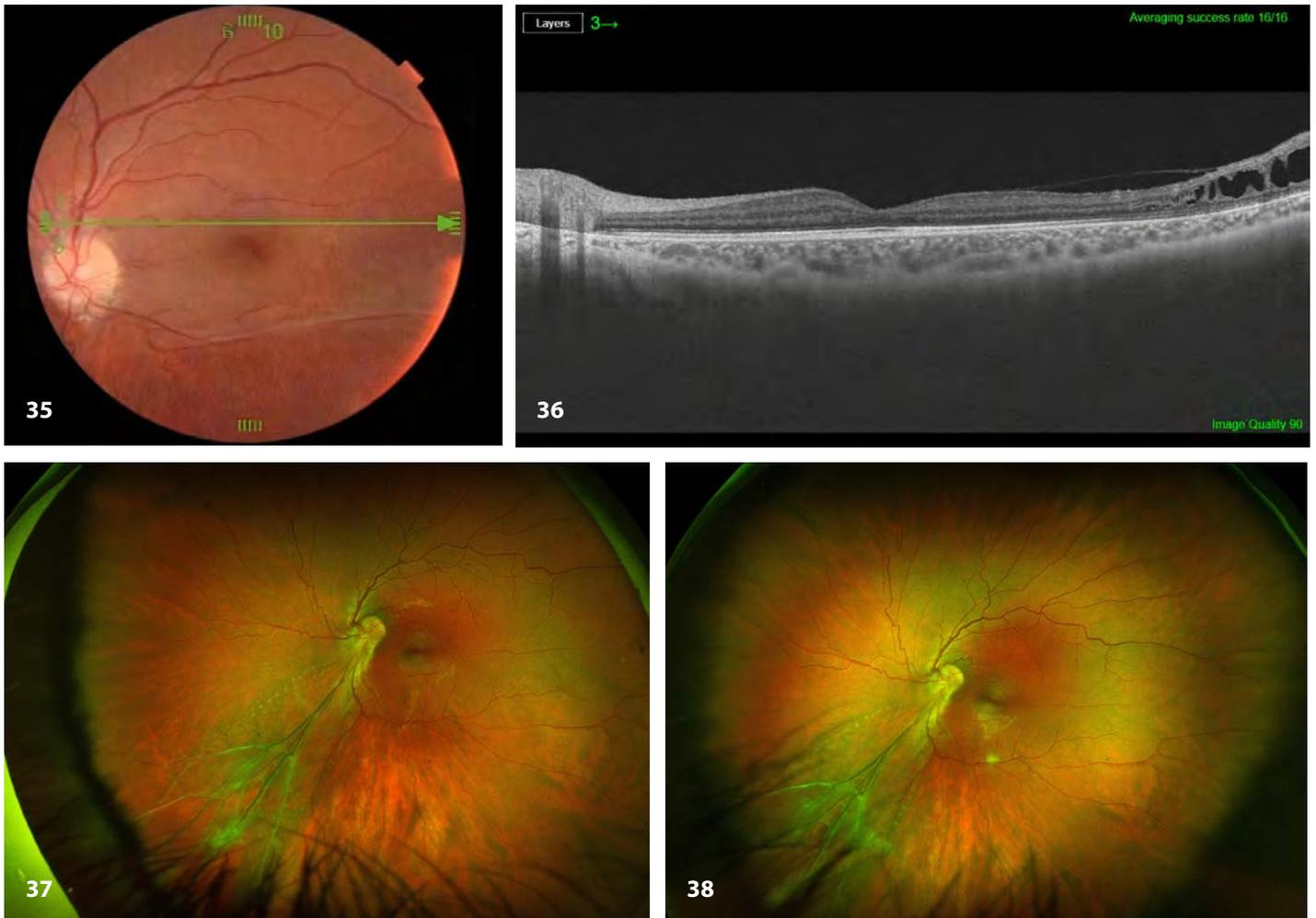
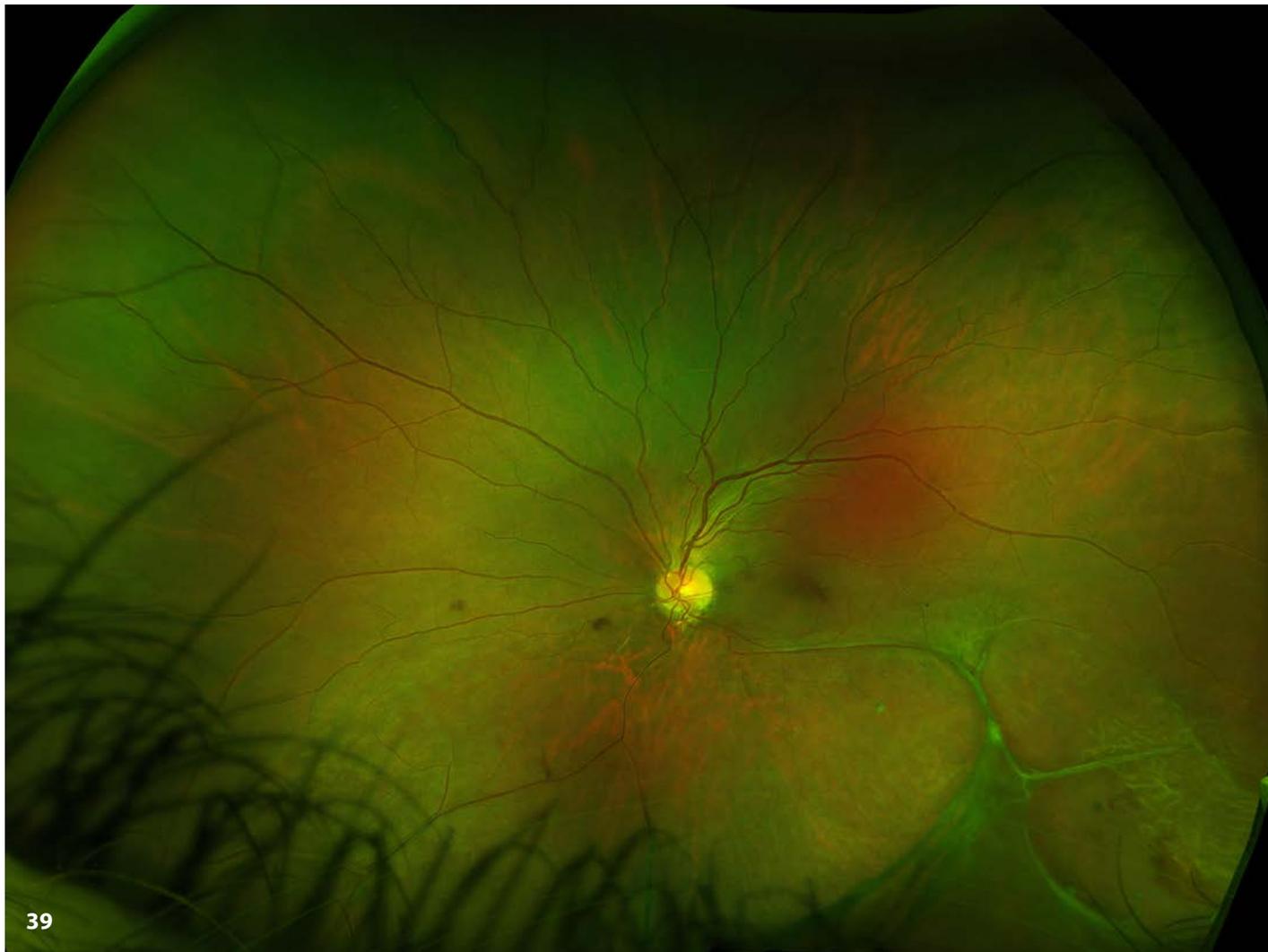


Figura 39. Pueden formarse defectos ovalados en la membrana limitante interna y la capa de fibras nerviosas de la retina pueden fusionarse dejando los vasos retinianos flotando en el vítreo (velos vítreos).



Figuras 40 y 41. Desprendimiento de retina con componente regmatógeno y traccional en un paciente con retinosquisis ligada al X.

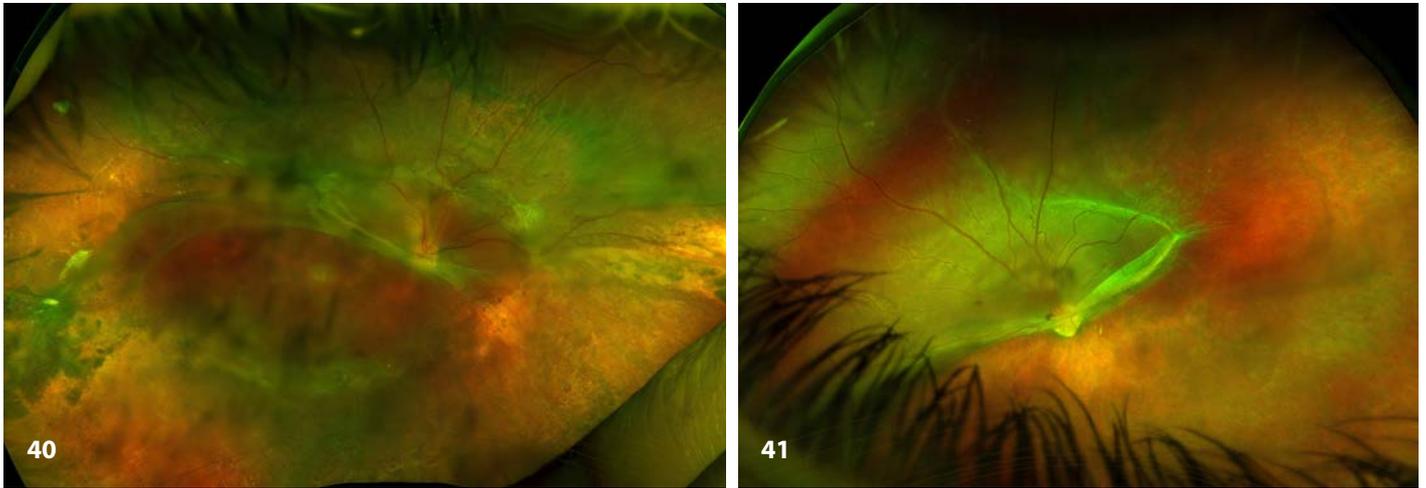
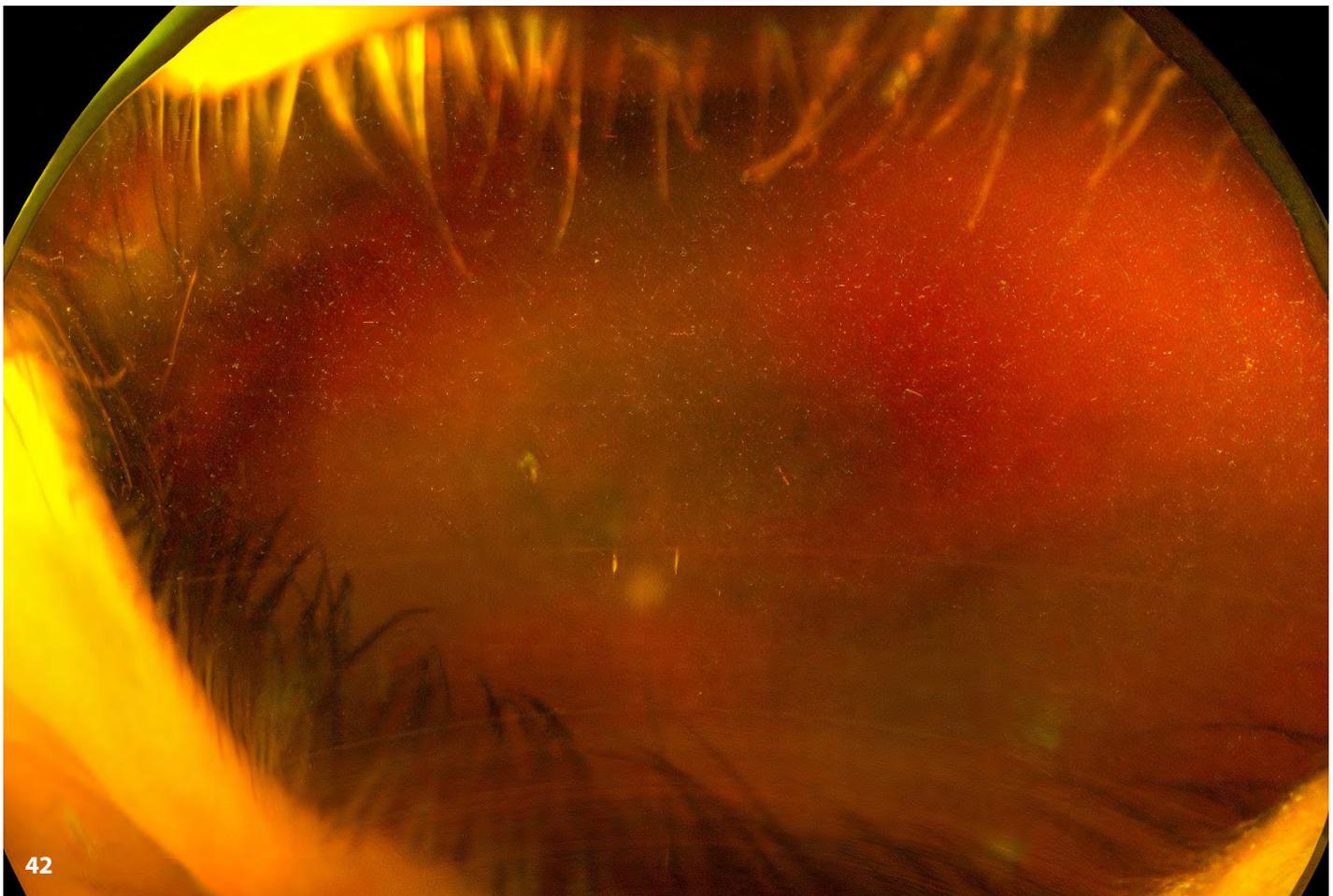


Figura 42. El hemovítreo es una complicación frecuente de la retinosquisis ligada al X, así como sangrados en el interior de la esquisis.

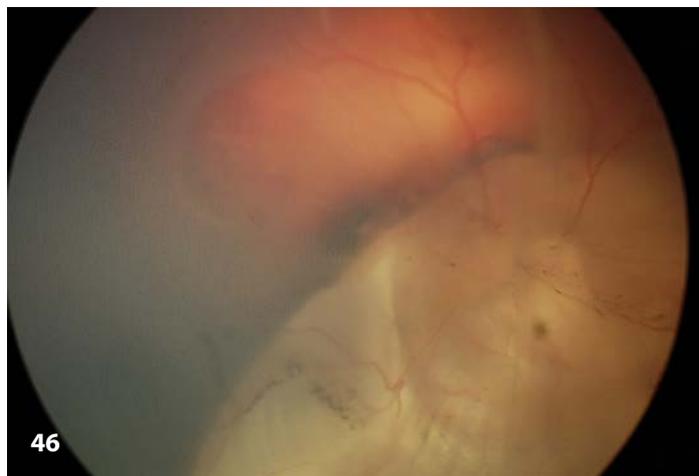
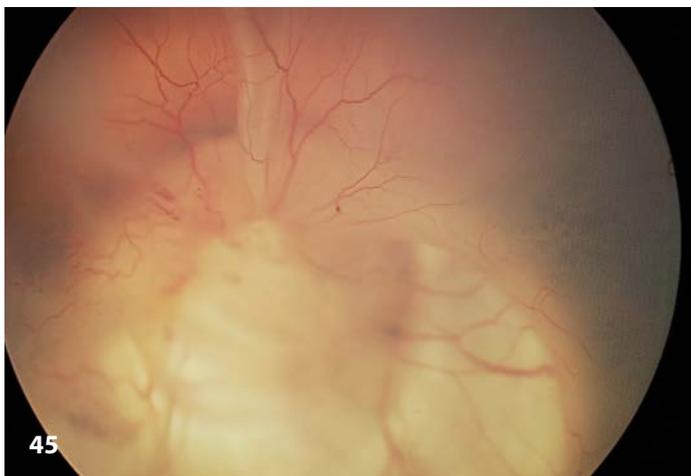
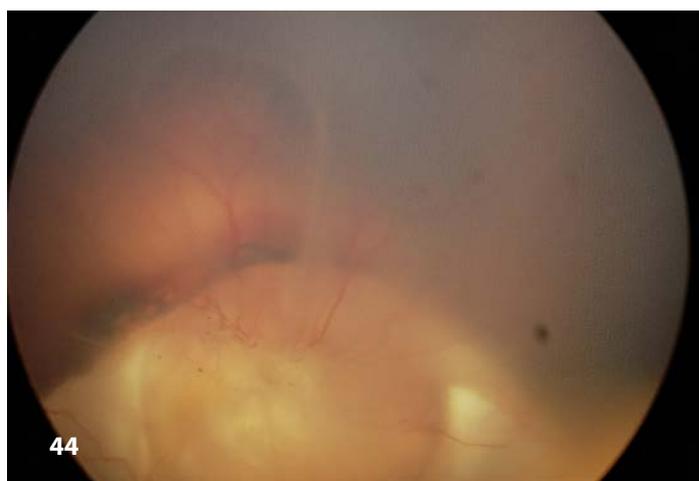


Desprendimiento de retina asociado a malformaciones oculares

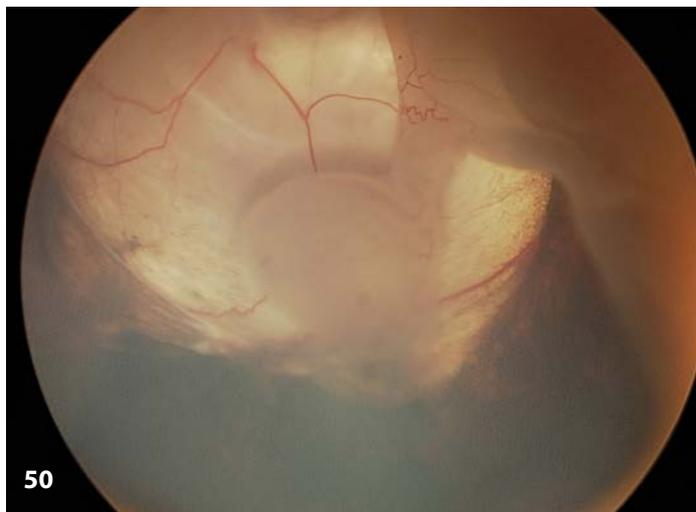
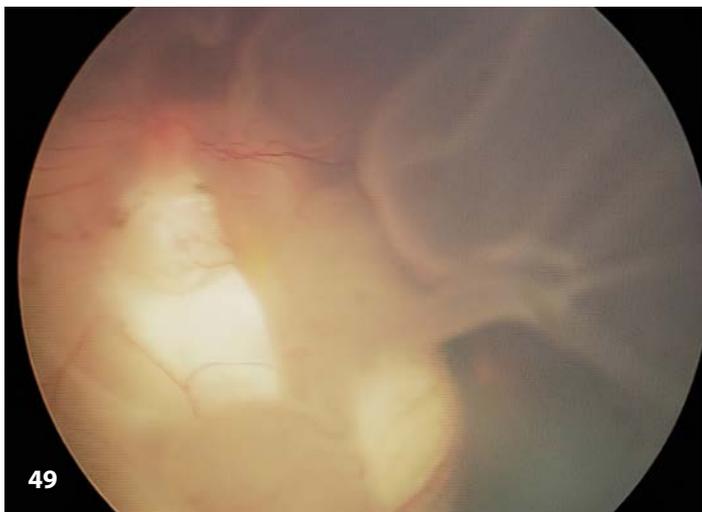
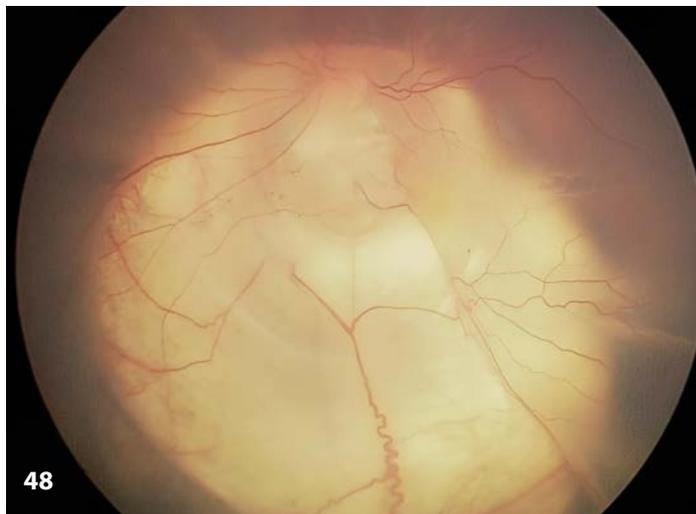
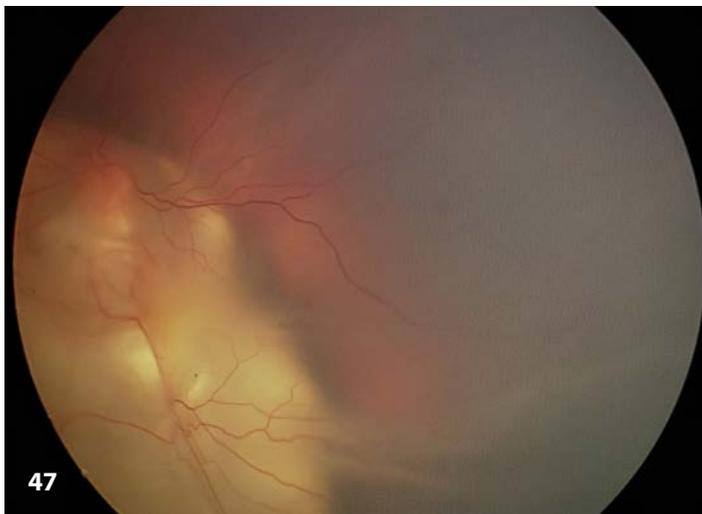
Coloboma coriorretiniano

El coloboma coriorretiniano es consecuencia del cierre incompleto de la fisura embrionaria y presenta un riesgo de desprendimiento de retina de entre un 2 y un 42% según las series publicadas.

Figuras 43 a 46. Desprendimiento de retina total en paciente con coloboma unilateral que afecta a nervio óptico y mácula.



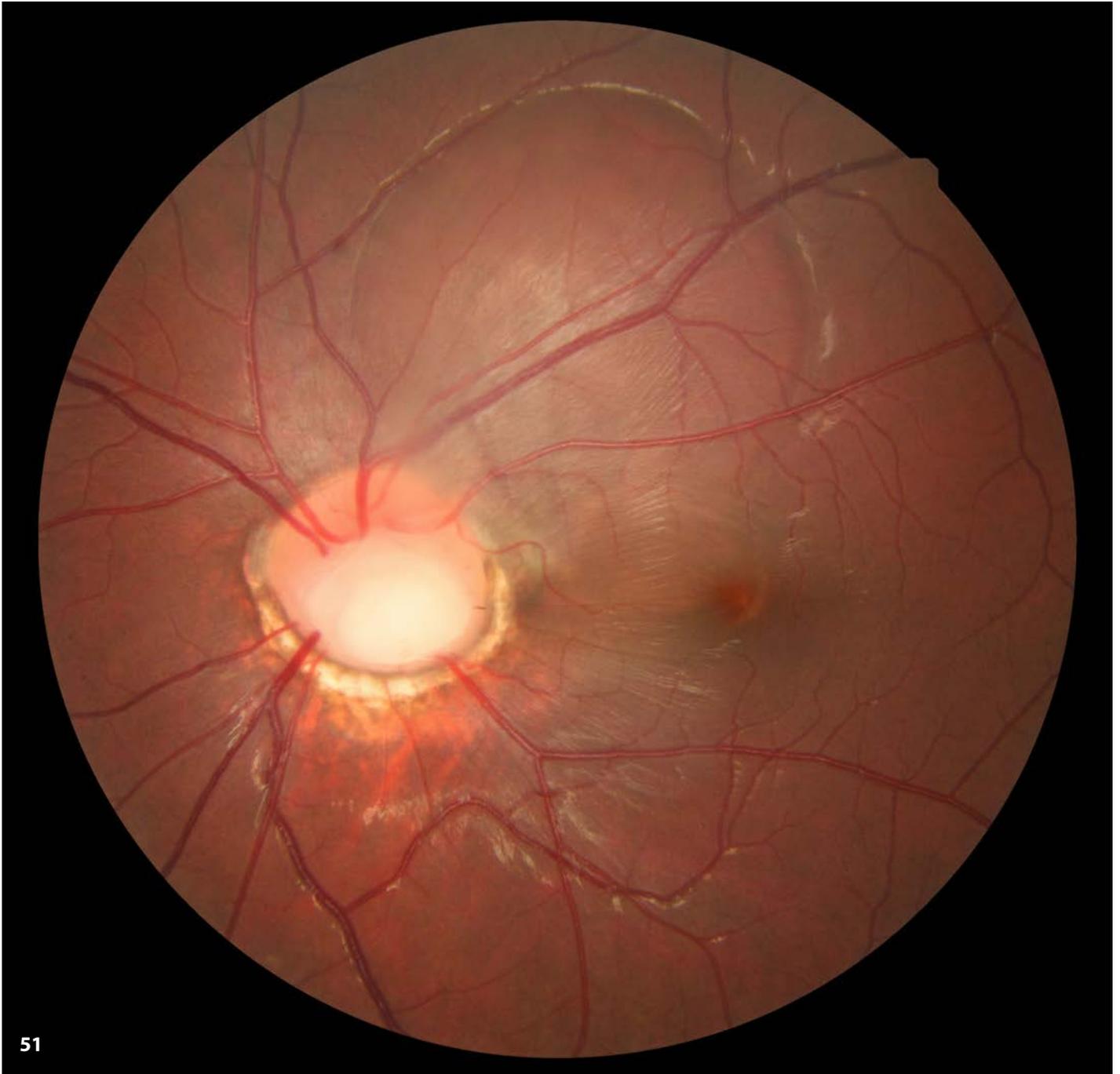
Figuras 47 a 50. Desprendimiento de retina total en paciente con coloboma inferior que afecta nervio óptico y mácula.



Foseta óptica

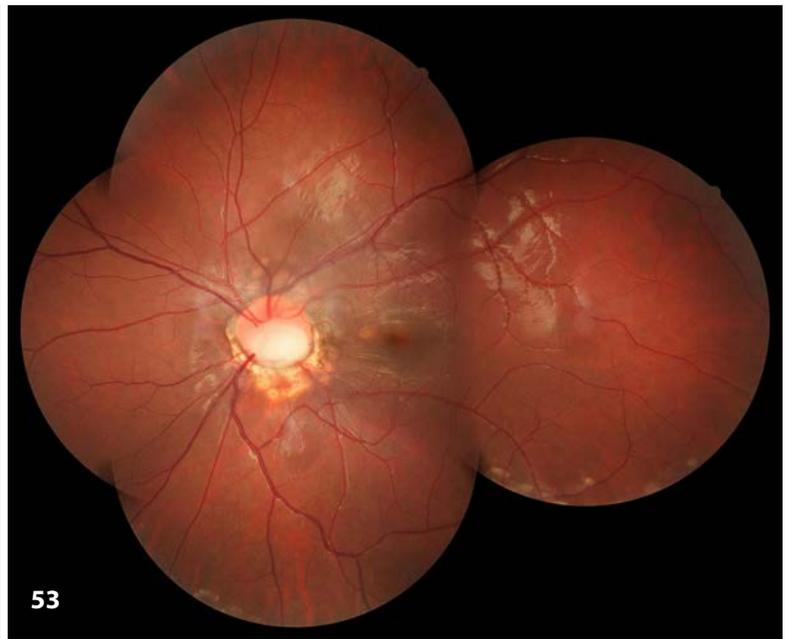
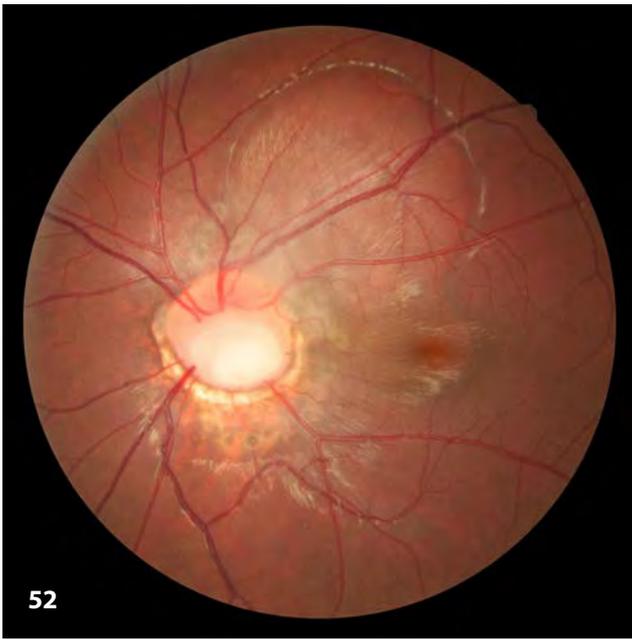
El 10-15% de las fosetas ópticas son bilaterales, y se localizan en la zona temporal de la papila. El desprendimiento seroso macular aparece en alrededor de la mitad de los ojos con fosetas.

Figura 51. Foseta colobomatosa con desprendimiento de retina exudativo bilobulado con afectación macular.



51

Figuras 52 y 53. Una opción de tratamiento es el láser peripapilar, en la zona temporal. En la Figura 52 el láser estaba recién aplicado, y persiste por tanto el DR, mientras que la Figura 53 es meses posterior al tratamiento y se observan impactos cicatriciales de láser y resolución del DR.



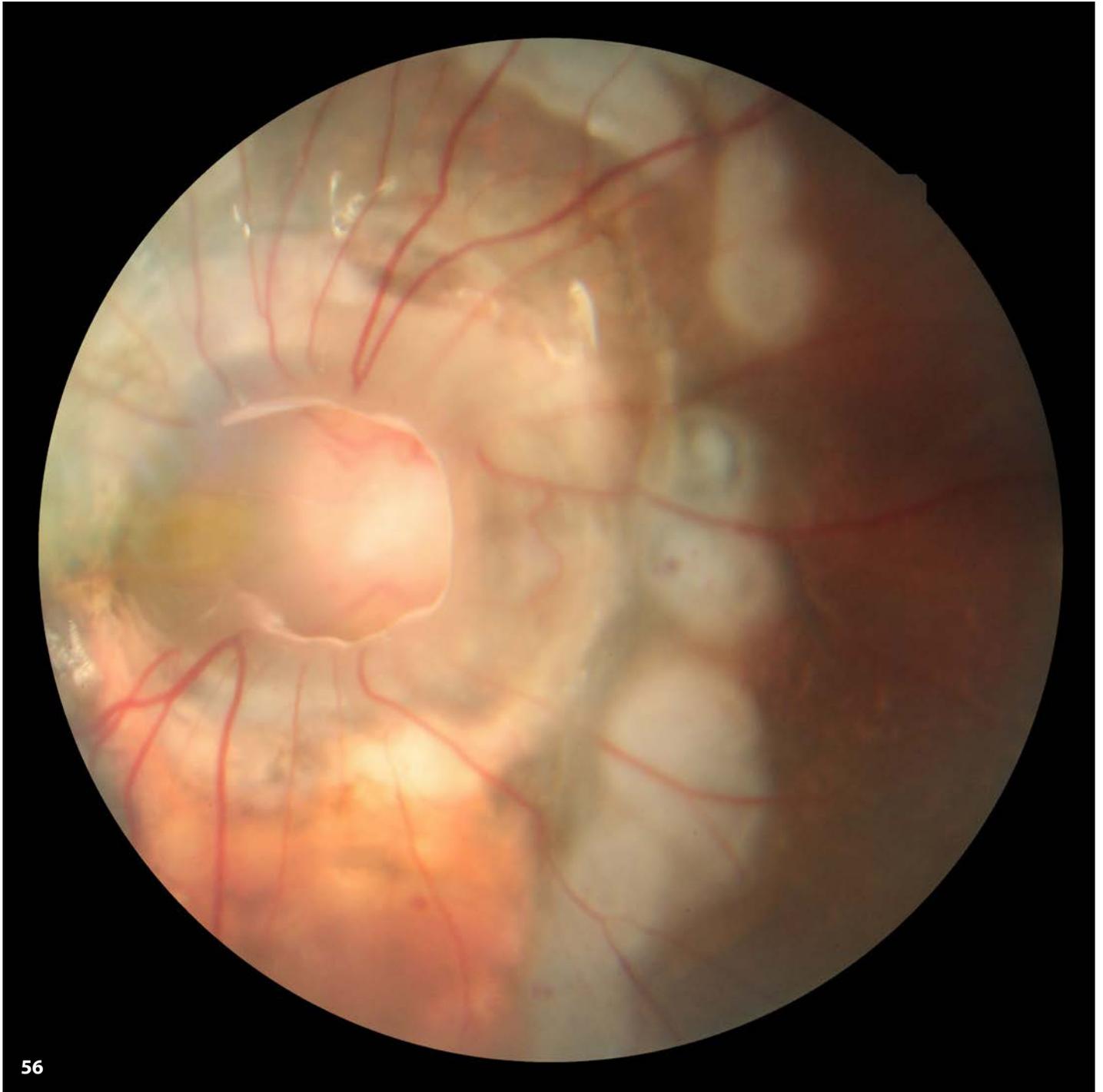
Anomalia de *morning glory*

La anomalía de *morning glory* es una displasia congénita del nervio óptico generalmente unilateral caracterizada por una papila grande con excavación en forma de embudo rodeada por un anillo de tejido coriorretiniano anormal. Además, la papila presenta un tejido fibrogliial central, debido a la persistencia de vestigios de vasos hialoideos, y los vasos retinianos emergen del borde de la excavación siguiendo un patrón radial.

Figuras 54 y 55. Hasta un 30-40% de los casos de *morning glory* presentan desprendimiento de retina durante su evolución.

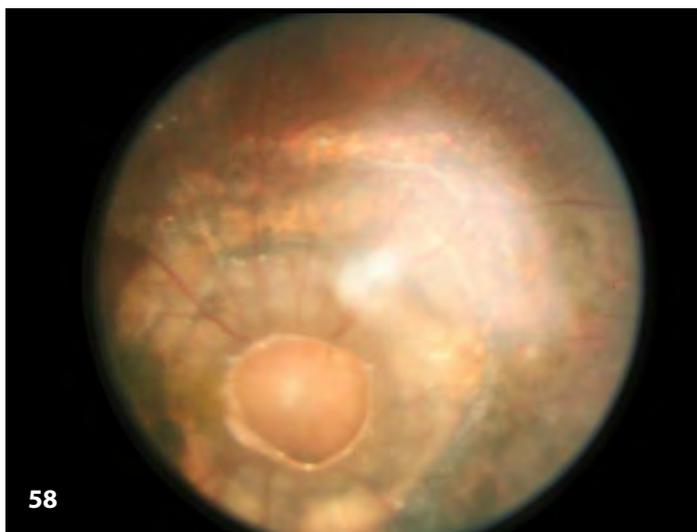
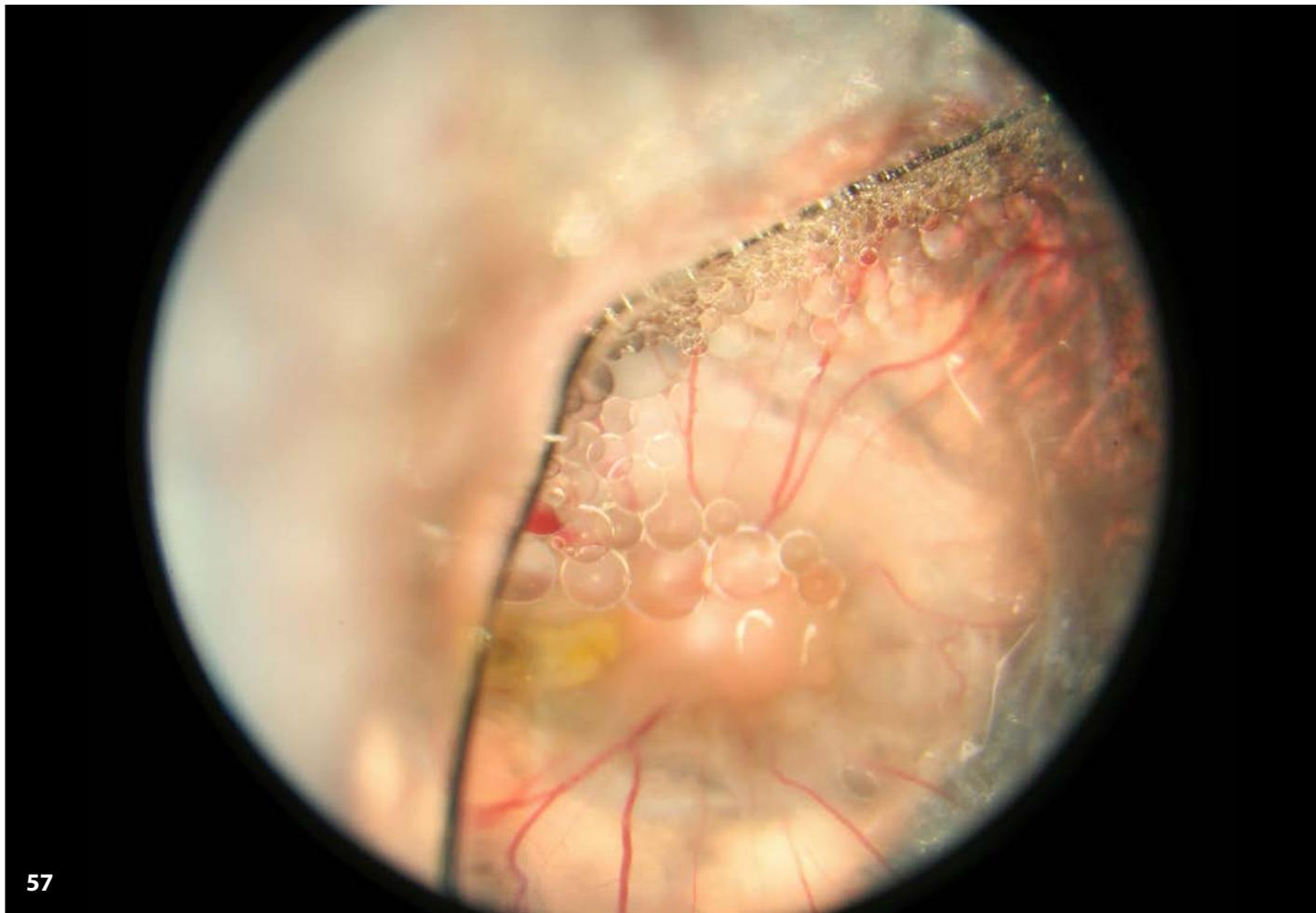


Figura 56. El tratamiento inicial del desprendimiento de retina puede ser conservador mediante láser peripapilar, al igual que en la fosesta óptica.



56

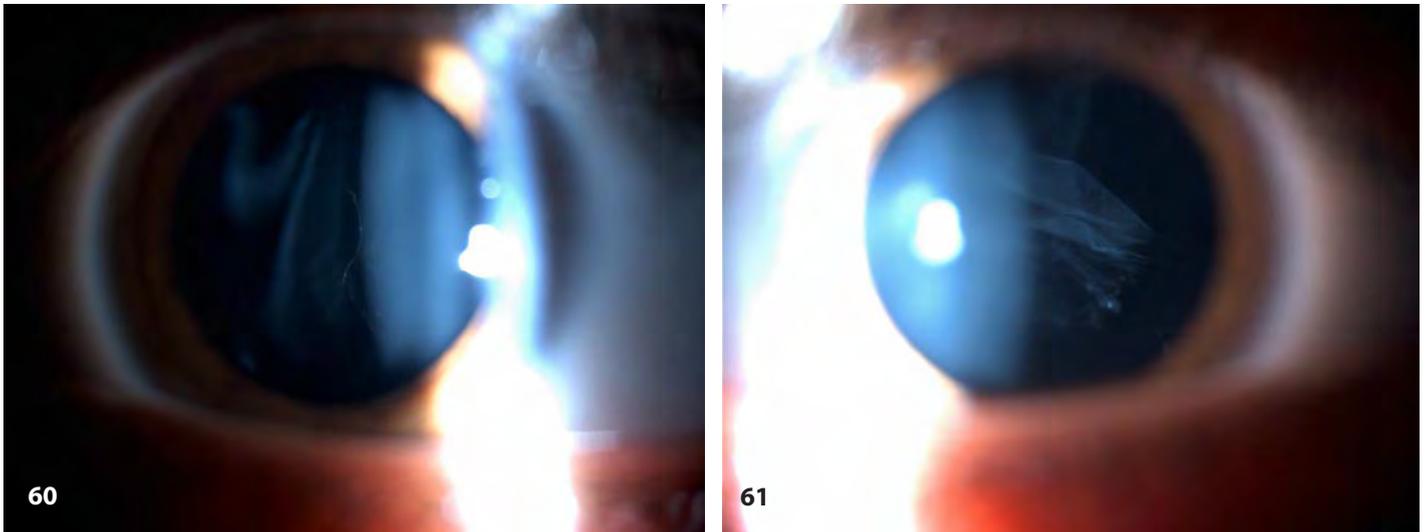
Figuras 57 a 59. En caso de que no se resuelva el DR está indicada la vitrectomía. El uso de aceite de silicona es controvertido por el riesgo de migración a ventrículos cerebrales.



Desprendimiento de retina asociado al síndrome de Stickler

El síndrome de Stickler se hereda de forma autosómica dominante, y constituye la causa más frecuente de DR pediátrico.

Figuras 60 y 61. Las lagunas de vitreo vacío y el vitreo anterior pseudo-membranoso son características de la enfermedad.



Figuras 62 y 63. Degeneraciones pigmentadas perivasculares radiales características del síndrome de Stickler. El tratamiento con láser argón profiláctico es controvertido.

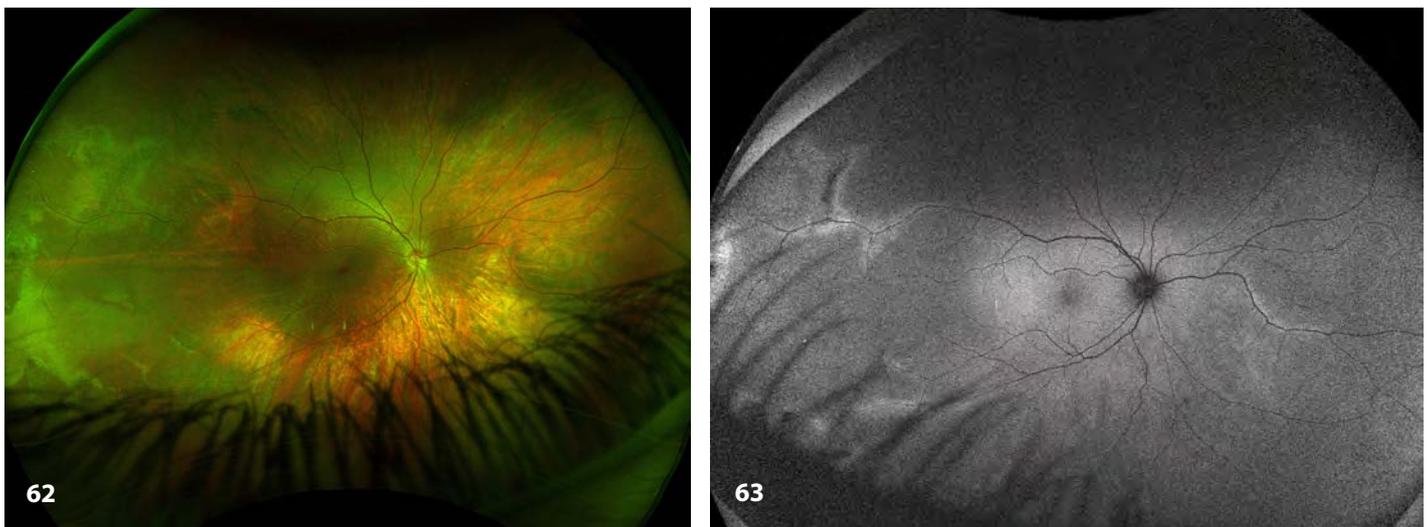
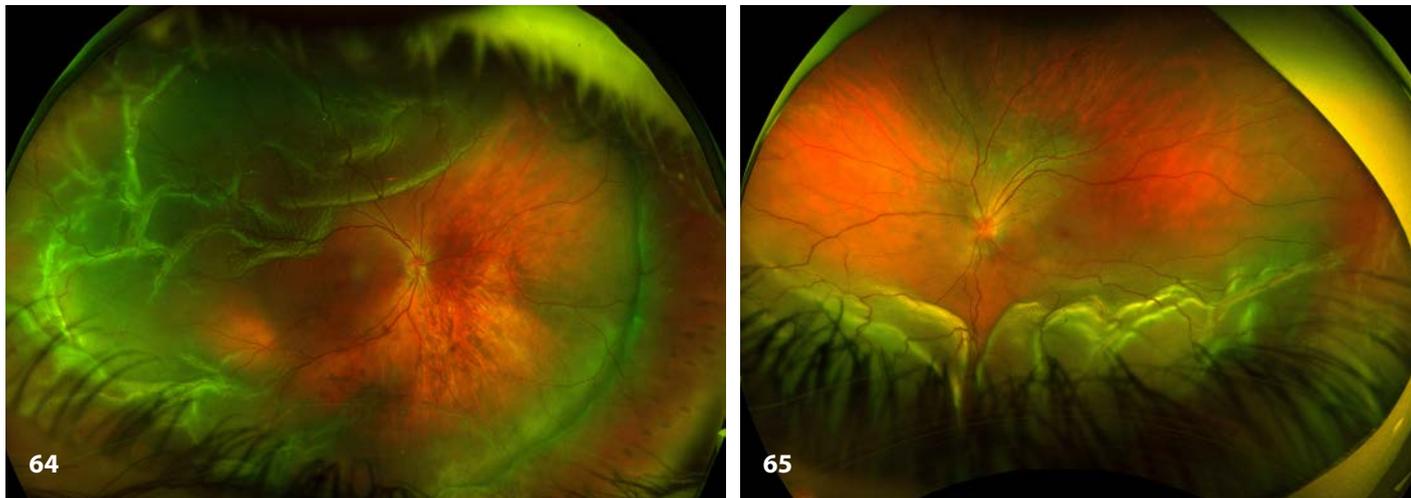
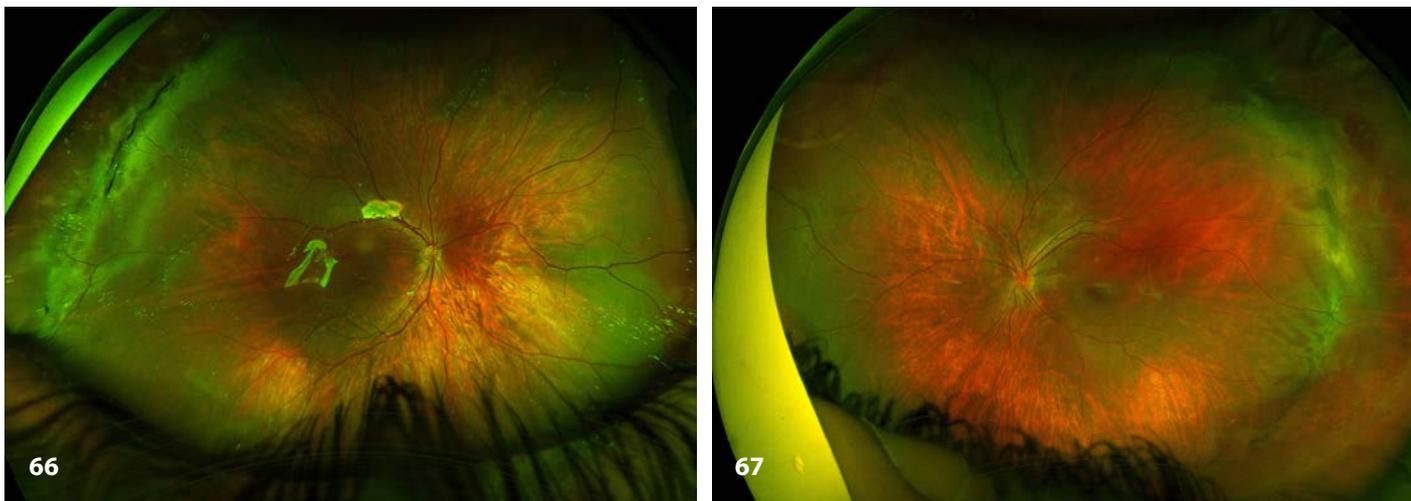


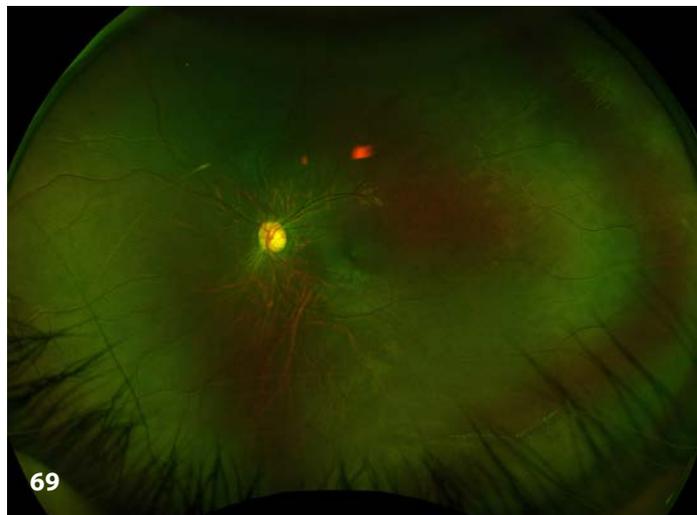
Figura 64 y 65. Se produce DR aproximadamente en el 50% de los casos en la primera década de la vida, a menudo como consecuencia de desgarros múltiples o gigantes que pueden afectar ambos ojos.



Figuras 66 y 67. El tratamiento quirúrgico representa un reto. Si se localiza un desgarro único claramente, puede estar indicada la cirugía escleral. Muchos casos suelen requerir vitrectomía.



Figuras 68 y 69. Desprendimiento de retina en un ojo y degeneraciones paravasculares radiales en empalizada en ojo contralateral.



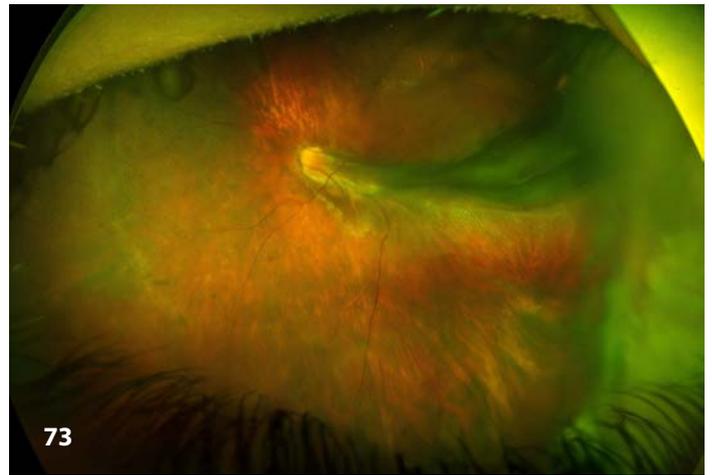
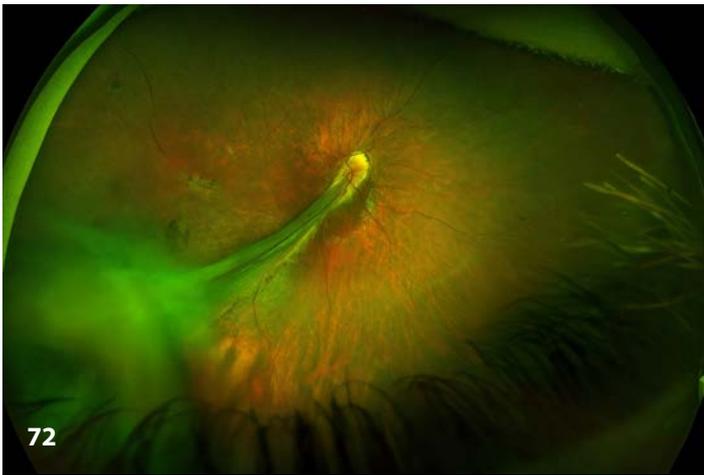
Figuras 70 y 71. Se realizó cirugía combinada escleral y vitrectomía en el ojo con DR, y se realizó panfotocoagulación profiláctica 360° en el ojo contralateral.



Desprendimiento de retina asociado a vitreorretinopatía exudativa familiar

La vitreorretinopatía exudativa familiar (VREF) es una distrofia vítreo-retiniana hereditaria que puede asociar desprendimiento de retina traccional. Se trata en más profundidad en el capítulo 5 "Distrofias y degeneraciones retinianas".

Figuras 72 y 73. Desprendimiento de retina bilateral traccional en zona temporal en niño con VREF.



Desprendimiento de retina asociado a la retinopatía del prematuro

El estadio 4 de la retinopatía del prematuro se define por la aparición de desprendimiento de retina tal y como se detalla en el capítulo 2 "Retinopatía de la prematuridad".

Figura 74. Los pacientes con retinopatía del prematuro presentan adhesiones vítreoretinianas anómalas en zonas tratadas con láser. Pueden presentar DR traccionales.

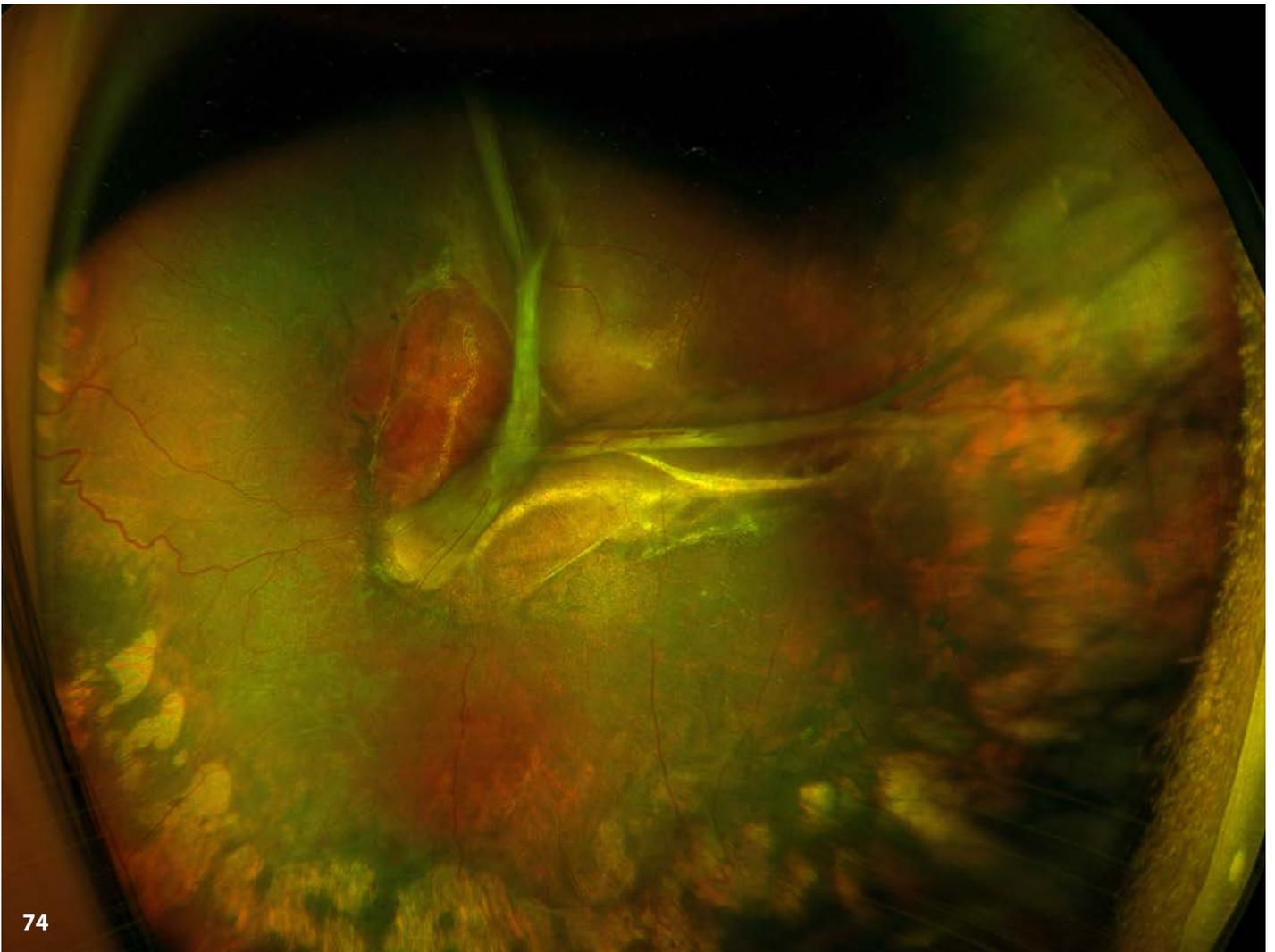
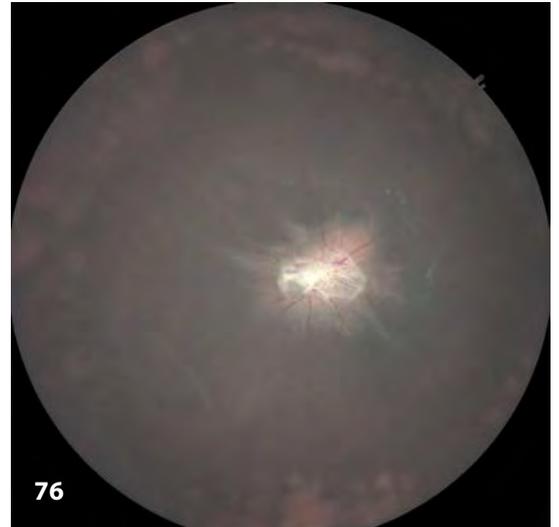
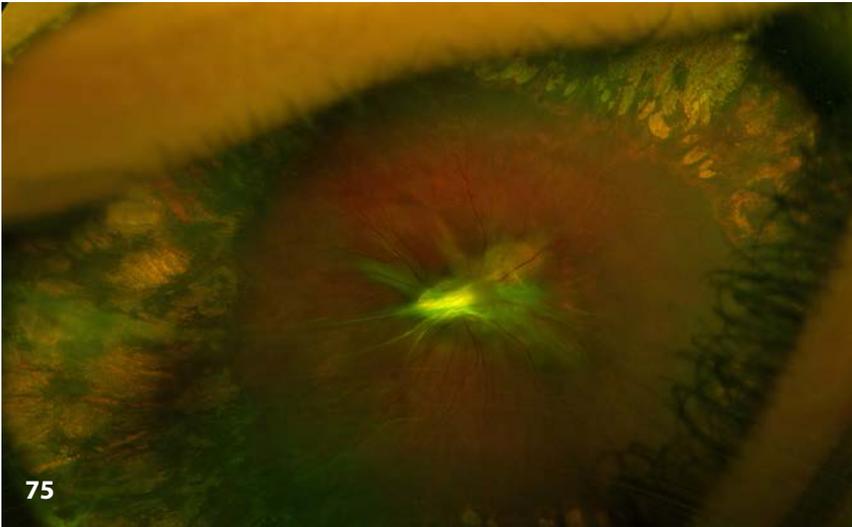
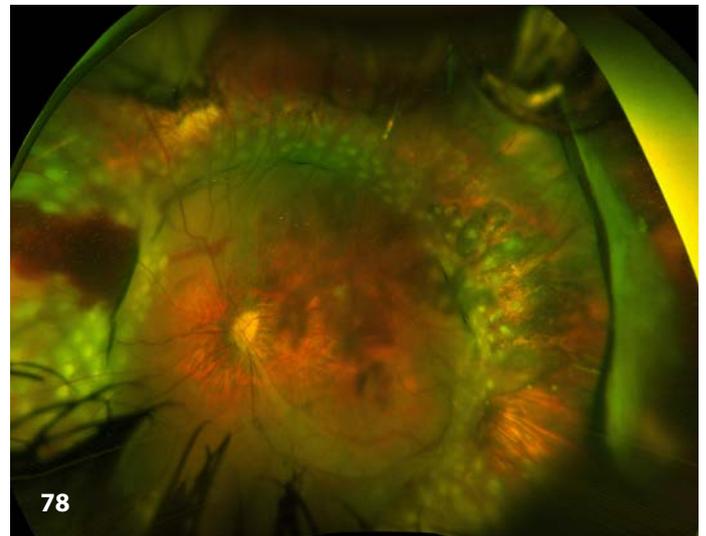
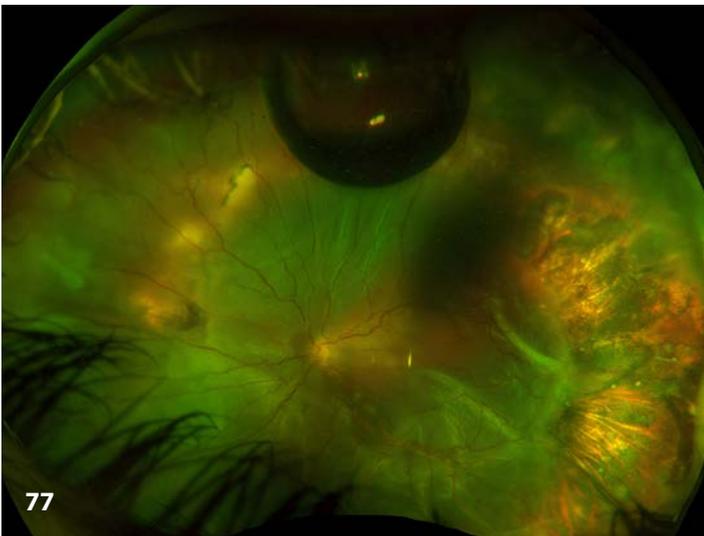


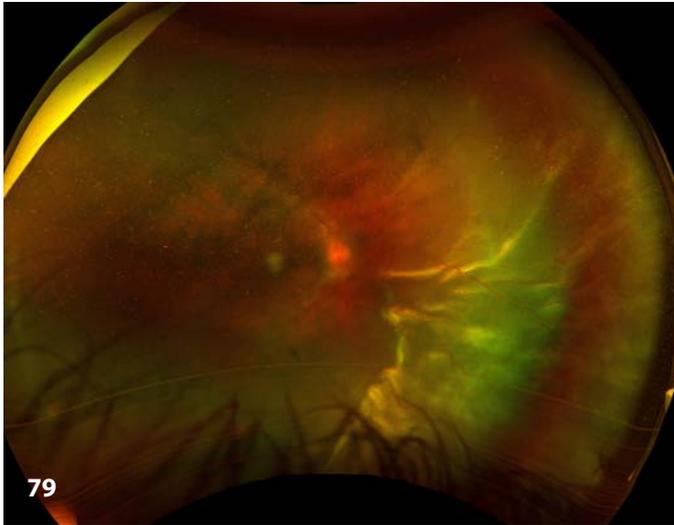
Figura 75 y 76. Lactante de 8 meses con desprendimiento de retina traccional bilateral, posterior a tratamiento con láser 360°. Se realizó vitrectomía primero del ojo derecho (Figura 75), y se consigue aislar la fibrosis prepapilar y aplicar la retina.



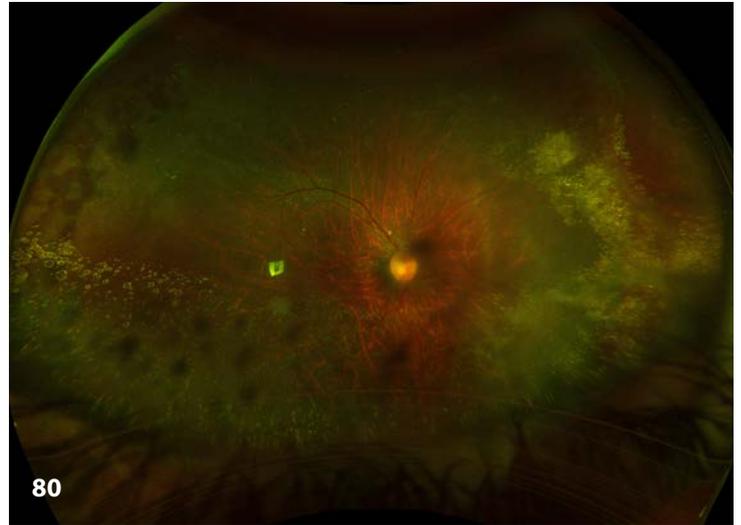
Figuras 77 y 78. DR regmatógeno en un paciente de 12 años, con previa panfotocoagulación 360 por retinopatía del prematuro. Tras fracaso de la primera cirugía combinada mediante vitrectomía + cerclaje precisó reintervención con aceite de silicona.



Figuras 79 y 80. Desprendimiento de retina con componente traccional y regmatógeno. Se realizó vitrectomía e inyección de silicona.



Precirugía



Postcirugía

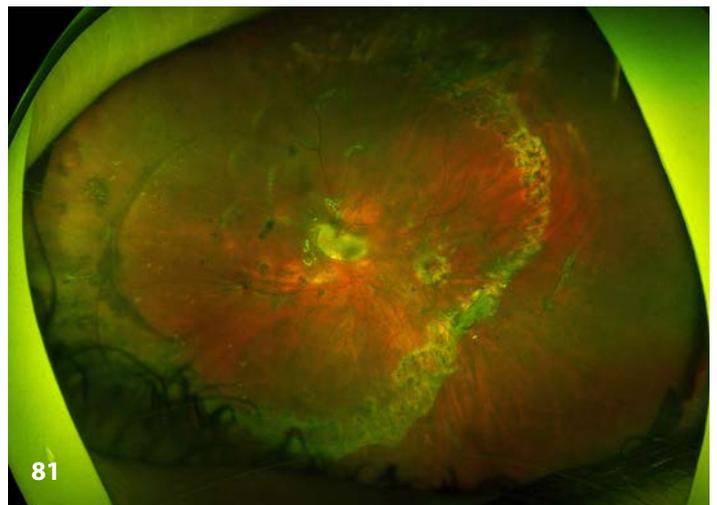
Desprendimiento de retina asociado a alta miopía

Los miopes con más de 6 dioptrías presentan riesgo elevado de DR regmatógeno.

Figuras 81 y 82. Este paciente presentó un desprendimiento de retina asociado a tracción vitreomacular inferior. Durante la cirugía fue necesario realizar una retinectomía temporal.



80



81

Desprendimiento de retina exudativo

Desprendimiento de retina asociado a la enfermedad de Coats

La enfermedad de Coats consiste en la aparición de vasos telangiectásicos y dilataciones vasculares en retina periférica que pueden ocasionar desprendimiento de retina exudativo (véase capítulo 7 "Patología vascular retiniana").

Figura 83. Desprendimiento de retina exudativo total.

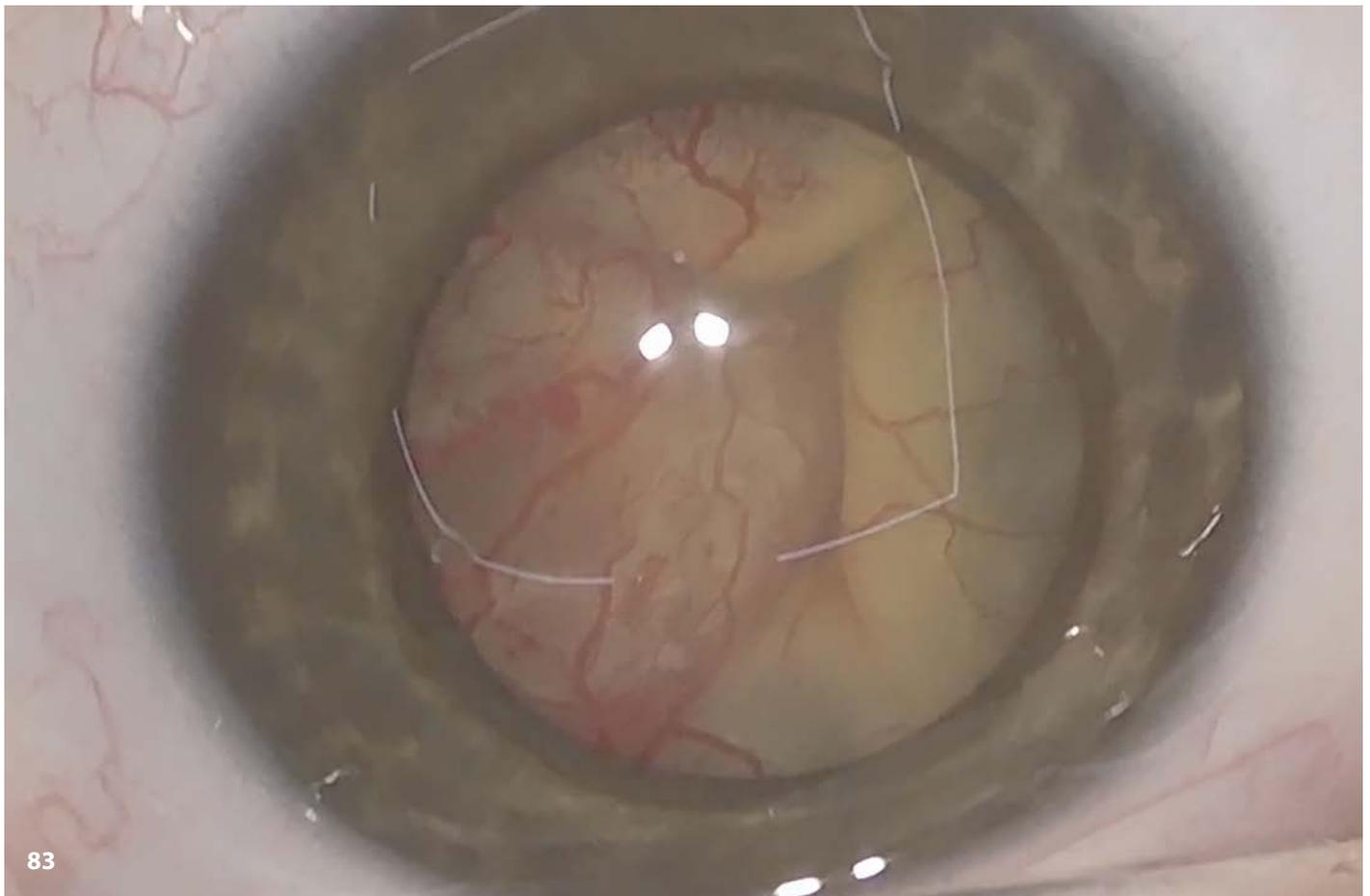
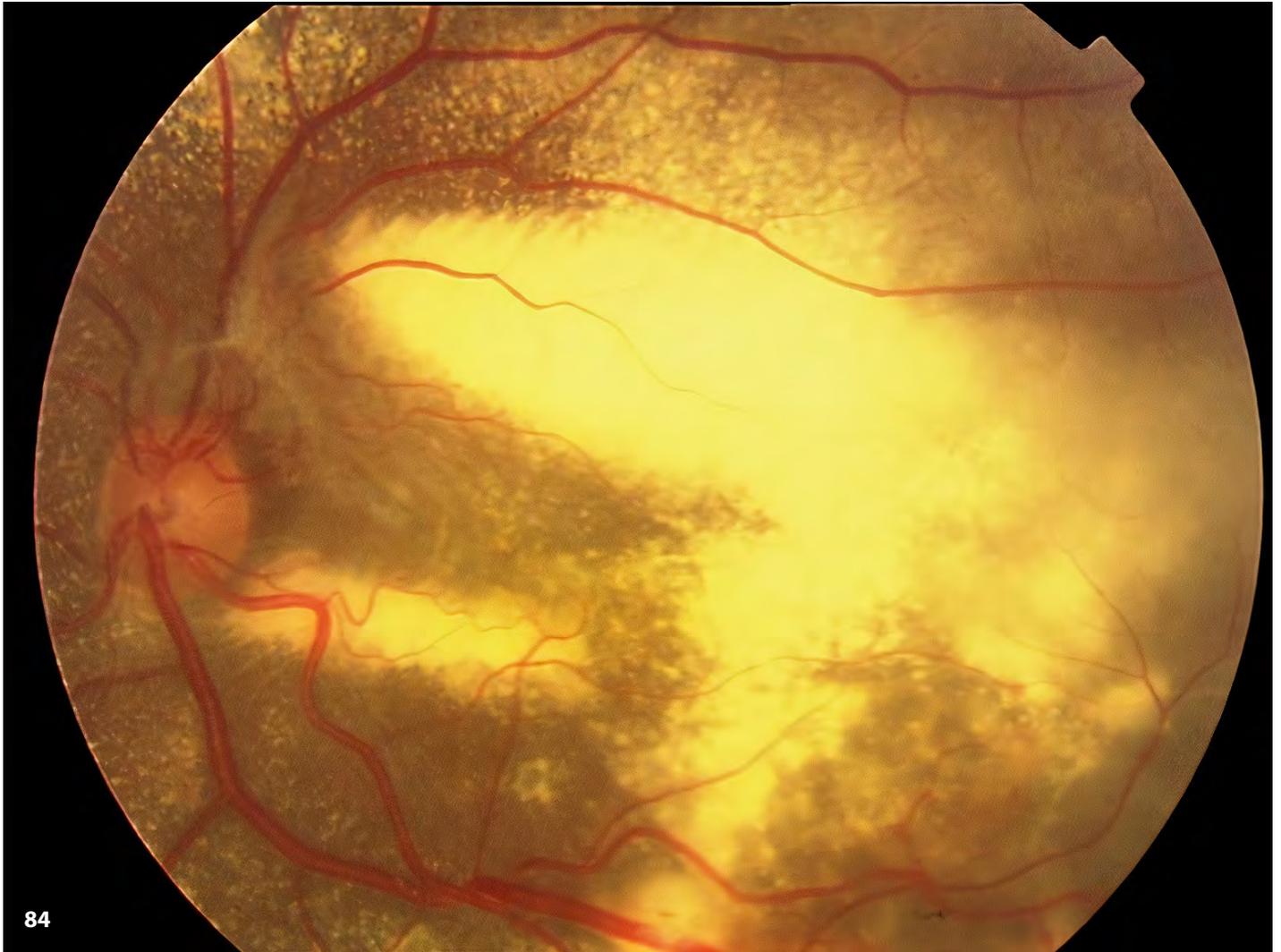


Figura 84. Exudación en polo posterior.



84

Figura 85. Telangiectasias retinianas y exudación subretiniana características.



Figura 86. Desprendimiento de retina exudativo, telangiectasias y aneurismas retinianos.

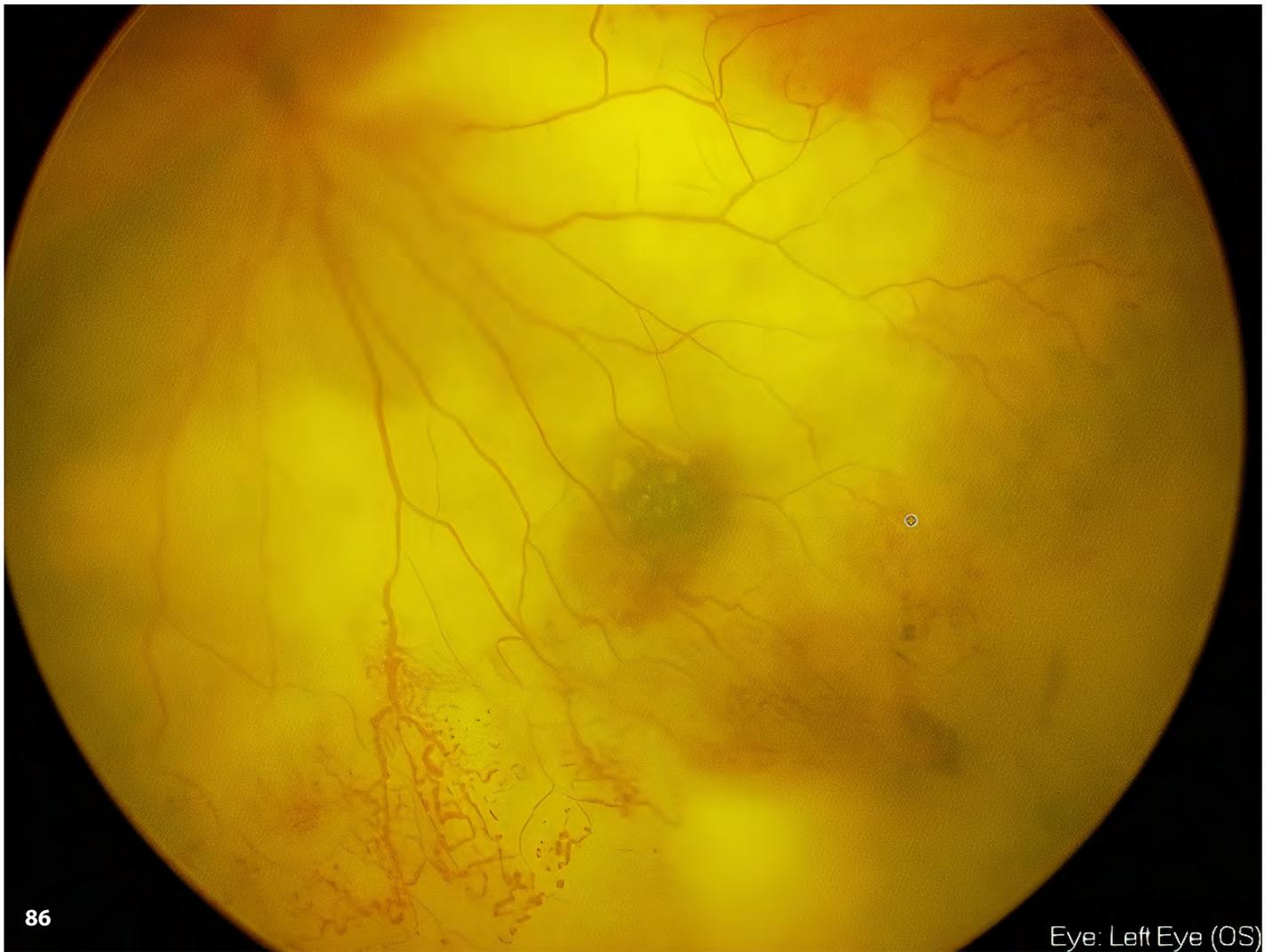


Figura 87. La angiografía con fluoresceína muestra hiperfluorescencia de las telangiectasias retinianas, áreas de falta capilar, hipofluorescencia en las áreas de exudación retiniana.

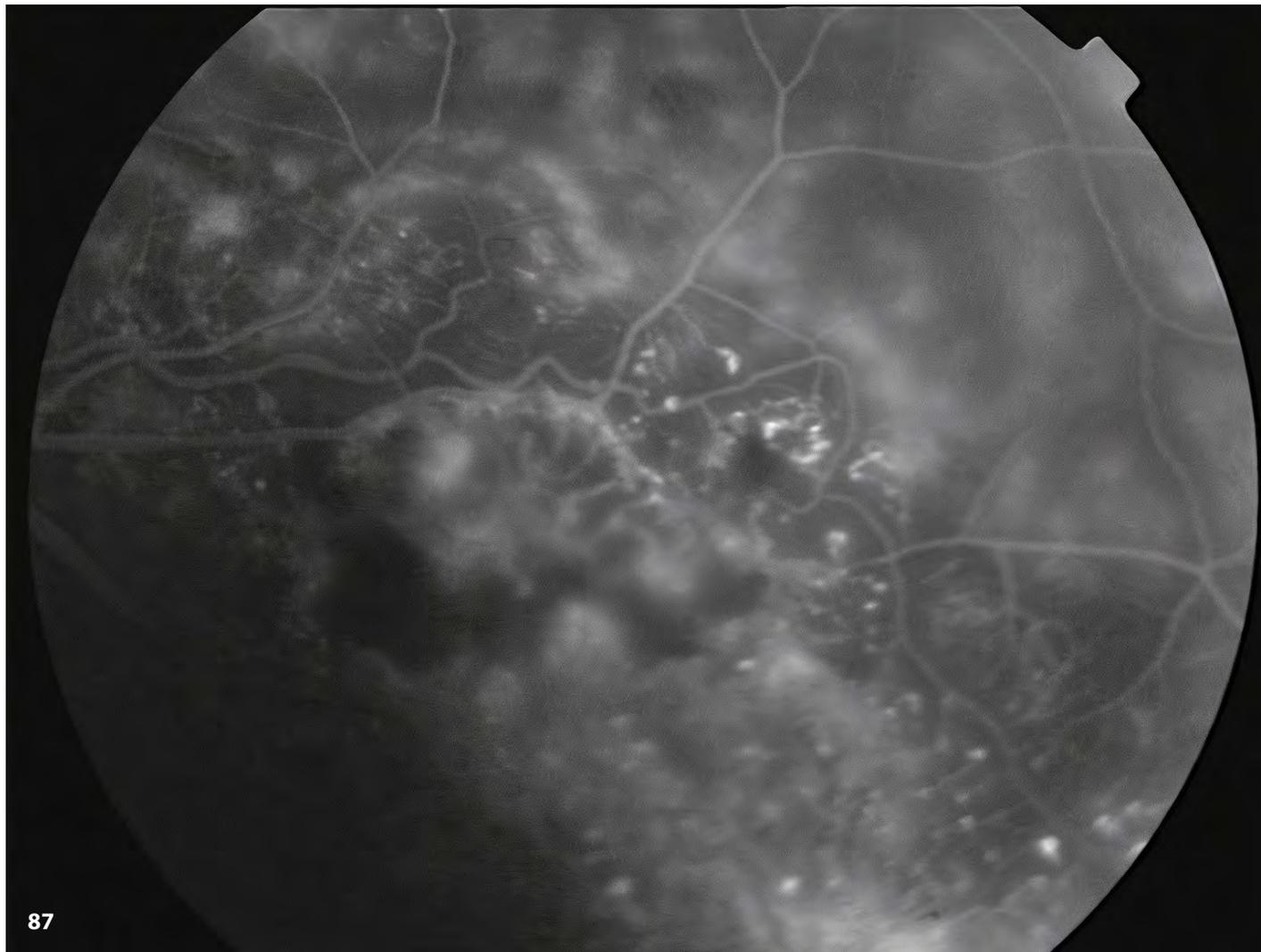
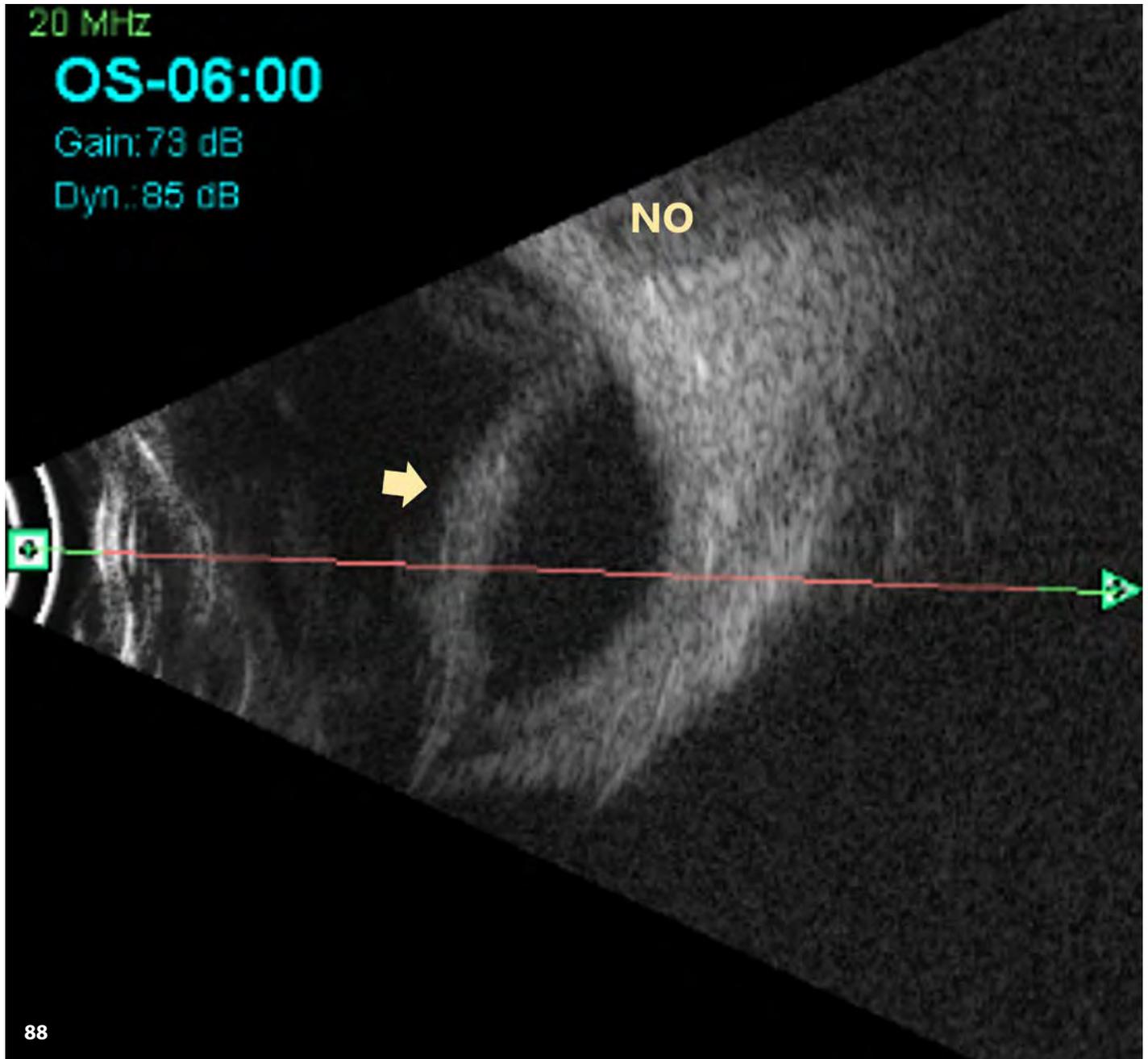


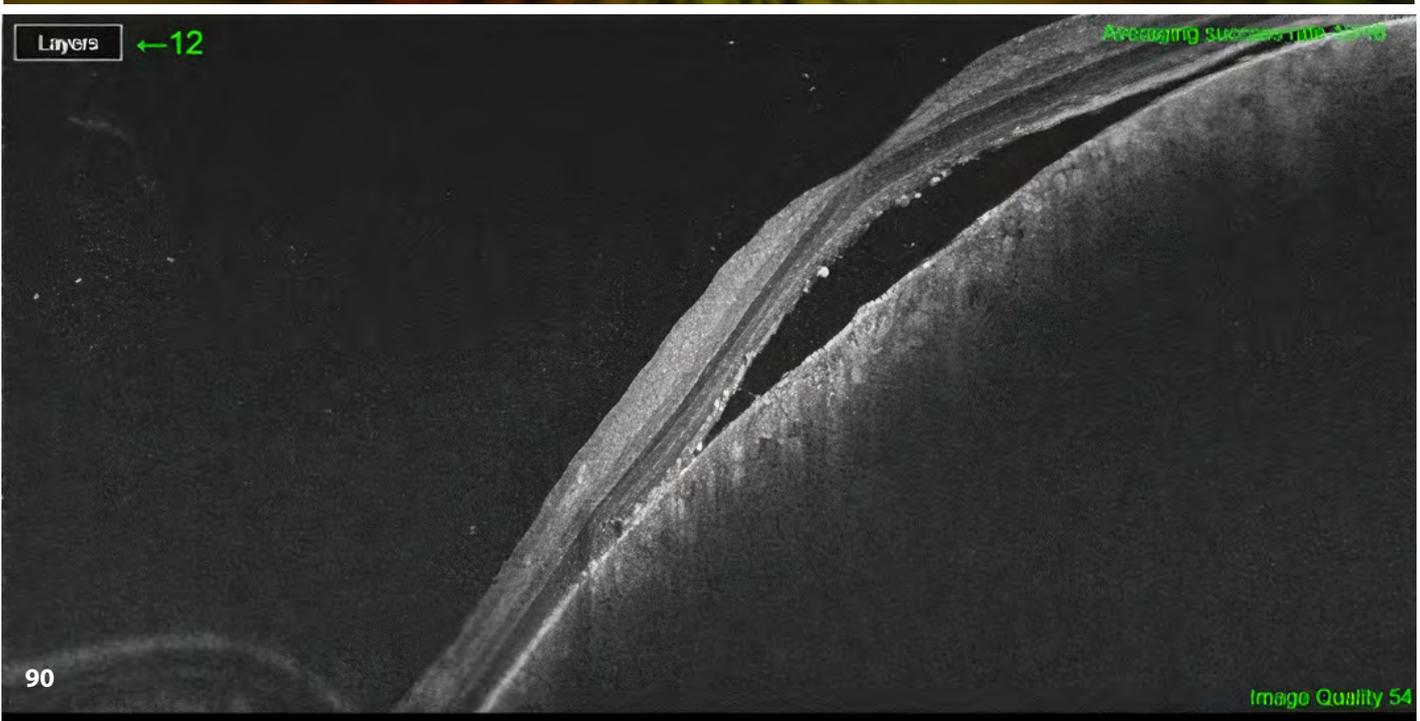
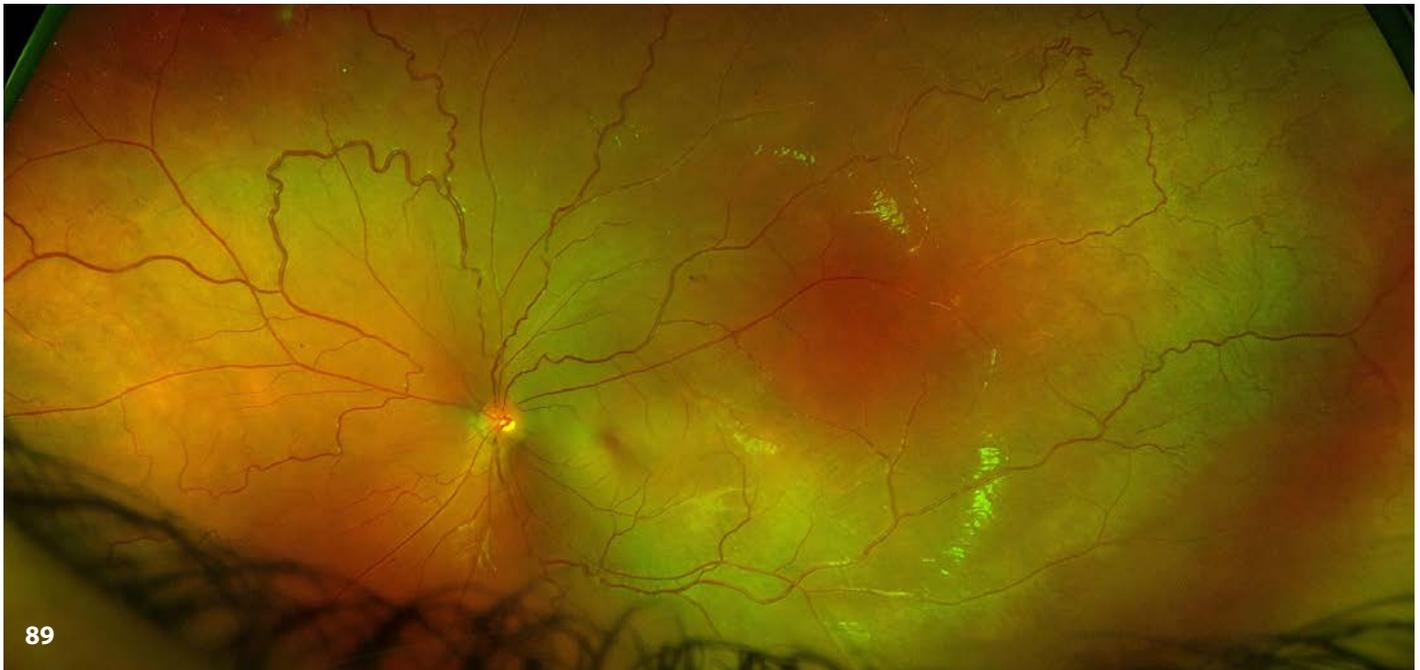
Figura 88. En la ecografía en modo B se observa un desprendimiento de retina exudativo.



Desprendimiento de retina asociado a la malformación vascular coroidea difusa

La malformación vascular coroidea o hemangioma capilar difuso de coroides es típico en la enfermedad de Sturge-Weber y puede ocasionar desprendimiento de retina exudativo.

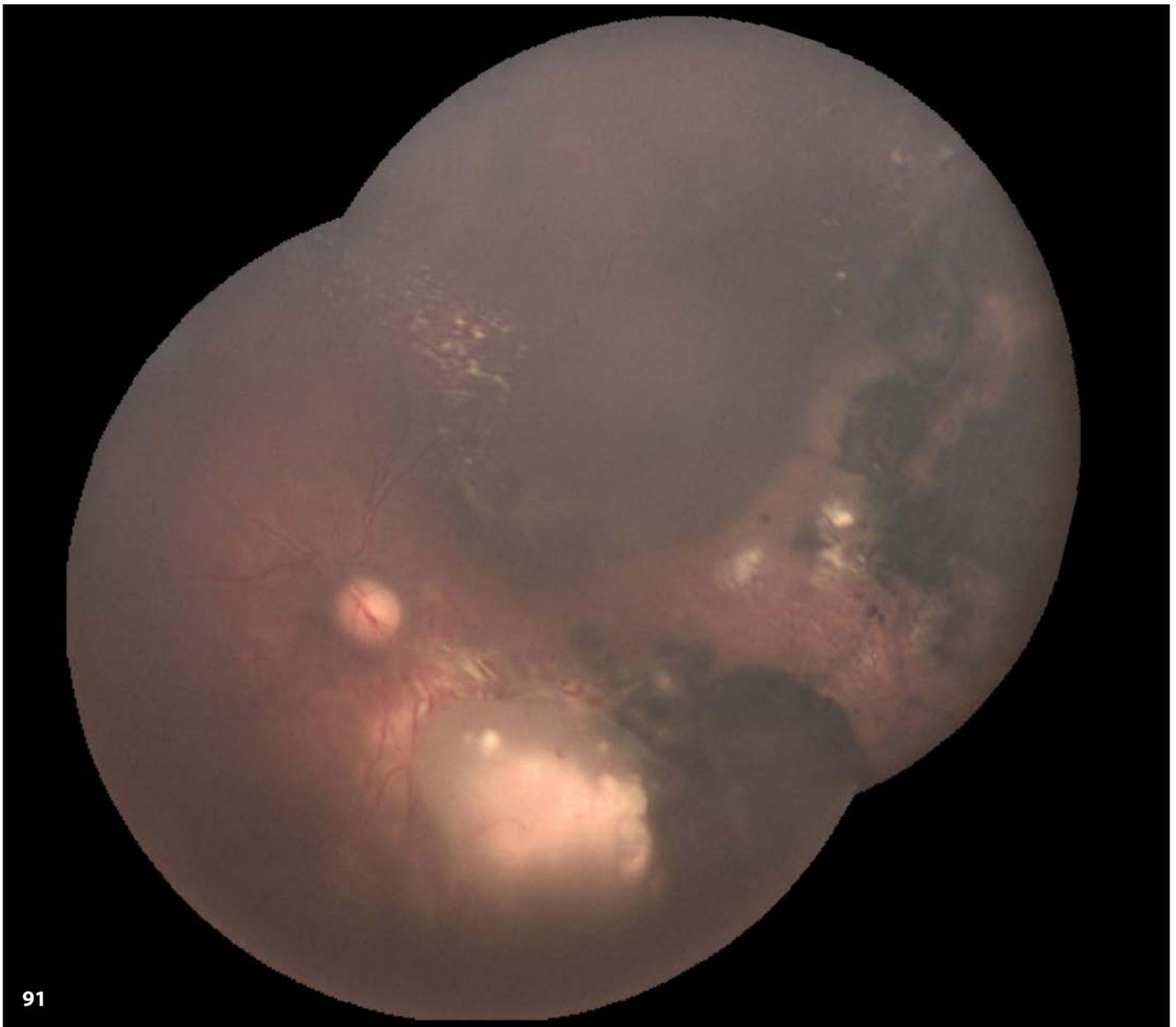
Figuras 89 y 90. Malformación vascular coroidea difusa con fluido subretiniano asociado en polo posterior.



Desprendimiento de retina asociado al retinoblastoma

El retinoblastoma suele asociar desprendimiento de retina exudativo, aunque no es excepcional la aparición postcirugía de DR regmatógeno.

Figura 91. Desprendimiento de retina regmatógeno asociado a retinoblastoma. El tumor principal se localiza en zona inferior, y este paciente presentó un agujero de la retina adyacente al tumor. Se realizó cirugía escleral y crioterapia.



91

Bibliografía

1. Read SP, Aziz HA, Kuriyan A, Kothari N, Davis JL, Smiddy WE, Flynn HW Jr, Murray TG, Berrocal A. Retinal detachment surgery in a pediatric population: Visual and Anatomic Outcomes. *Retina*. 2018 Jul;38(7):1393-1402.
2. Coussa RG, Sears J, Traboulsi EI. Stickler syndrome: exploring prophylaxis for retinal detachment. *Curr Opin Ophthalmol*. 2019 Sep;30(5):306-313.
3. Retinal Detachment in X-Linked Retinoschisis. Lee Y, Oh BL. *N Engl J Med*. 2020 Mar 19;382(12):1149.
4. Sen M, Shields CL, Honavar SG, Shields JA. Coats disease: An overview of classification, management and outcomes. *Indian J Ophthalmol*. 2019 Jun;67(6):763-71.
5. Elaraoud I, Ch'ng S, Karl D, Kalogeropoulos D, Chavan R, Sharma A. Management of retinal detachment in retinoblastoma with globe conserving treatment. *J Curr Ophthalmol*. 2018 Sep 22;31(1):43-48.
6. Hartnett ME (2020) *Pediatric Retina*. 3rd ed. LWW

7. Patología vascular retiniana

7. Patología vascular retiniana

Retinal vascular diseases

J. Díaz Cascajosa

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

Correspondencia:

Jesús Díaz Cascajosa

E-mail: jesus.diaz@sjd.es

Resumen

Las patologías vasculares retinianas en niños son muy diferentes a las del adulto. La enfermedad de Coats constituye una de las principales causas de leucocoria en edad pediátrica y se aborda en este capítulo, así como las patologías sistémicas que cursan con isquemia retiniana. Los avances en angiografía fluoresceínica de campo amplio (tanto de contacto como de no contacto) han permitido un mejor conocimiento de estas patologías. La retinopatía del prematuro y los tumores vasculares retinianos se abordan en otros capítulos de este atlas.

Palabras clave: Enfermedad de Coats. *Incontinentia pigmenti*. Drepanocitosis.

Resum

Les patologies vasculares retinianes en nens són molt diferents de les de l'adult. La malaltia de Coats constitueix una de les principals causes de leucocòria en edat pediàtrica i s'aborda en aquest capítol, així com patologies sistèmiques que cursen amb isquèmia retiniana. Els avenços en angiografia fluoresceínica de camp ampli (tant de contacte com de no contacte) han permès un millor coneixement d'aquestes patologies. La retinopatia del prematur i els tumors vasculares retinians s'aborden en altres capítols d'aquest atlas.

Paraules clau: Malaltia de Coats. *Incontinentia pigmenti*. Drepanocitosi.

Abstract

Retinal vascular diseases in children are very different from those in adults. Coats disease is one of the main causes of leukocoria in children and is discussed in this chapter, as well as systemic pathologies that cause retinal ischemia. Advances in wide-field fluorescein angiography (both contact and non-contact) have allowed a better understanding of these diseases. Retinopathy of prematurity and retinal vascular tumors are covered in other chapters of this atlas.

Key words: Coats disease. *Incontinentia pigmenti*. Sickle cell disease.

Figura 1. Enfermedad de Coats. Se observa un desprendimiento de retina total contactando con el cristalino. Las telangiectasias y dilataciones vasculares presentes a la izquierda de la imagen permiten llegar al diagnóstico ante una leucocoria en edad pediátrica.

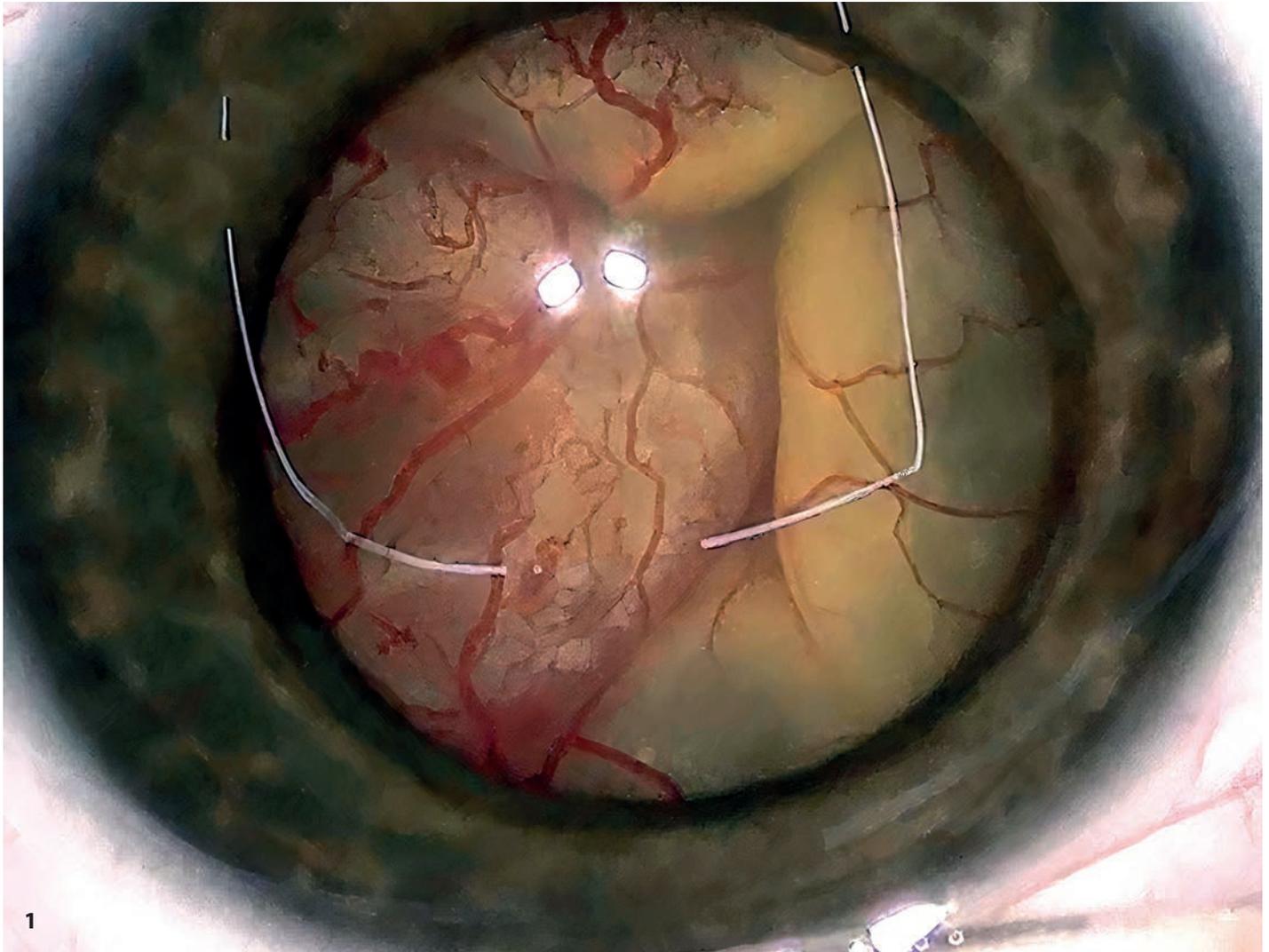


Figura 2. Enfermedad de Coats en estadio 1 de la clasificación de Shields¹, con telangiectasias retinianas sin exudación.

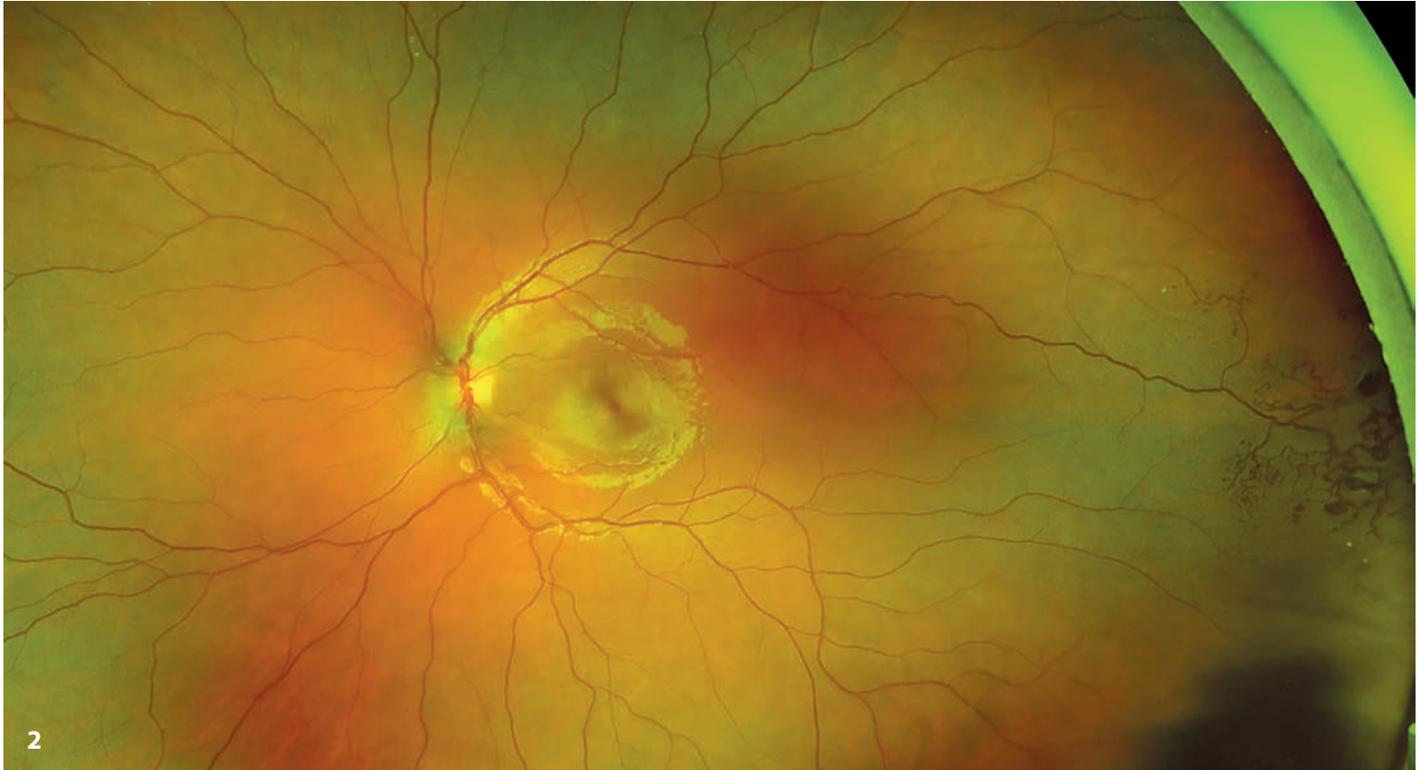


Figura 3. Enfermedad de Coats en estadio 2A con telangiectasias retinianas y exudación extrafoveal.

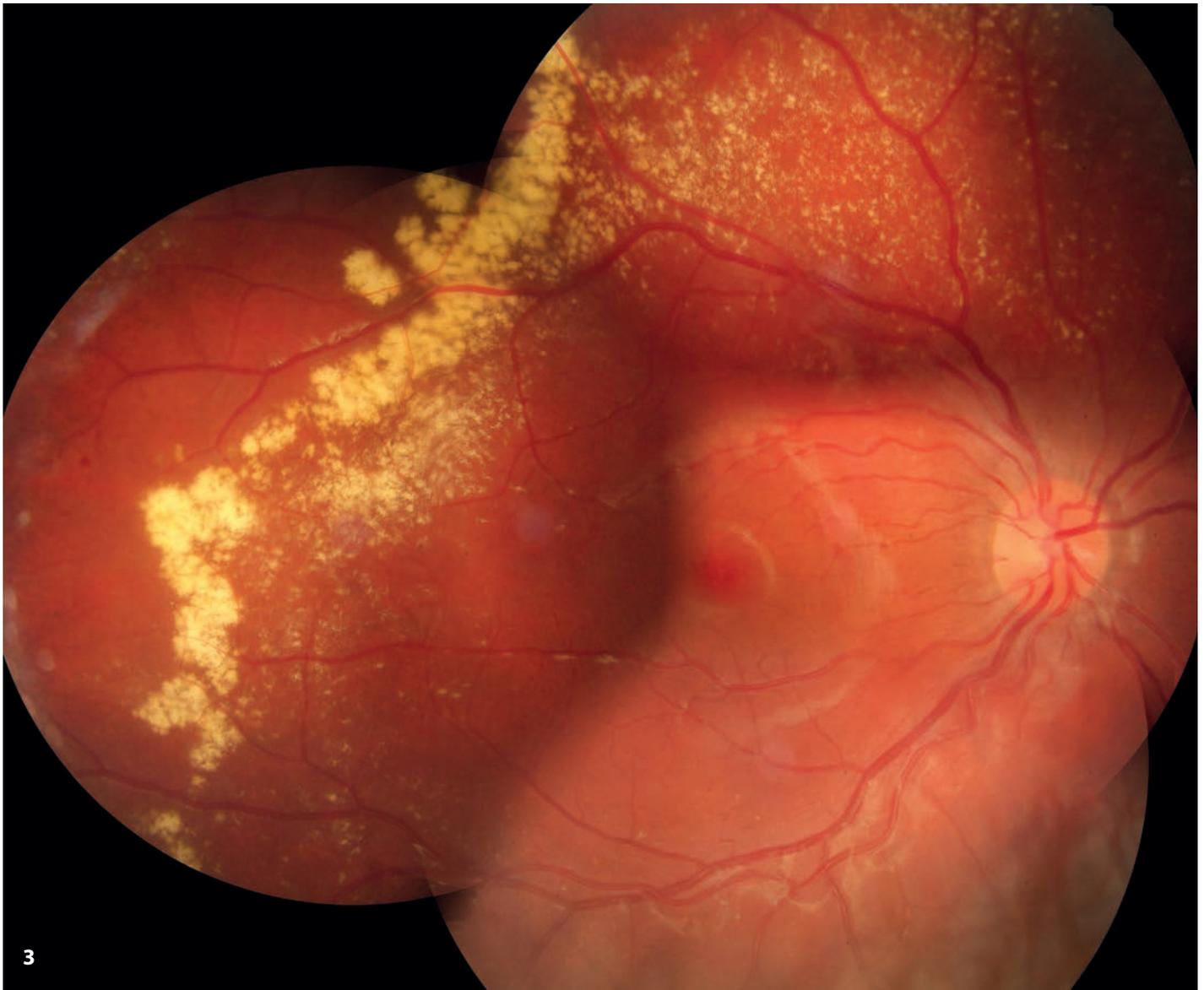


Figura 4. Enfermedad de Coats en estadio 2B con telangiectasias retinianas y exudación foveal.

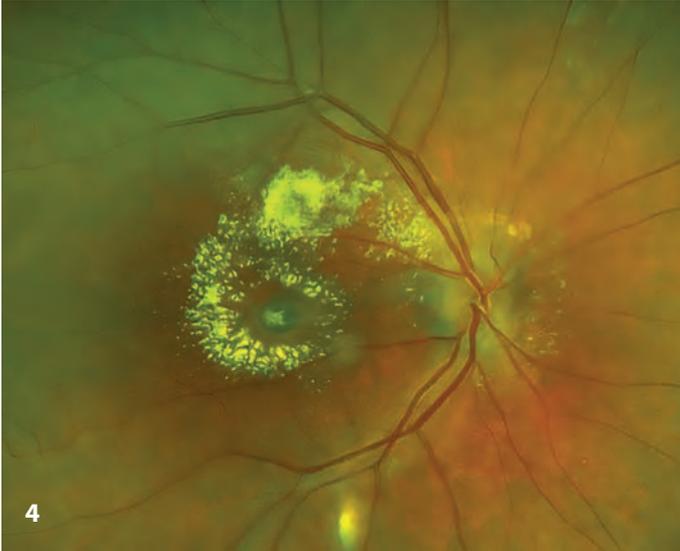


Figura 5. Retinografía de contacto de enfermedad de Coats en estadio 2B con telangiectasias retinianas observadas mediante indentación escleral y exudación foveal.

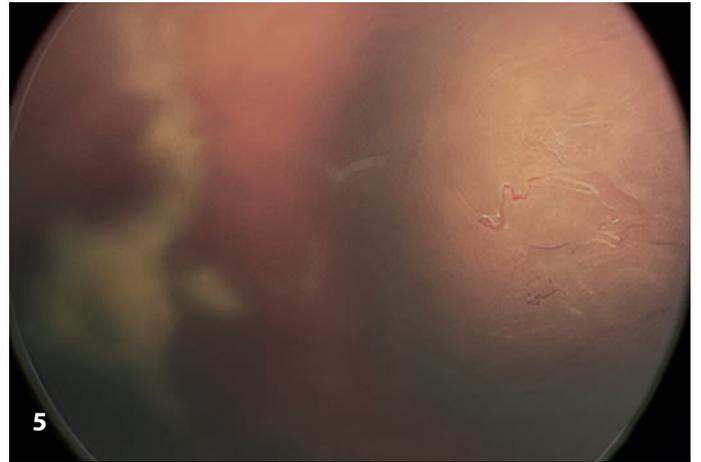
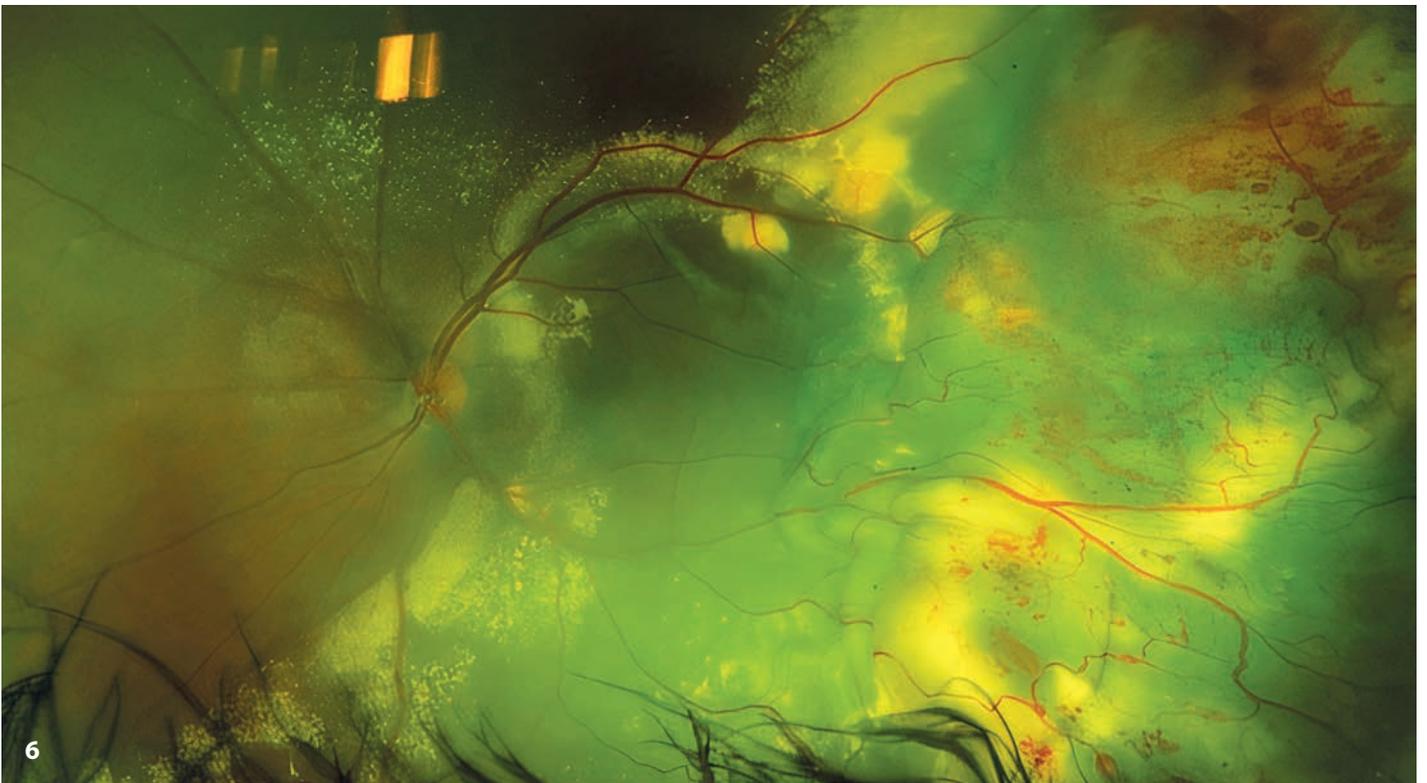
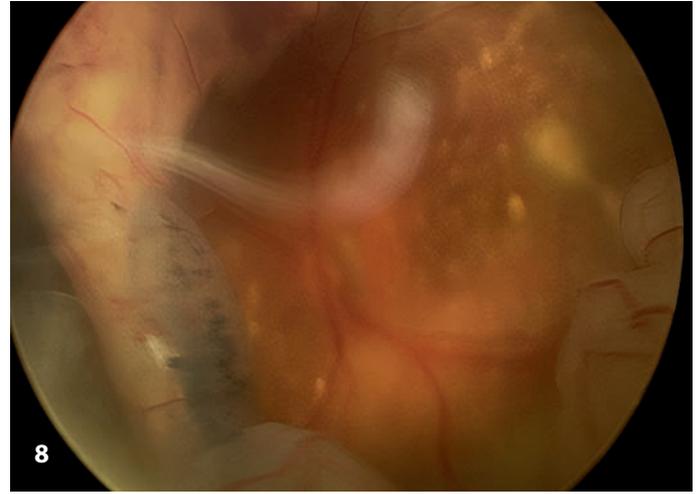


Figura 6. Retinografía de campo ultraamplio de enfermedad de Coats en estadio 3A2. El estadio 3 se define por la presencia de desprendimiento de retina, siendo 3A sectorial (3A1 sin afectación foveal, 3A2 con afectación foveal) y 3B total¹.



Figuras 7 y 8. Enfermedad de Coats en estadio 3B predrenaje y postdrenaje transescleral del desprendimiento de retina. La presencia de glaucoma definiría el estadio 4.



Figuras 9 y 10. Retinografías de contacto en lactantes con enfermedad de Coats. Se observan las telangiectasias y aneurismas típicos de la enfermedad. Es imprescindible la realización de ecografía en estos casos para descartar la presencia de calcio intraocular típica del retinoblastoma.

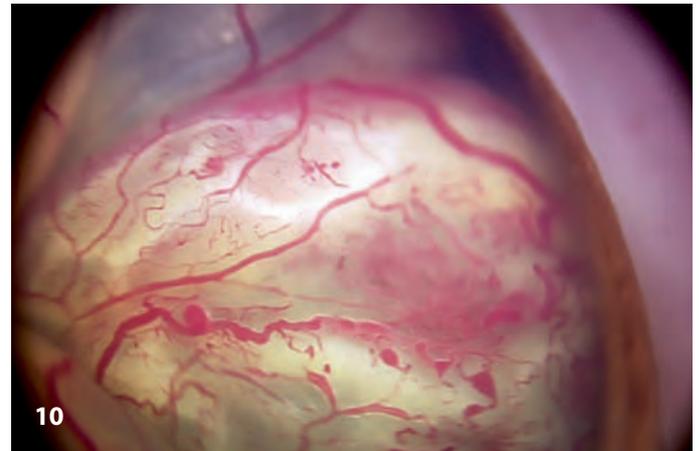
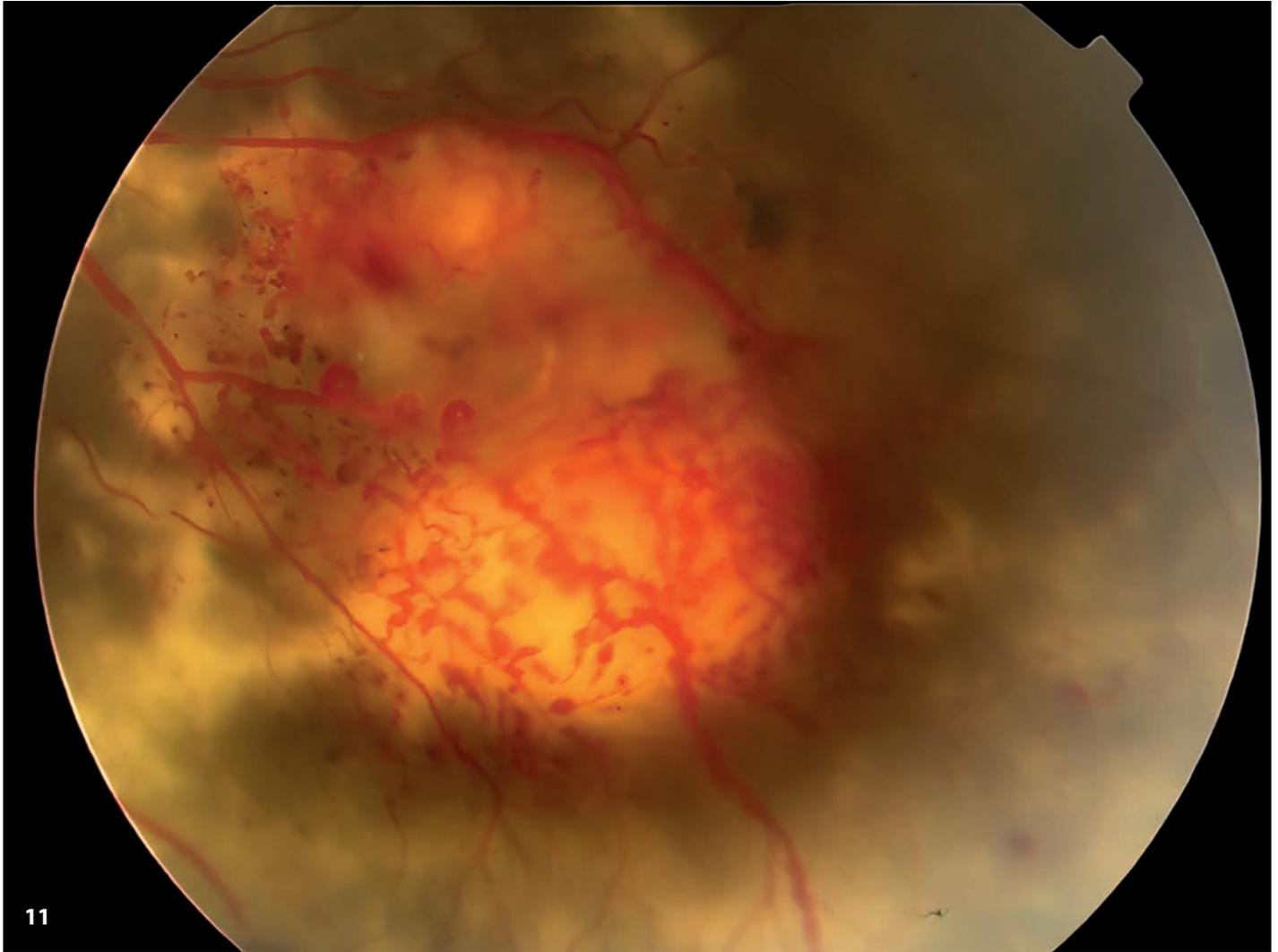
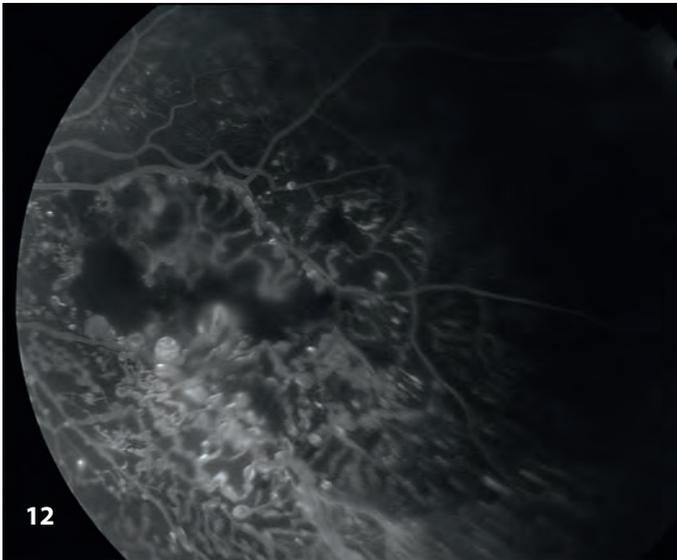


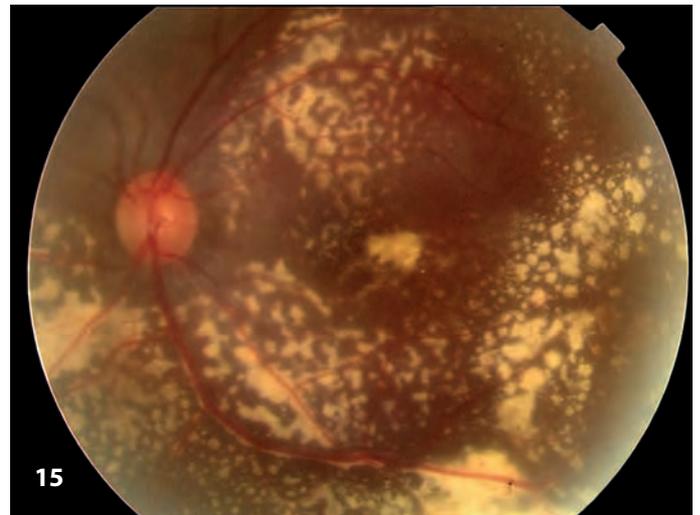
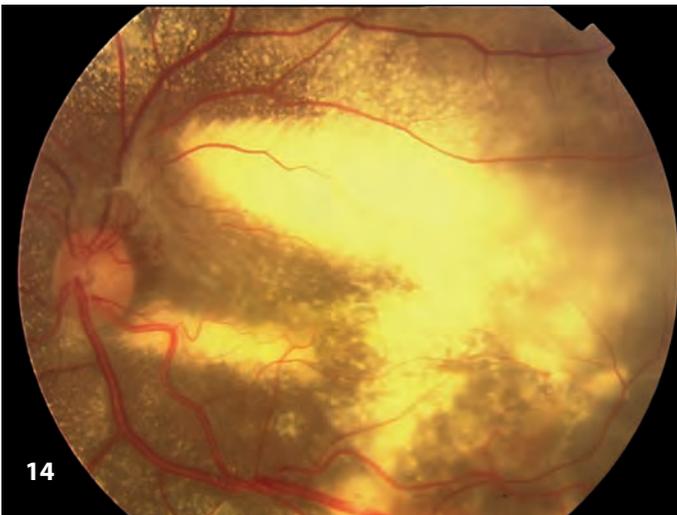
Figura 11. Tumor vasoproliferativo en la periferia retiniana en un niño con enfermedad de Coats. No es infrecuente observar lesiones pseudotumorales periféricas o tumores vasoproliferativos² en esta enfermedad.



Figuras 12 y 13. Angiografía fluoresceínica mediante retinógrafo de contacto en niños con enfermedad de Coats.



Figuras 14 y 15. Exudación lipídica submacular masiva en un niño con enfermedad de Coats prefotocoagulación y postfotocoagulación y crioterapia periféricas.



Figuras 16 a 19. Distintos casos de enfermedad de Coats en fase cicatricial tras el tratamiento.

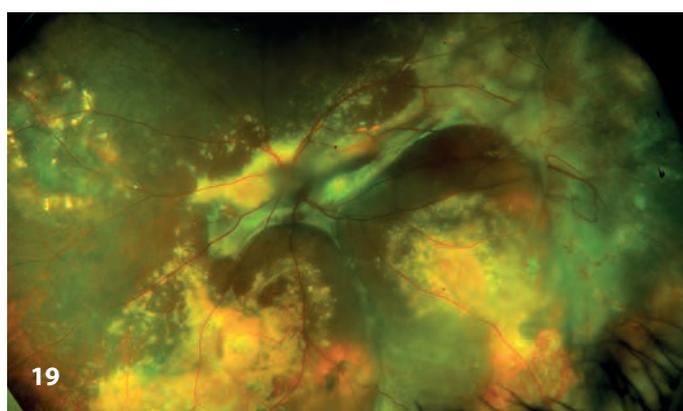
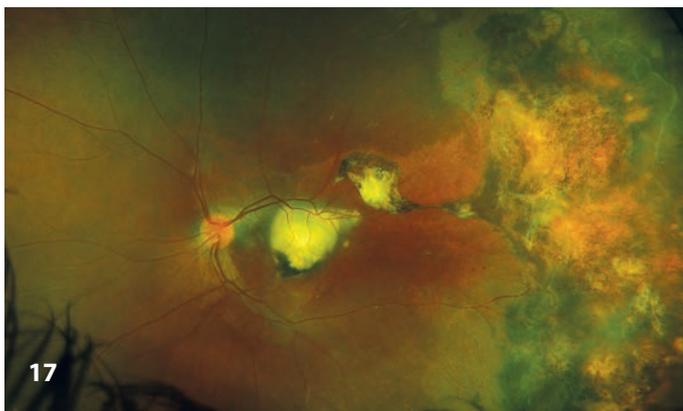
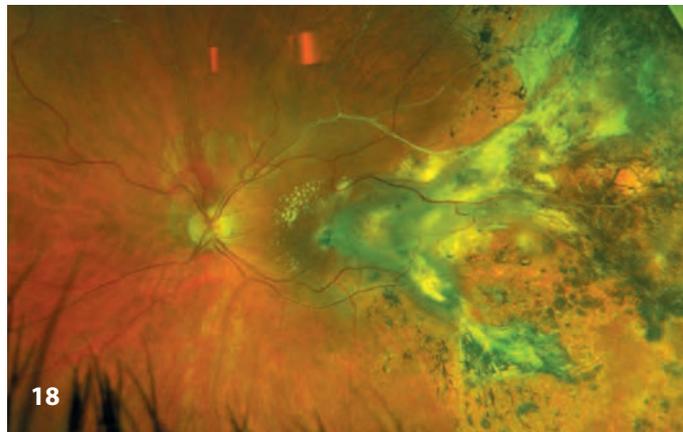
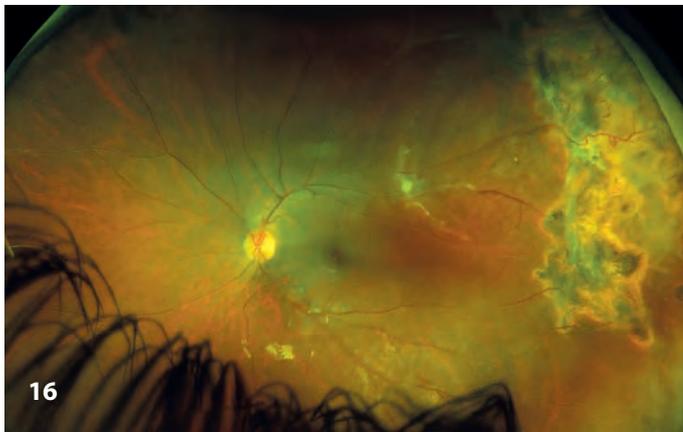
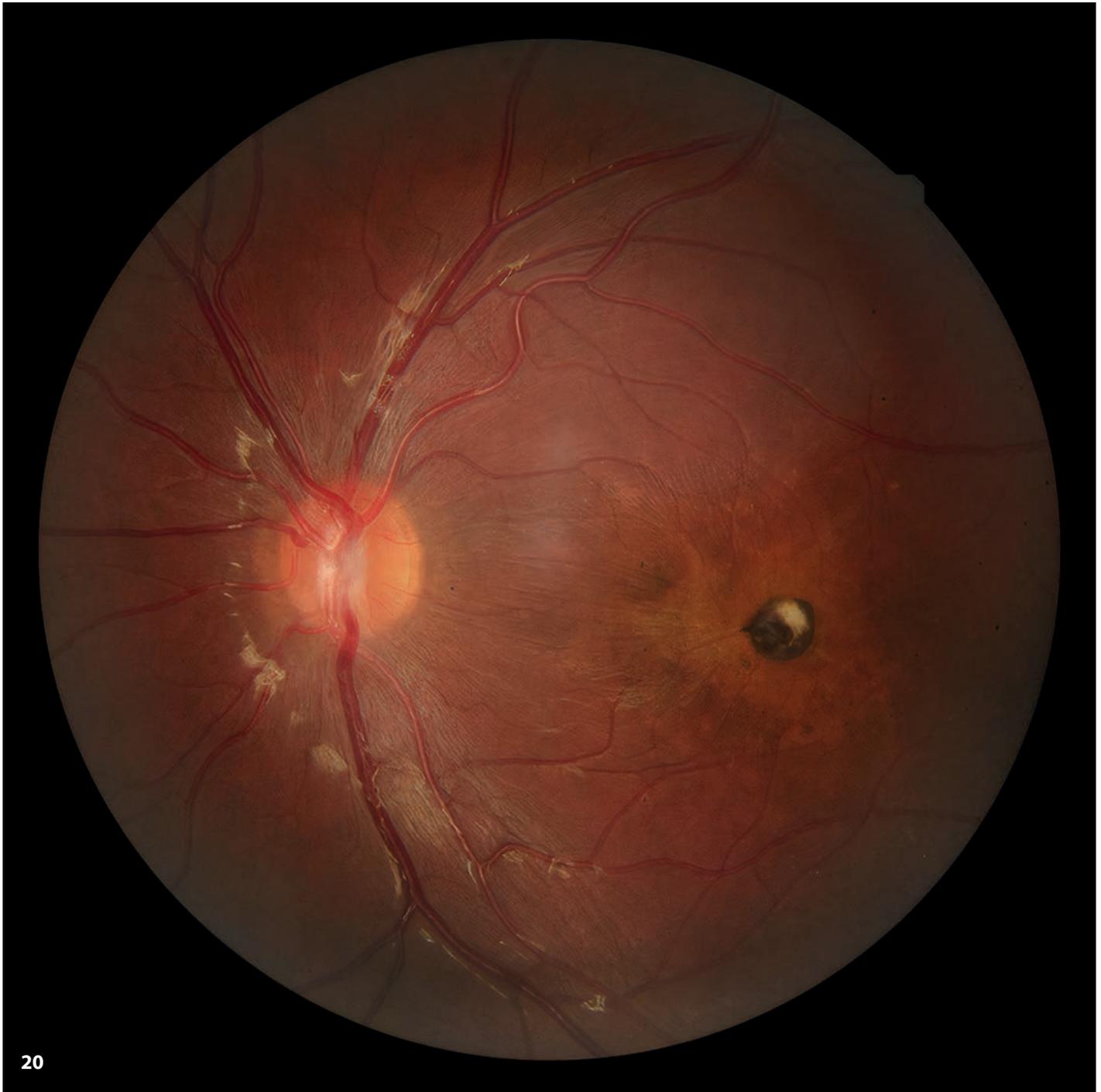


Figura 20. Imagen de pseudogranuloma macular en un niño con enfermedad de Coats tras la resolución de la exudación submacular después del tratamiento.



20

Figuras 21 y 22. Retinografía y angiografía fluoresceínica de campo ultraamplio en un adolescente con drepanocitosis. Se observan neovasos activos en la periferia temporal superior y "manchas asalmonadas" inferiores a los mismos.

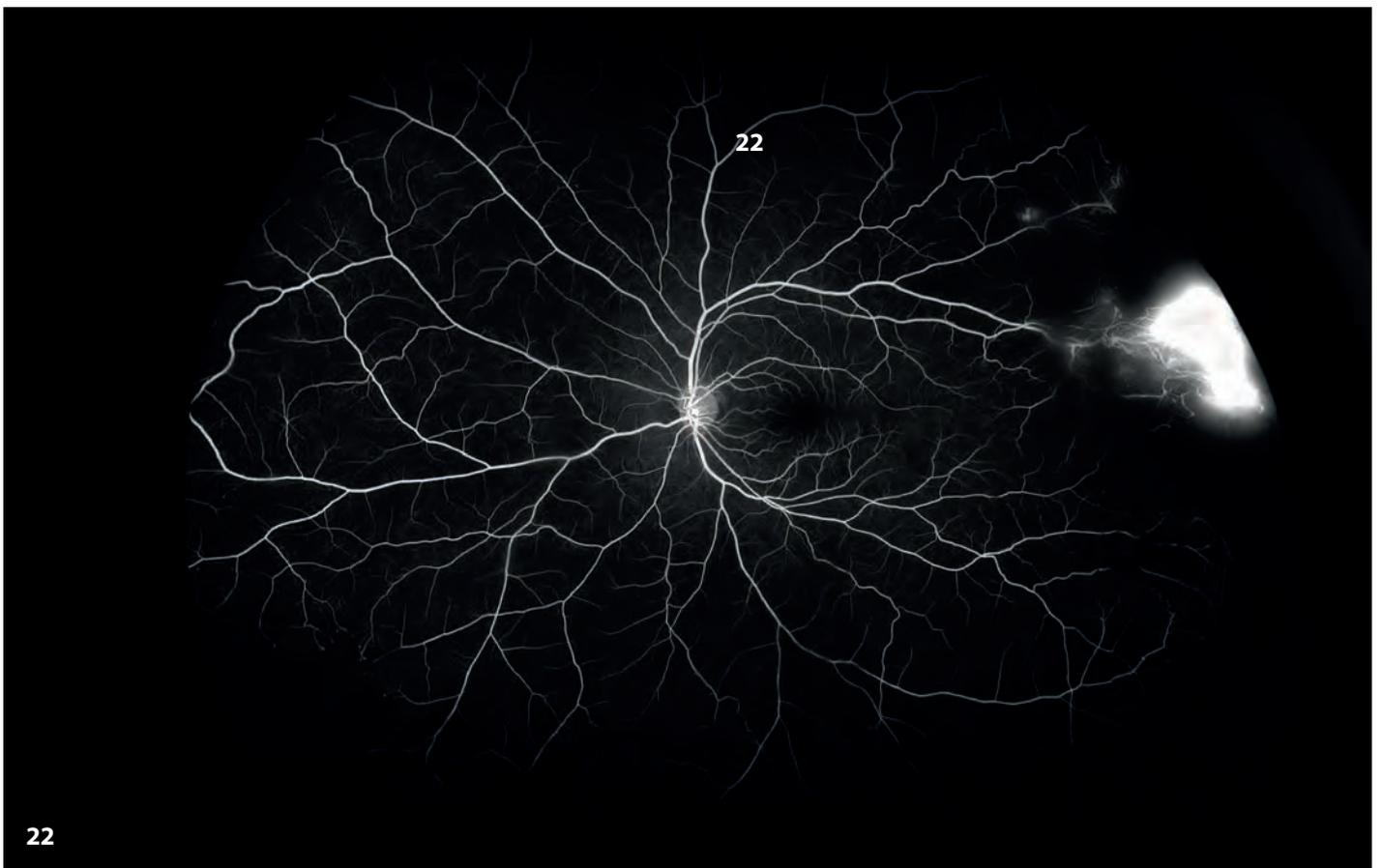
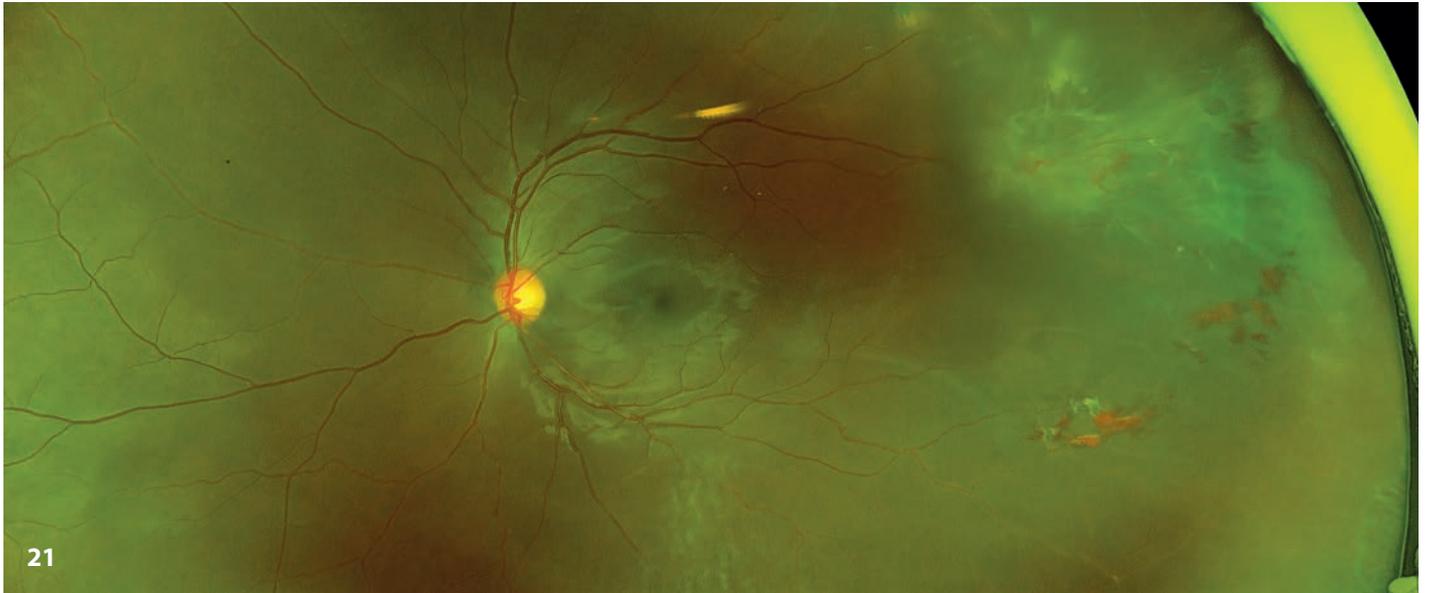


Figura 23. Angiografía fluoresceínica (AGF) en un niño con drepanocitosis. Se evidencian *stops* vasculares en la periferia temporal sin neovascularización asociada. La AGF permite detectar áreas de isquemia no evidentes en la exploración fundoscópica.

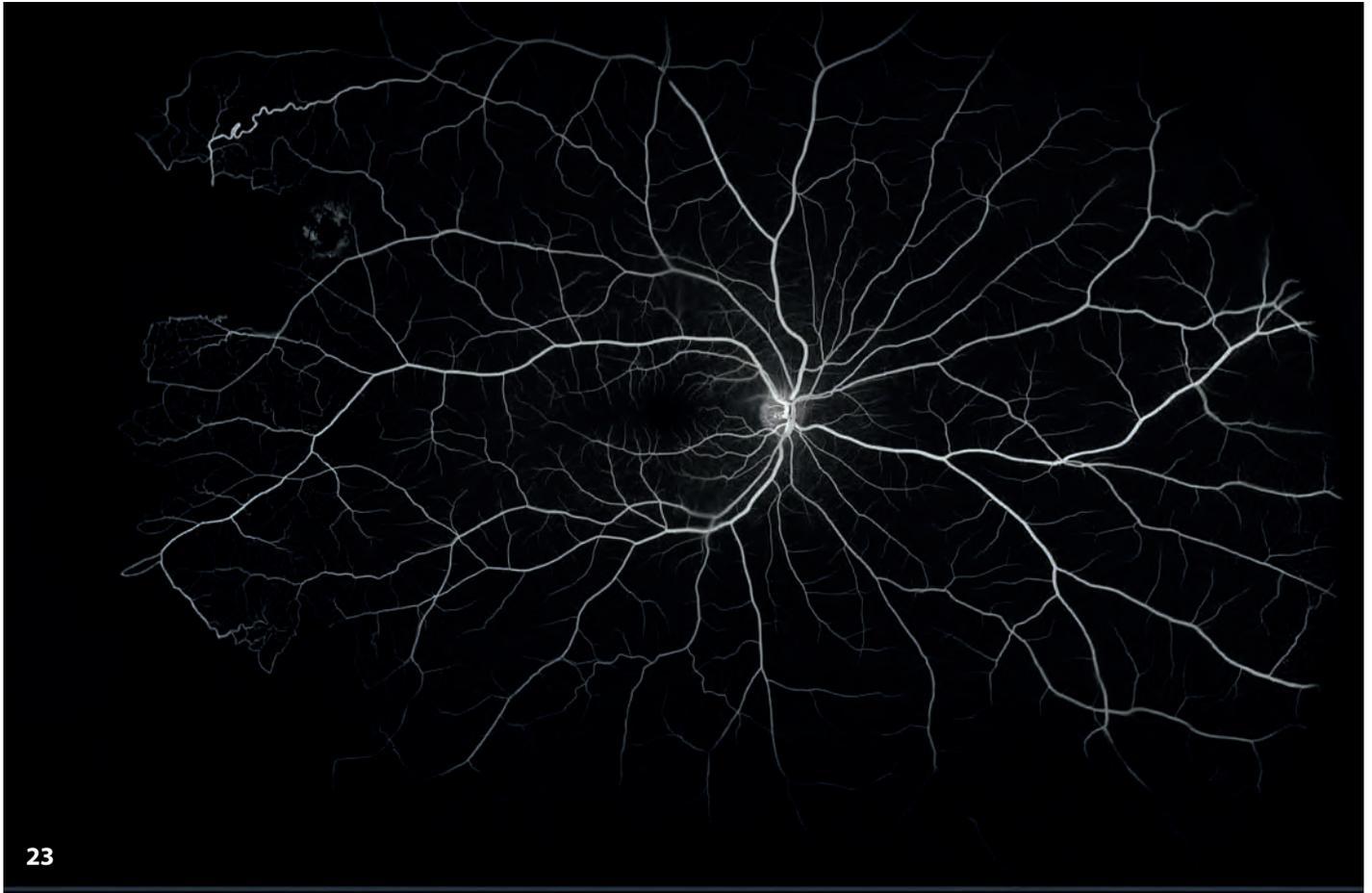
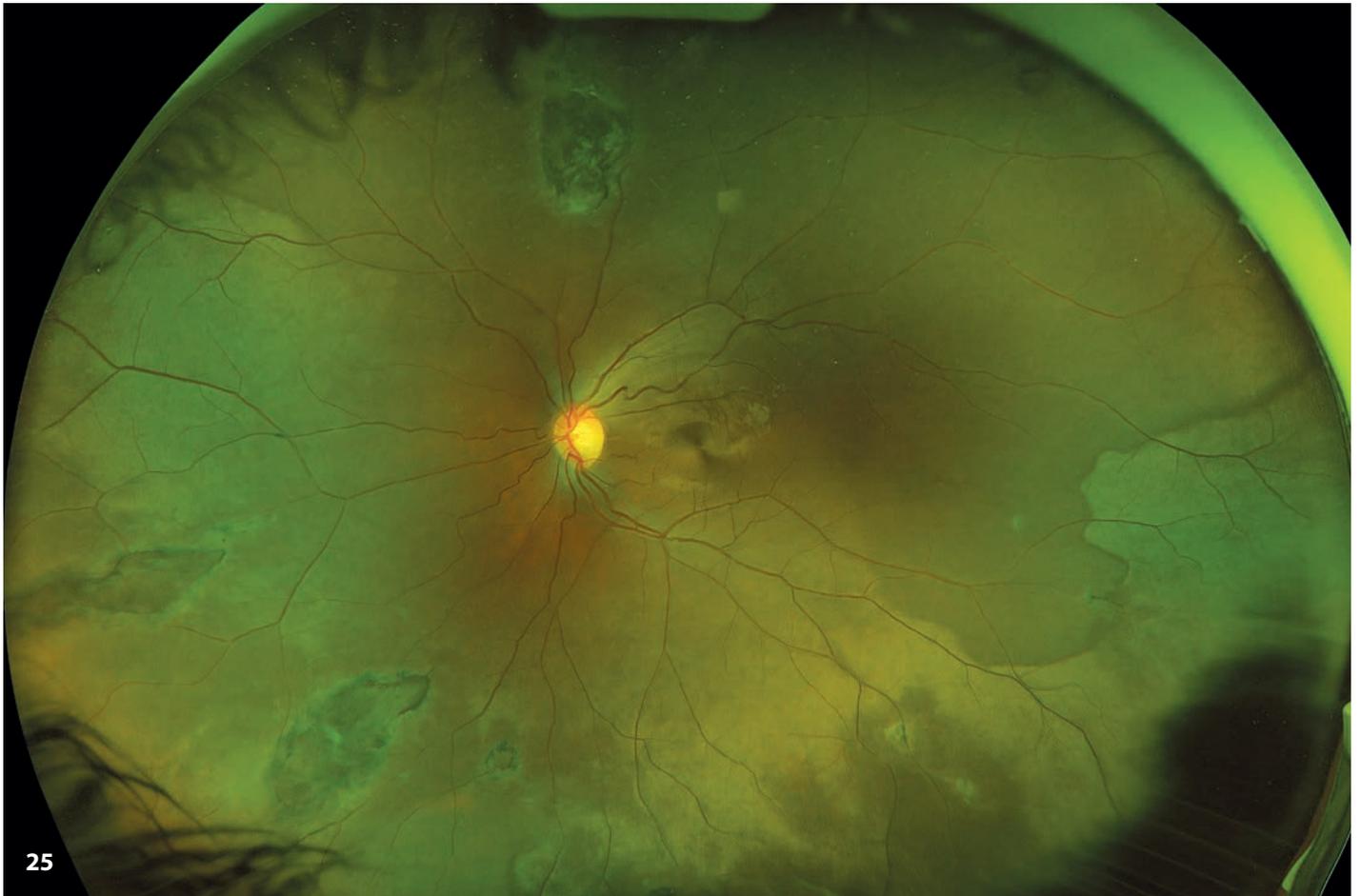


Figura 24. "Mancha asalmonada" en niño con drepanocitosis. Se observan depósitos birrefringentes en zonas de resolución de hemorragias previas.



24

Figura 25. Imagen de campo ultraamplio de adolescente con drepanocitosis. Se observa, a nivel temporal, zonas de blanco y oscuro sin presión (véase capítulo 10, Miscelánea). En la parte superior a la papila y en la periferia nasal inferior, se aprecian lesiones hiperpigmentadas clásicamente descritas como *black sunburst* o "rayos solares negros"³, típicas de esta enfermedad hematológica.



Figuras 26 y 27. Retinografía y angiografía fluoresceínica de campo ultraamplio en una niña con *incontinentia pigmenti*. Se observa la persistencia de vasculatura fetal posterior y *stops* vasculares en la periferia temporal. Se trata de una patología ligada al cromosoma X y que asocia a la isquemia retiniana alteraciones cutáneas y malformaciones dentales⁴.

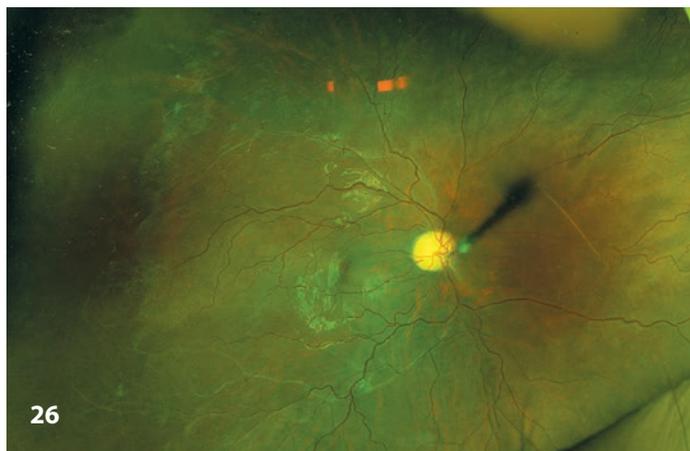
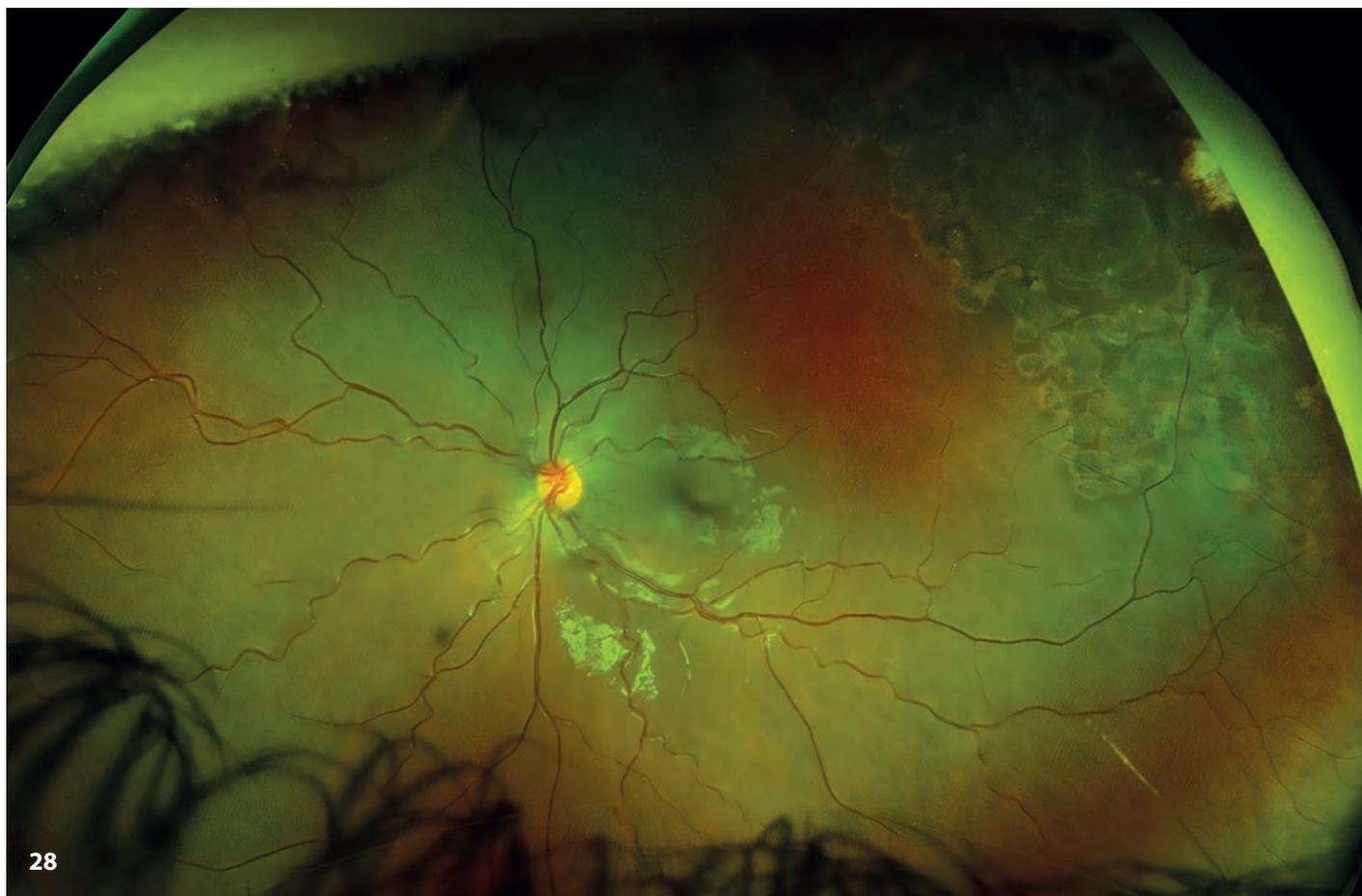


Figura 28. *Incontinentia pigmenti* tras la fotocoagulación de áreas isquémicas.



Figuras 29 y 30. Angiografía fluoresceínica con retinógrafo de contacto y de campo ultraamplio. Estas técnicas permiten detectar áreas isquémicas no evidentes en la exploración fundoscópica en la *incontinentia pigmenti*⁵.



Figuras 31 y 32. Vitreorretinopatía exudativa familiar. La tracción retiniana (o *dragging*) hacia la zona temporal y el pliegue falciforme son consecuencias de la proliferación vascular secundaria a la isquemia retiniana periférica. Esta patología forma parte del espectro de las patologías asociadas al gen *NDP* (al igual que la enfermedad de Norrie⁶) y también se aborda en el capítulo 5 dedicado a distrofias retinianas.

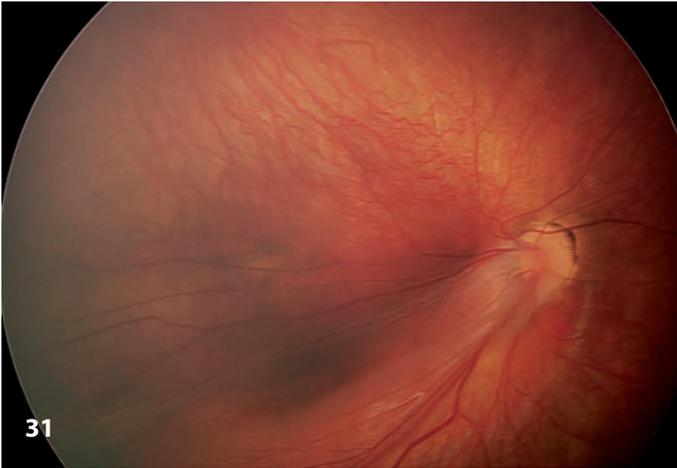
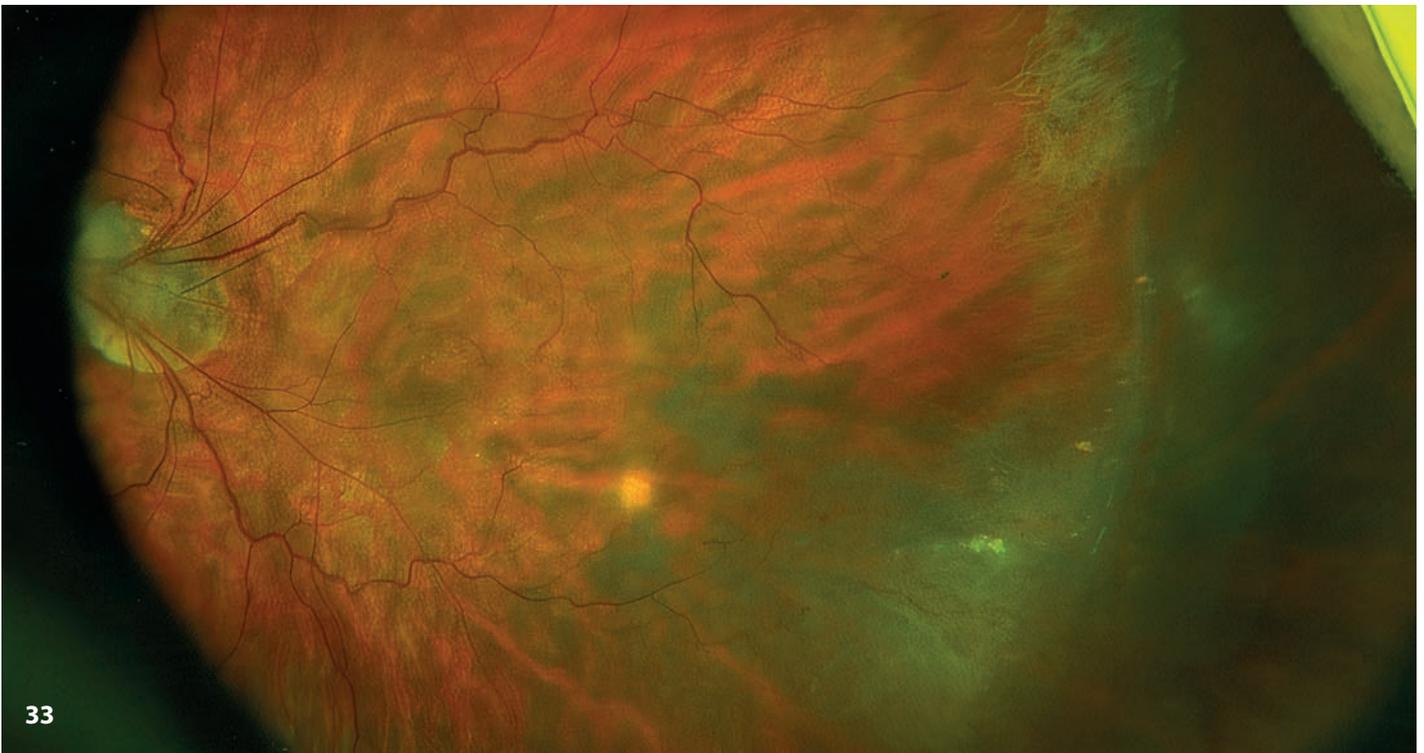


Figura 33. *Stops* vasculares periféricos y proliferación fibrovascular secundaria en el síndrome de Adams-Oliver. Las lesiones retinianas en este síndrome pueden ser idénticas a las de la vitreorretinopatía exudativa familiar⁷. Suelen hallarse además malformaciones en extremidades y aplasia *cutis* congénita.



Figuras 34 y 35. Oclusiones venosas bilaterales panfotocoaguladas asociadas a glaucoma neovascular terminal en el ojo izquierdo secundarias a déficit de adenosina deaminasa 2 (ADA2). El déficit de ADA2 se ha asociado a vasculitis y a oclusiones vasculares retinianas, especialmente en niños y adultos jóvenes⁸.

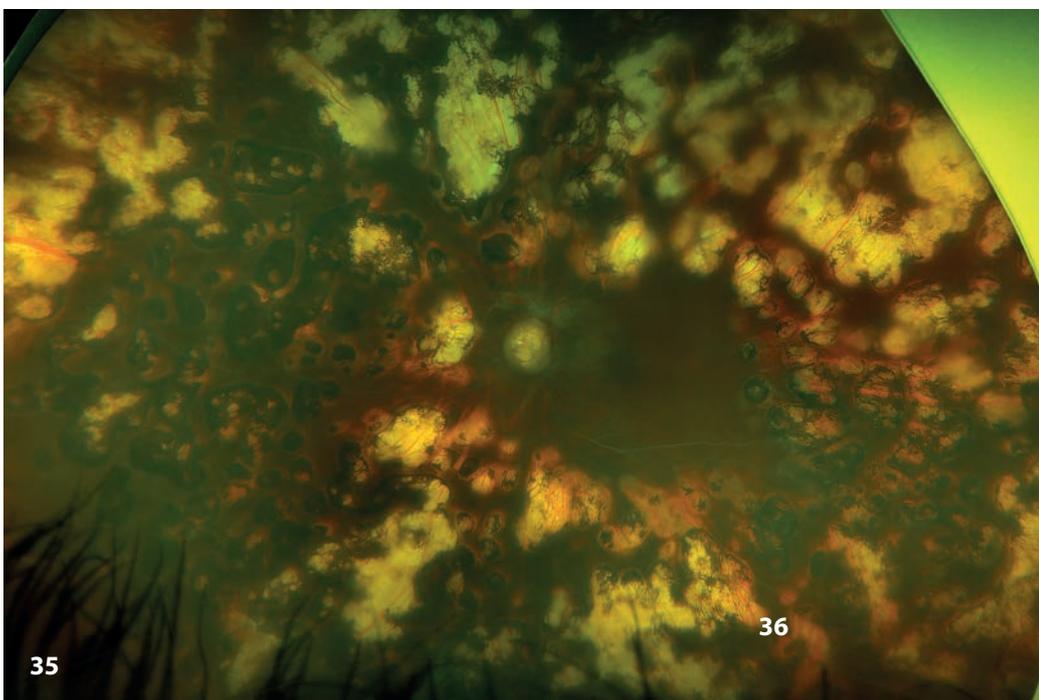
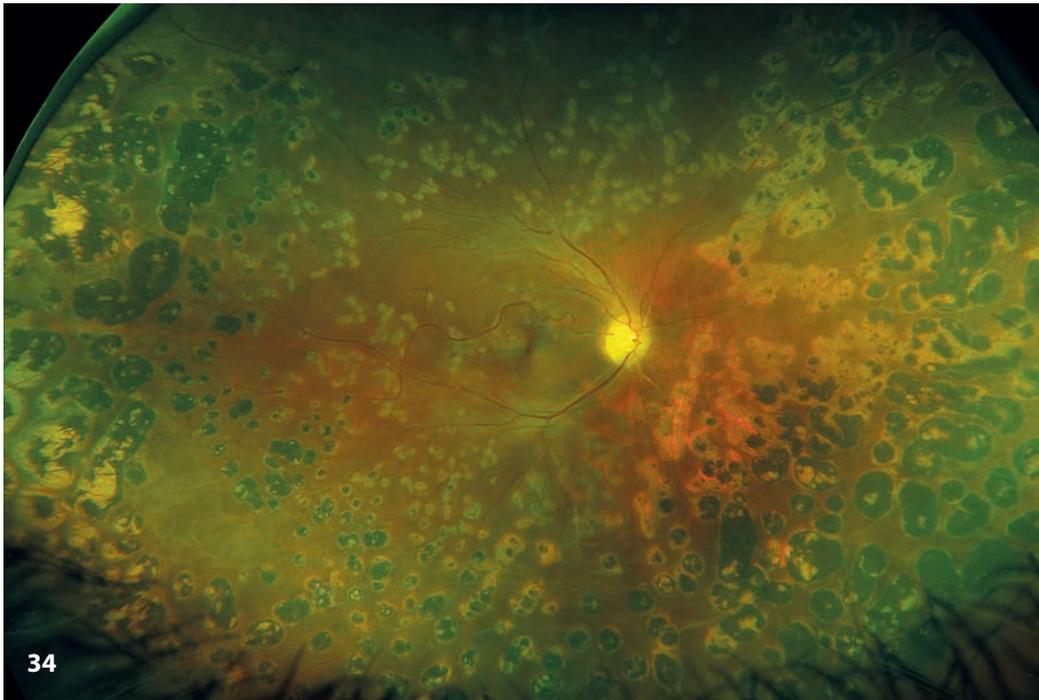


Figura 36. Oclusión de la arteria central de la retina tras una embolización de angiofibroma nasofaríngeo.



36

Figuras 37 y 38. Coroidopatía hipertensiva en una niña con paraganglioma secretor de catecolaminas. Se evidencian exudados duros peripapilares con estrella macular en el ojo derecho. Se observan además estrías de Siegrist (que se postula que son secundarias a infartos fibrinoides de grandes vasos coroideos⁹) y manchas de Elschnig.



Figuras 39 y 40. Manifestaciones retinianas de debut leucémico en la infancia.

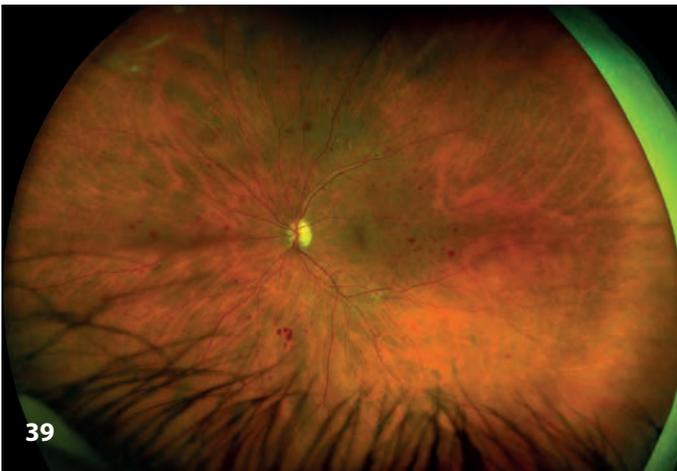


Figura 41. Síndrome de Sturge-Weber. Se observa la malformación vascular coroidea (también denominada hemangioma coroideo difuso¹⁹) en el polo posterior y anastomosis venosas retinianas en la semiperiferia.



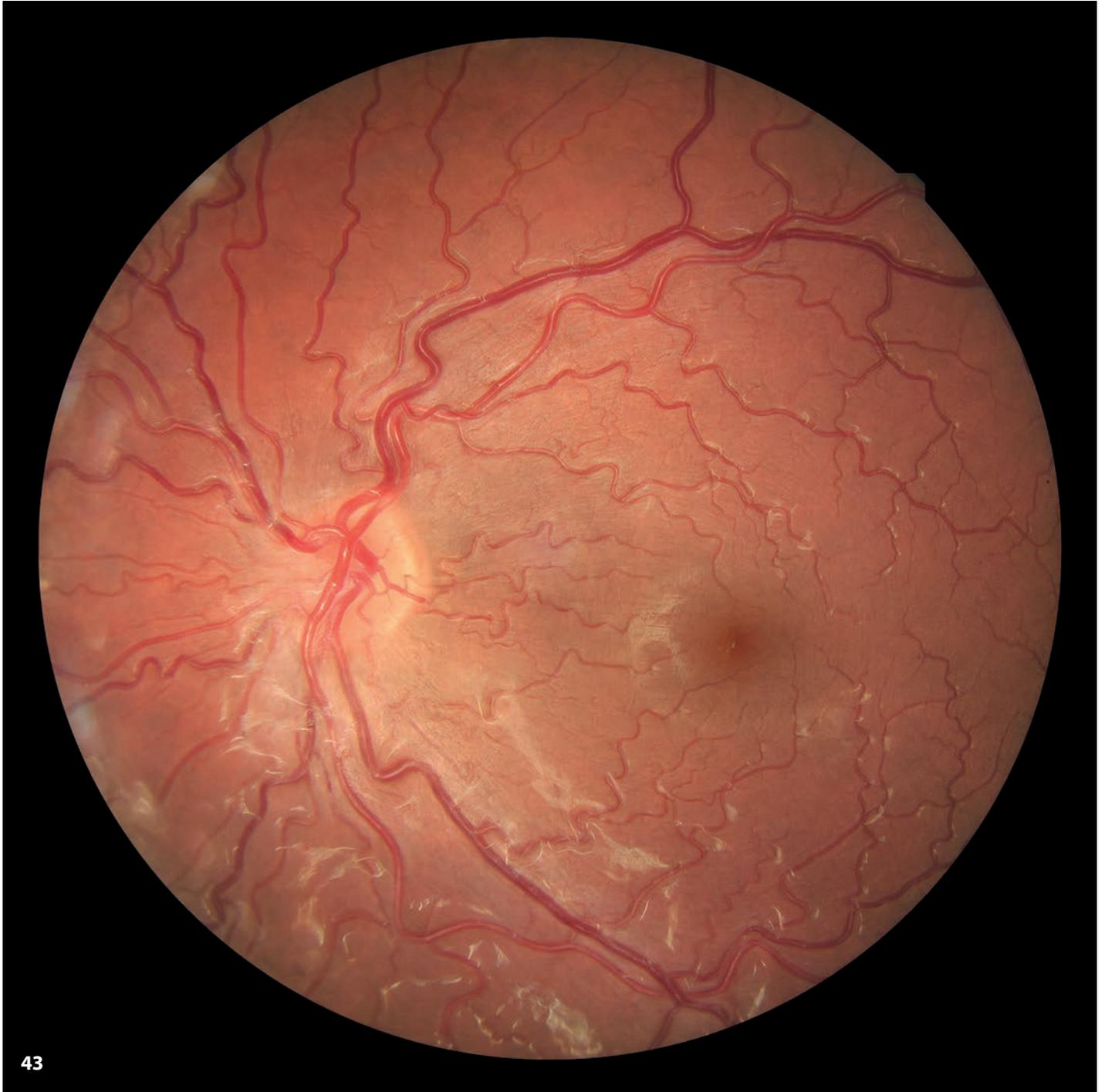
41

Figura 42. Colaterales papilares y en el polo posterior en el síndrome de Wyburn-Mason.



42

Figura 43. Tortuosidad arteriolar retiniana. Puede darse de forma aislada o en el contexto de la *familial retinal arteriolar tortuosity* (*tortuosidad arteriolar retiniana congénita*). Se han descrito casos asociados a mutaciones en el gen *COL4A1*¹¹.



43

Bibliografía

1. Sen M, Shields CL, Honavar SG, Shields JA. Coats disease: An overview of classification, management and outcomes. *Indian J Ophthalmol*. 2019;67(6):763-71.
2. Shields JA, Reichstein D, Mashayekhi A, Shields CL. Retinal vasoproliferative tumors in ocular conditions of childhood. *JAAPOS*. 2012;16(1):6-9.
3. De Almeida Oliveira DC, Carvalho MO, Do Nascimento VM, Villas-Bôas FS, Galvão-Castro B, Goncalves MS. Sickle cell disease retinopathy: characterization among pediatric and teenage patients from northeastern Brazil. *Rev Bras Hematol Hemoter*. 2014;36(5):340-4.
4. Peng J, Zhang Q, Long X, Zhang J, Huang Q, Li Y, *et al*. Incontinentia pigmenti-associated ocular anomalies of paediatric incontinentia pigmenti patients in China. *Acta Ophthalmol*. 2019;97(3):265-72.
5. Temkar S, Azad S V, Chawla R, Damodaran S, Garg G, Regani H, *et al*. Ultra-widefield fundus fluorescein angiography in pediatric retinal vascular diseases. *Indian J Ophthalmol*. 2019;67(6):788-94.
6. Wawrzynski J, Patel A, Badran A, Dowell I, Henderson R. Spectrum of Mutations in NDP Resulting in Ocular Disease; a Systematic Review. *Front Genet*. 2022;13:884722.
7. Alsulaiman AM, Alsulaiman HM, Almousa A, Alsulaiman SM. Adams Oliver syndrome: A mimicker of familial exudative vitreoretinopathy. *Am J Ophthalmol Case Rep*. 2020;19:100715.
8. Xu Y, Shan Y, Hu Y, Cao J, Wang Y, Lou L, *et al*. Case Report: An Adult Patient With Deficiency of Adenosine Deaminase 2 Resembled Unilateral Frosted Branch Angiitis. *Front Med*. 2021;8:642454.
9. Puri P, Watson AP. Siegrist's streaks: a rare manifestation of hypertensive choroidopathy. *Eye*. 2001;15(Pt 2):233-4.
10. Wu Y, Huang L, Liu Y, Xu L, Guo W. Choroidal alterations of Sturge-Weber syndrome secondary glaucoma and non-glaucoma port-wine stain patients distinguished by enhanced depth imaging optical coherence tomography. *BMC Ophthalmol*. 2020;20(1):477.
11. Zenteno JC, Crespí J, Buentello-Volante B, Buil JA, Bassaganyas F, Vela-Segarra JI, *et al*. Next generation sequencing uncovers a missense mutation in COL4A1 as the cause of familial retinal arteriolar tortuosity. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2014;252(11):1789-94.

8. Afectación retiniana en enfermedades genéticas hereditarias sistémicas

8. Afectación retiniana en enfermedades genéticas hereditarias sistémicas

Retinal involvement in systemic genetic disorders

J. Díaz Cascajosa

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

Correspondencia:

Jesús Díaz Cascajosa

E-mail: jesus.diaz@sjd.es

Resumen

Son múltiples las enfermedades genéticas hereditarias que pueden afectar el polo posterior en edad pediátrica. En este capítulo, se presentan las lesiones retinianas más típicas en estas enfermedades. Algunas de ellas también se discuten en los capítulos dedicados a tumores del polo posterior y a distrofias hereditarias sindrómicas de la retina.

Palabras clave: Síndrome de Aicardi. Síndrome de Stickler. Estrías angioides. Enfermedades genéticas hereditarias.

Resum

Són moltes les malalties genètiques hereditàries que poden afectar el pol posterior en edat pediàtrica. En aquest capítol es presenten les lesions retinianes més típiques en aquestes malalties. Algunes també es discuteixen en els capítols dedicats a tumors del pol posterior i a distròfies hereditàries sindròmiques de la retina.

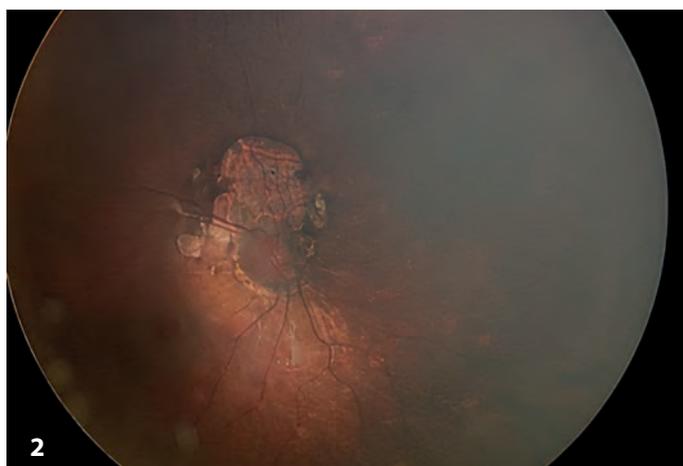
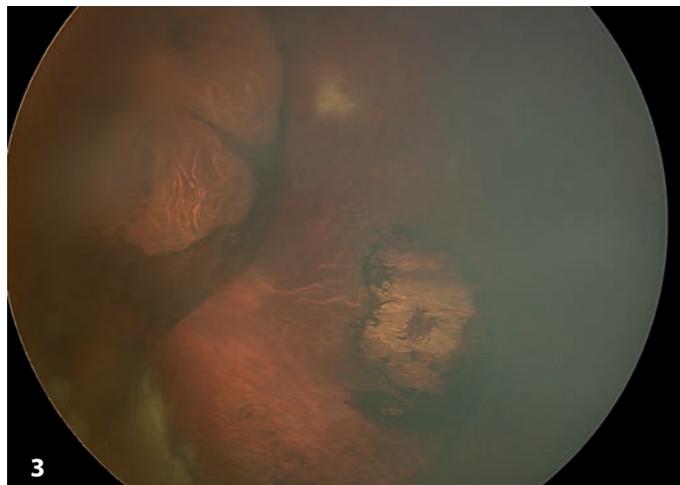
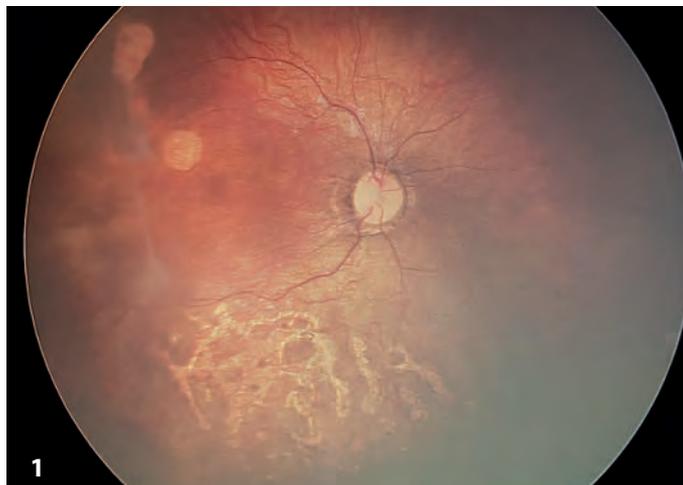
Paraules clau: Síndrome d'Aicardi. Síndrome de Stickler. Estries angioides. Malalties genètiques hereditàries.

Abstract

There are many inherited genetic diseases that can affect the posterior pole in children. This chapter presents the most typical retinal lesions in these diseases. Some of them are also discussed in the chapters about posterior pole tumors and hereditary syndromic retinal dystrophies.

Key words: Aicardi syndrome. Stickler syndrome. Angioid streaks. Inherited genetic disorders.

Figuras 1 a 3. Lesiones coriorretinianas lacunares en el síndrome de Aicardi. Junto con los espasmos infantiles y la agenesia del cuerpo calloso, constituyen la tríada típica de este síndrome ligado al cromosoma X.



Figuras 4 y 5. Síndrome de Hallermann-Streiff con desprendimiento de retina exudativo bilateral. También puede asociar catarata congénita y escleras azules¹.

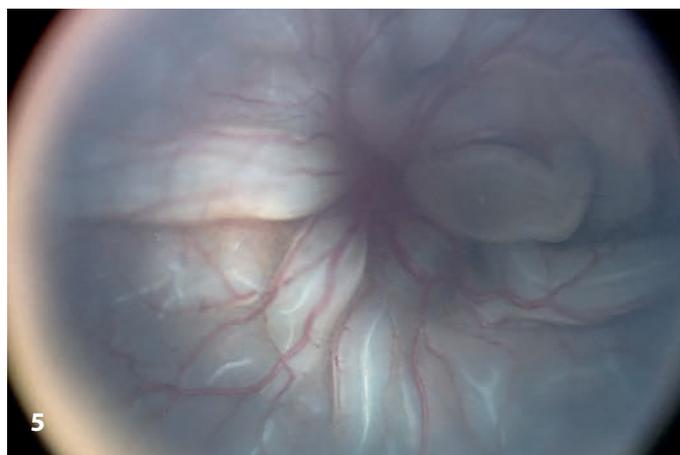
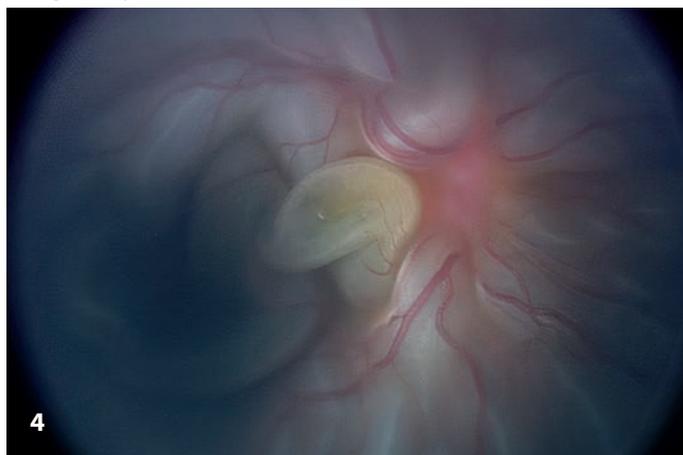


Figura 6. Paciente con ataxia de Friedreich e imagen de coloboma macular.

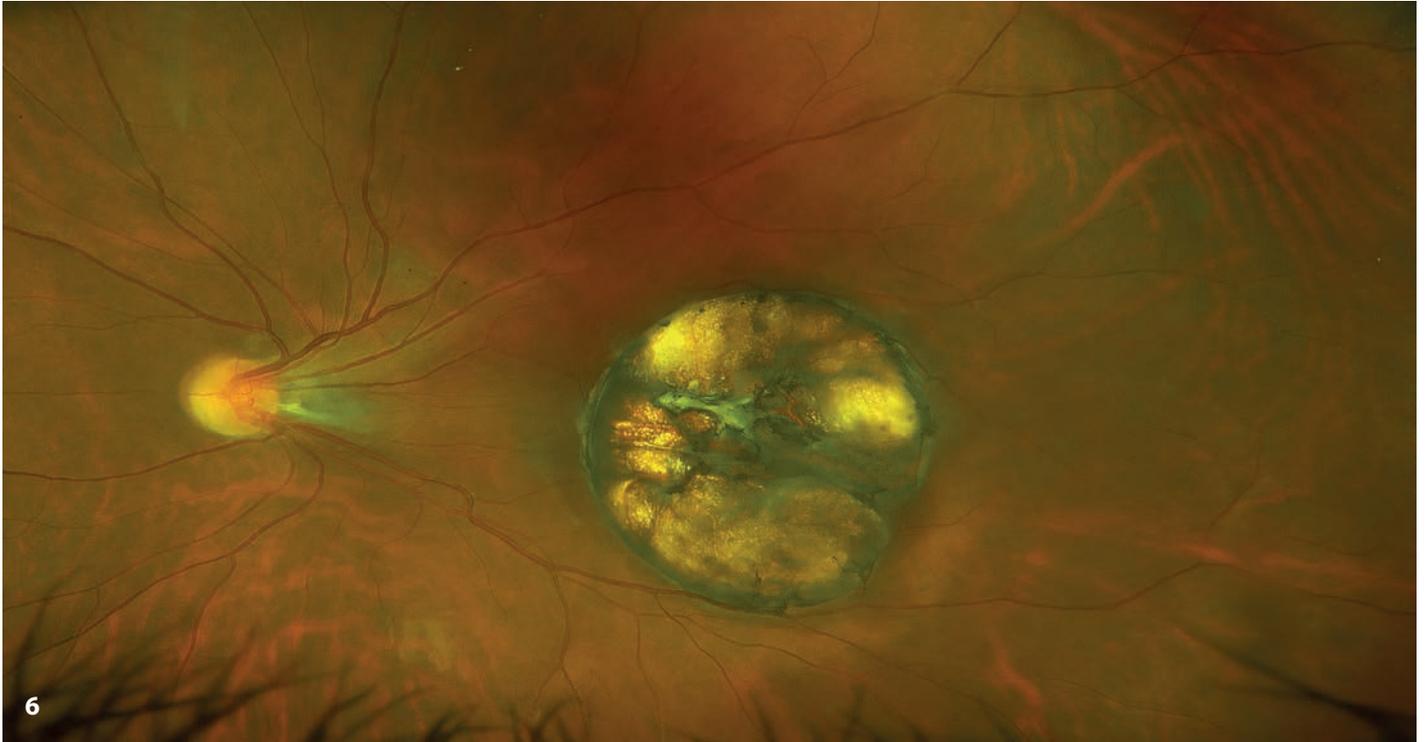
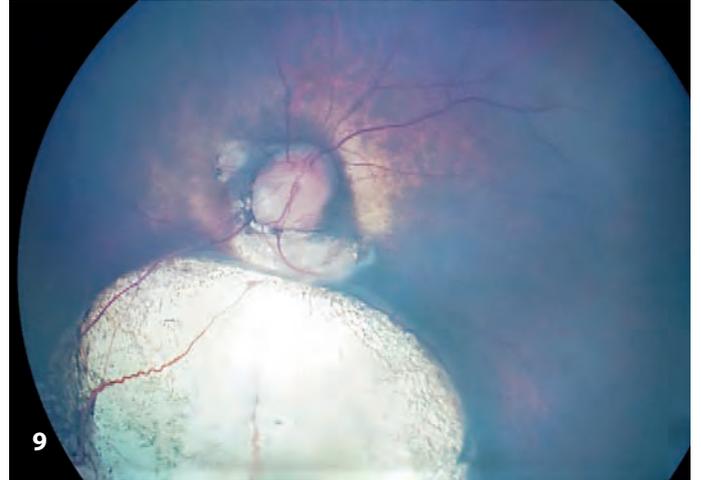


Figura 7. Alteración congénita del EPR macular en una niña con diagnóstico de síndrome de Coffin-Siris. Se han descrito asimismo displasias maculares y distrofia retiniana²³.



7

Figuras 8 y 9. Imagen con retinografía de contacto de un neonato con síndrome de Rubinstein-Taybi y coloboma coriorretiniano bilateral.



Figuras 10 y 11. Síndrome de coloboma-renal con afectación atípica de área macular. También llamado síndrome papilorrenal, es secundario a mutaciones en el gen *PAX2* y asocia coloboma papilar a diferentes formas de afectación renal⁴.

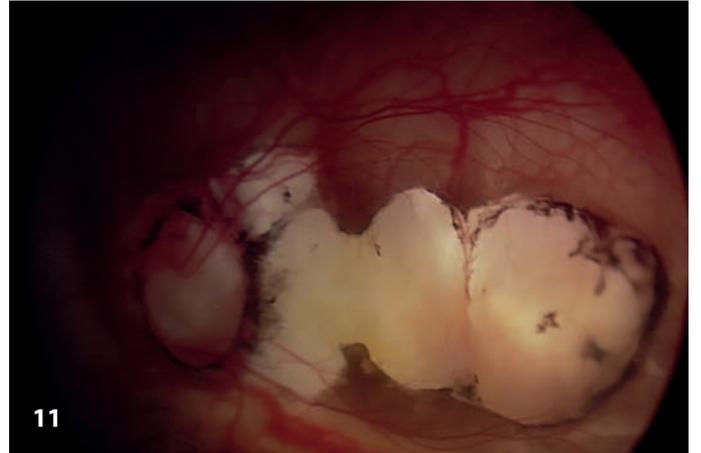
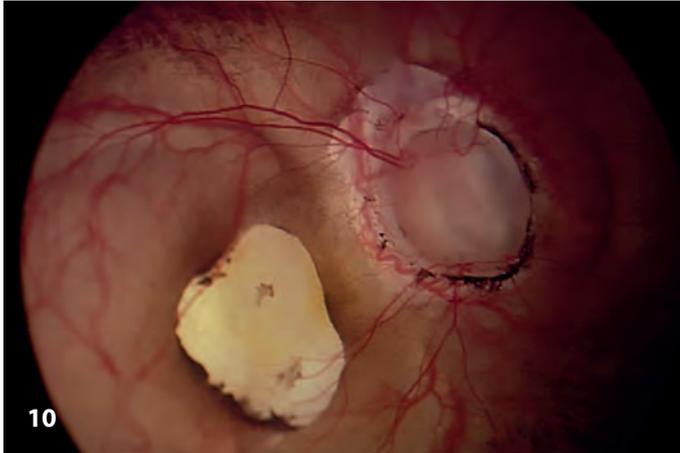
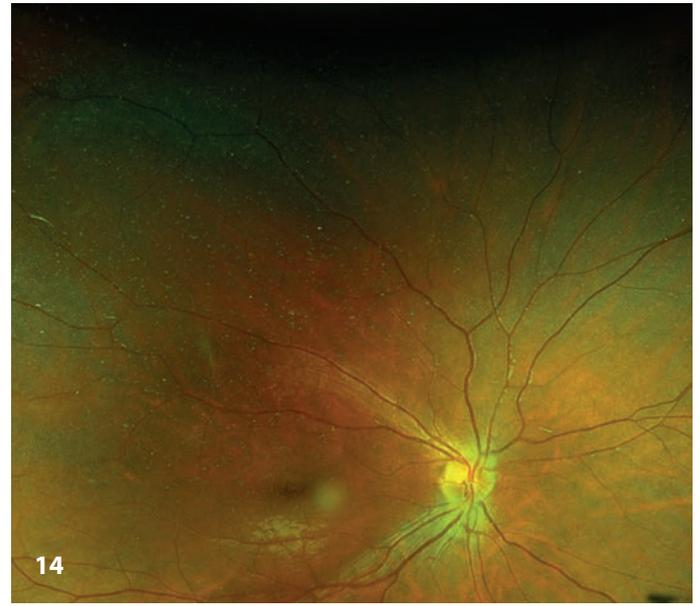


Figura 12. Cambios en autofluorescencia en un niño con acondroplasia. Aunque se han descrito cambios vasculares periféricos⁵, desprendimiento de retina, etc., estos cambios en autofluorescencia no han sido reportados hasta la fecha.

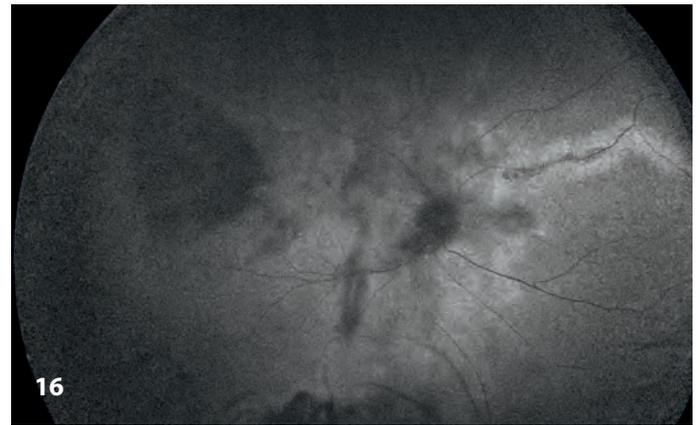
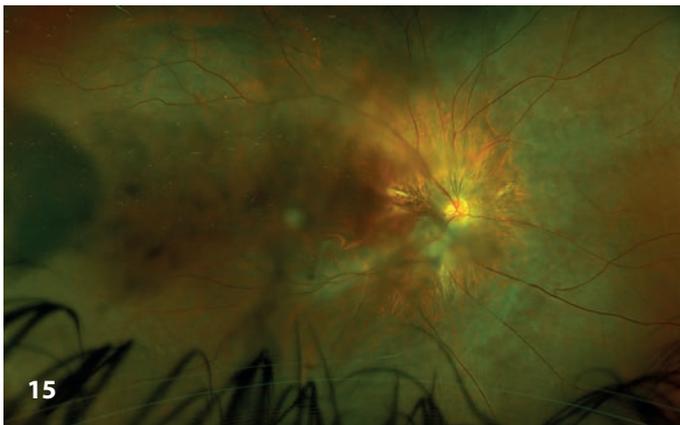


12

Figuras 13 y 14. Degeneración retiniana radial perivascular en niños con síndrome de Stickler. El hallazgo de estas degeneraciones puede ser clave para el diagnóstico de dicho síndrome en niños con poca afectación sistémica⁶.



Figuras 15 y 16. Retinografía de campo ultraamplio y autofluorescencia en un niño con síndrome de Stickler. A pesar de la catarata que dificulta la visualización, la autofluorescencia pone de manifiesto la degeneración retiniana radial perivascular.



Figuras 17 a 19. Imágenes con autofluorescencia de campo ultraamplio de degeneraciones retinianas radiales perivasculares en diferentes pacientes con síndrome de Stickler. La presencia de estas lesiones puede considerarse casi patognomónica de Stickler⁷.

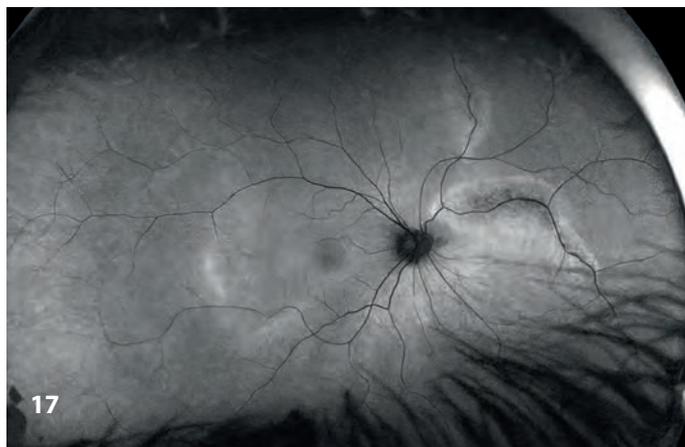


Figura 20. Retinografía de contacto tras la extracción de catarata en un niño con enfermedad de Norrie. Se observa la imagen clásicamente descrita como "pseudoglioma".



Figura 21. Retinografía de contacto en un niño con enfermedad de Norrie. Se ha de plantear en casos con diagnóstico de sospecha de persistencia de vasculatura fetal bilateral, aunque los hallazgos fundoscópicos suelen ser diferentes.



Figuras 22 y 23. Enfermedad de Norrie. Ambas imágenes pueden simular persistencia de vasculatura fetal. La enfermedad es causada por mutaciones en el gen *NDP* codificante de la norrina y pueden asociar alteraciones auditivas, cutáneas y psiquiátricas⁸.

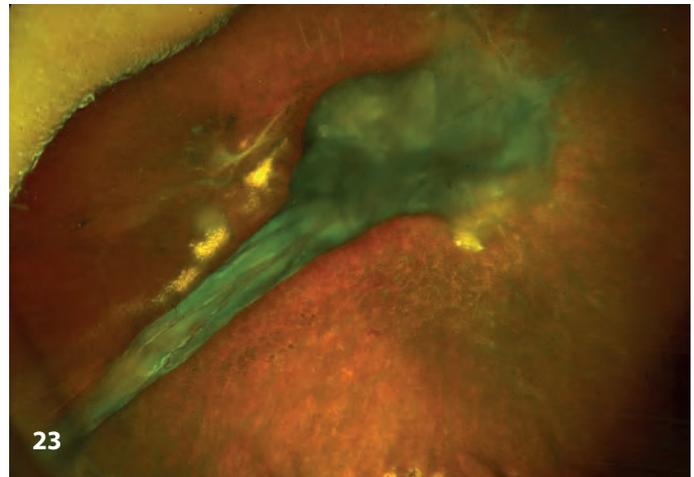
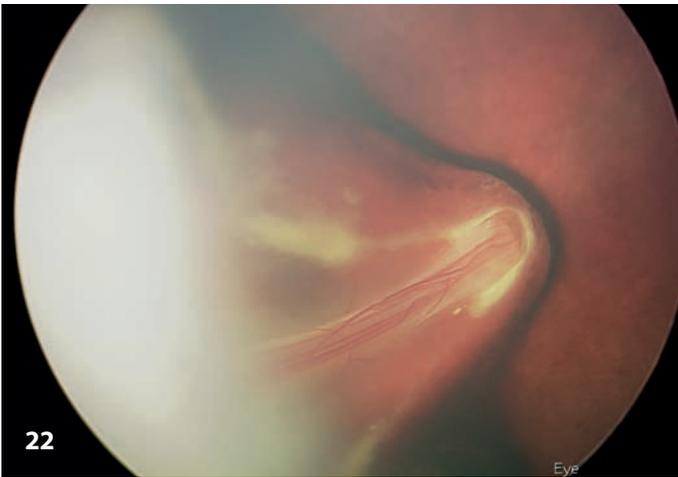
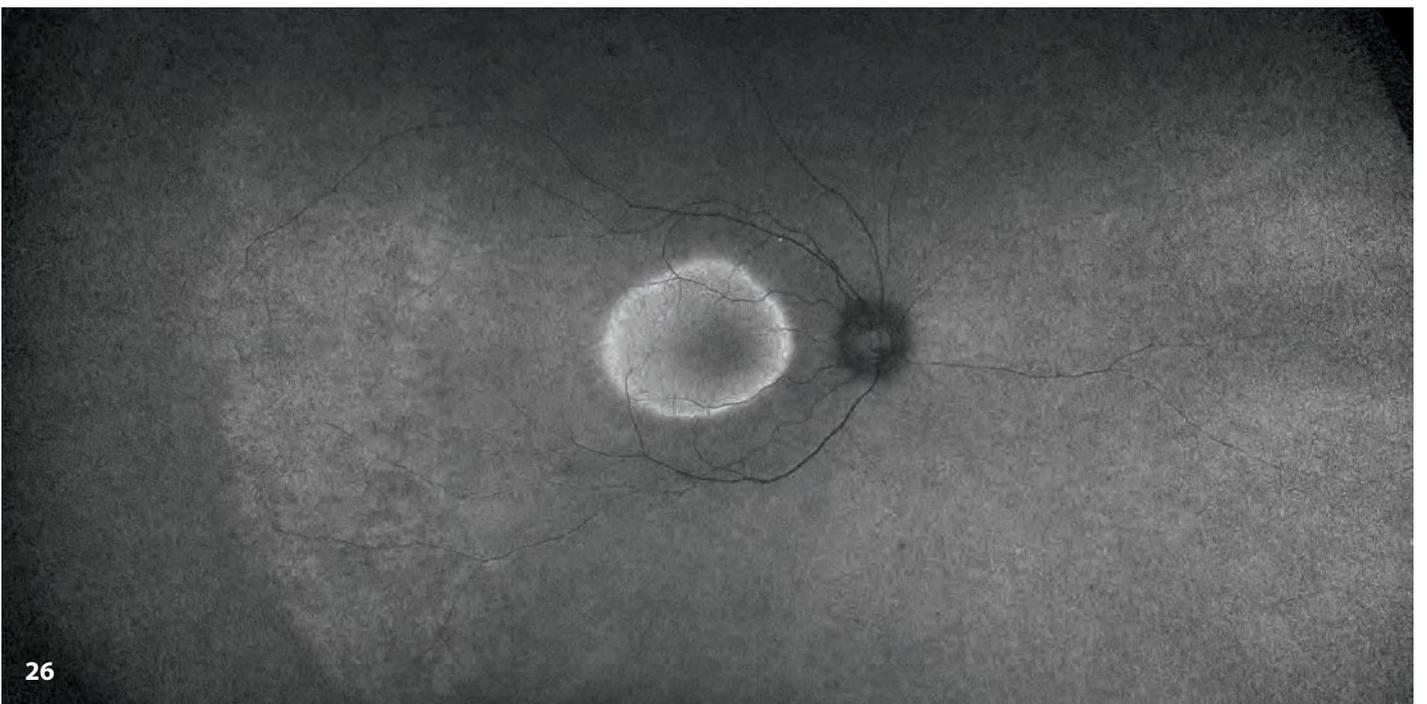


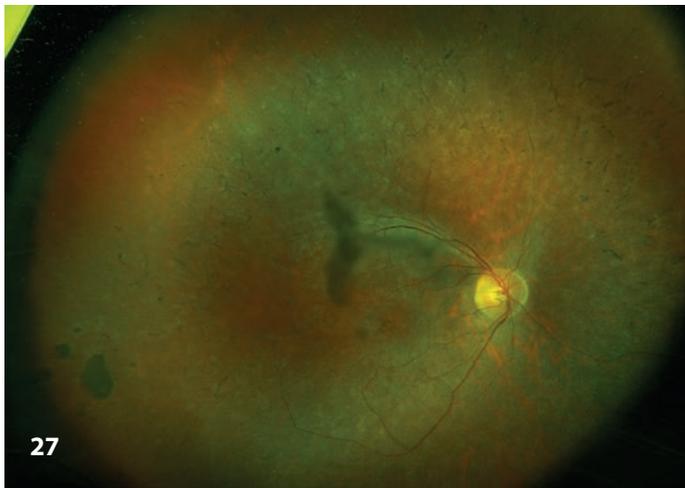
Figura 24. Síndrome de Loey-Dietz. Se observan *stops* vasculares periféricos similares a los de la vitreorretinopatía exudativa familiar, ya descritos en la literatura⁹.



Figuras 25 y 26. Retinografía de campo superamplio y autofluorescencia en una niña con *alopecia areata* universal, inmunodeficiencia y alteraciones esqueléticas. Controlada por miopía, la autofluorescencia evidenció un patrón de distrofia retiniana de bastones, y el estudio genético confirmó la sospecha de síndrome de Roifman.



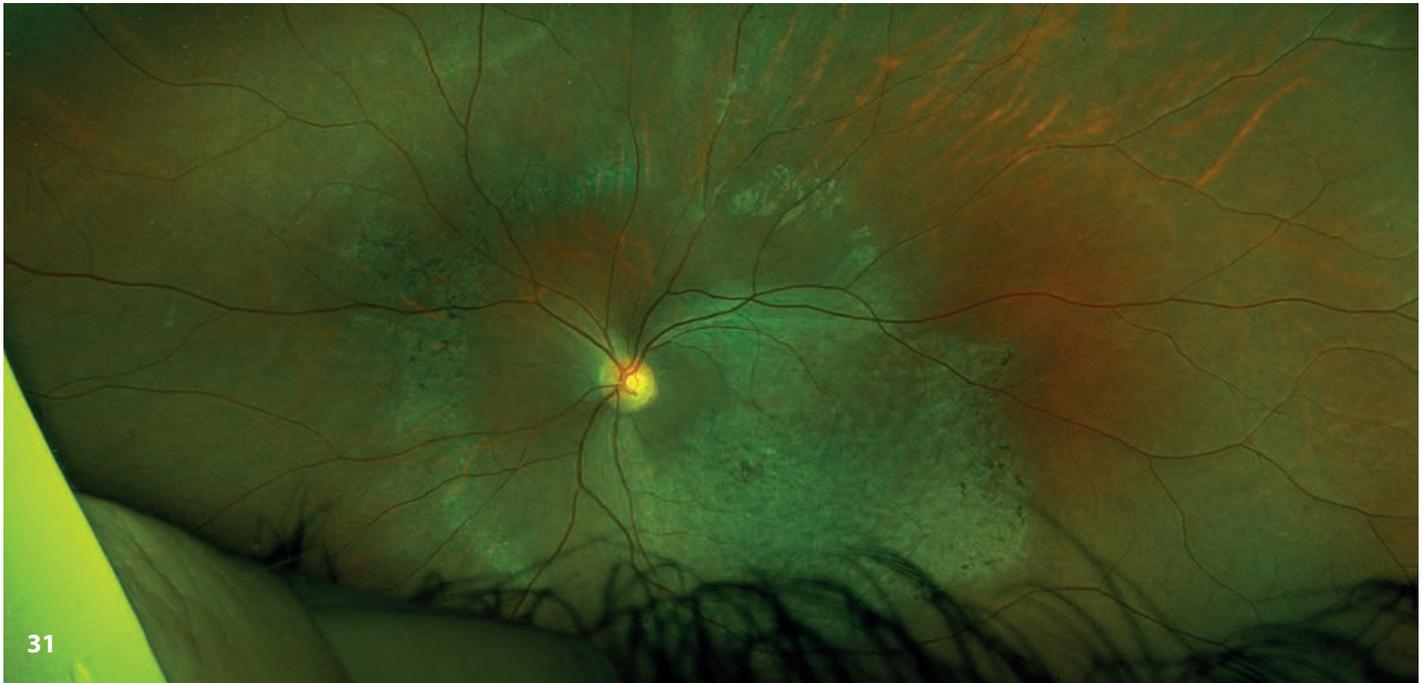
Figuras 27 y 28. Hallazgos fundoscópicos y en autofluorescencia en la enfermedad de Batten o lipofuscinosis neuronal ceroida.



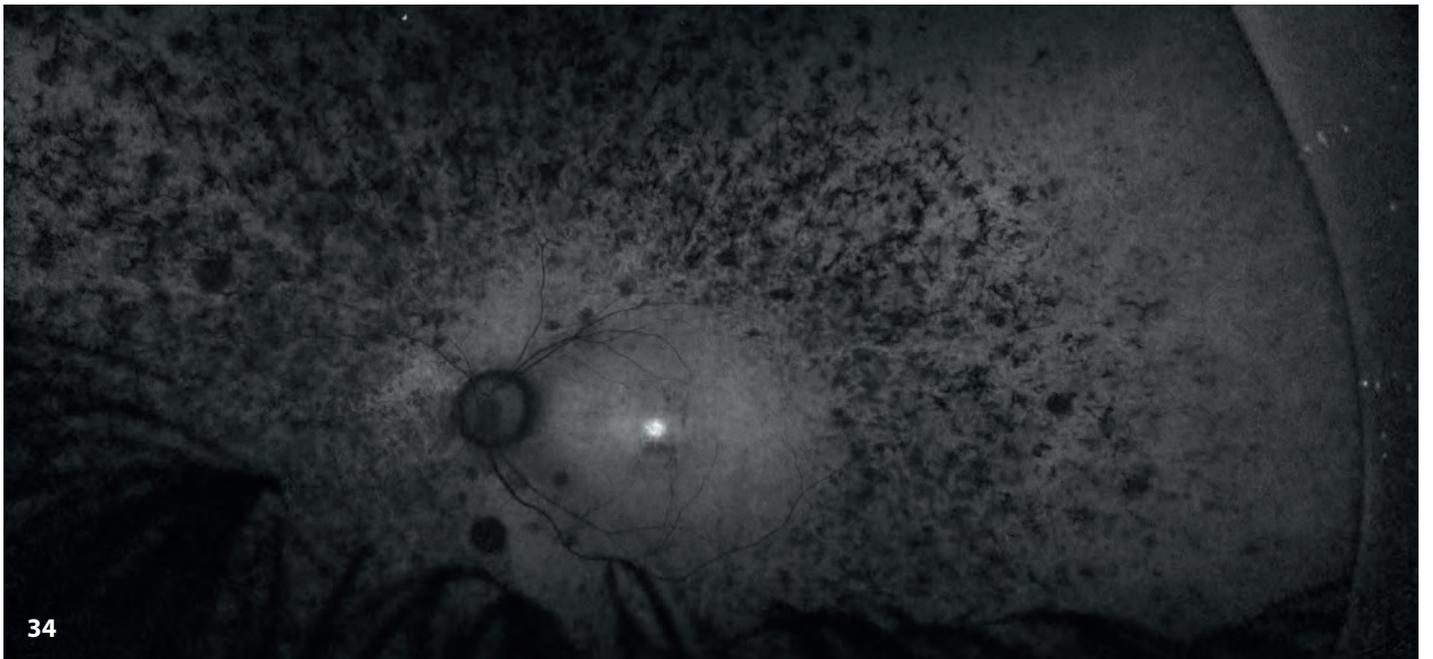
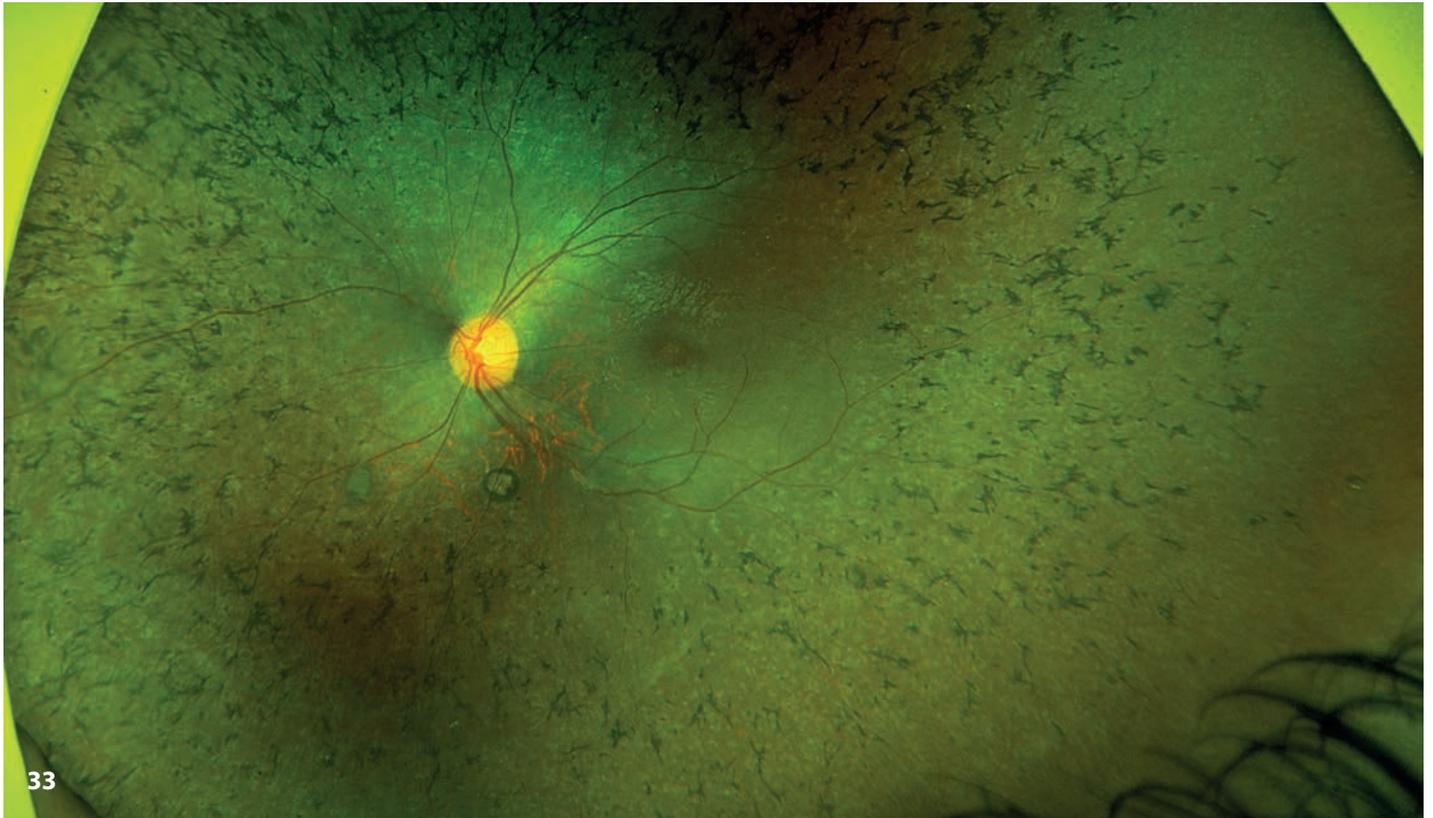
Figuras 29 y 30. Acidemia metilmalónica con homocistinuria. Niña con afectación visual leve, se observa hiperautofluorescencia macular.



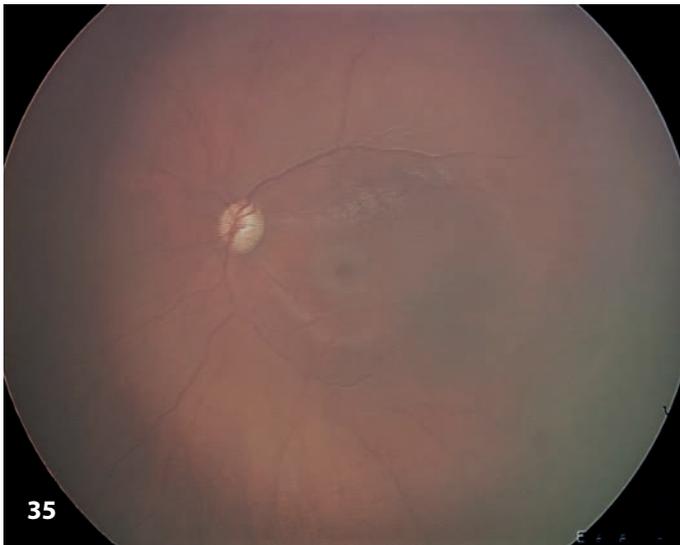
Figuras 31 y 32. Acidemia metilmalónica y homocistinuria. Niña con afectación visual y neurológica severa, se observa hipoautofluorescencia moteada macular extensa. En ocasiones, estos niños presentan degeneración macular "en ojo de buey".



Figuras 33 y 34. Retinografía y autofluorescencia de campo ultraamplio en el síndrome de Bardet-Biedl. Constituye una de las ciliopatías retinianas sindrómicas y suele asociar obesidad (72-96% de los casos), hipogonadismo y malformaciones en las extremidades (95% de los casos, especialmente polidactilia)¹⁰.



Figuras 35 y 36. Mancha de color rojo cereza. Retinografías de contacto de dos neonatos con enfermedad de Niemann-Pick y de Sandhoff, respectivamente. Este hallazgo es característico de las esfingolipidosis y suele desaparecer en los primeros años de vida, debido a la degeneración axonal¹¹.



Figuras 37 y 38. Evolución en diez años de un hamartoma retiniano en un niño con esclerosis tuberosa. Obsérvese la calcificación de la lesión. Véase también el capítulo 3 sobre tumores intraoculares.

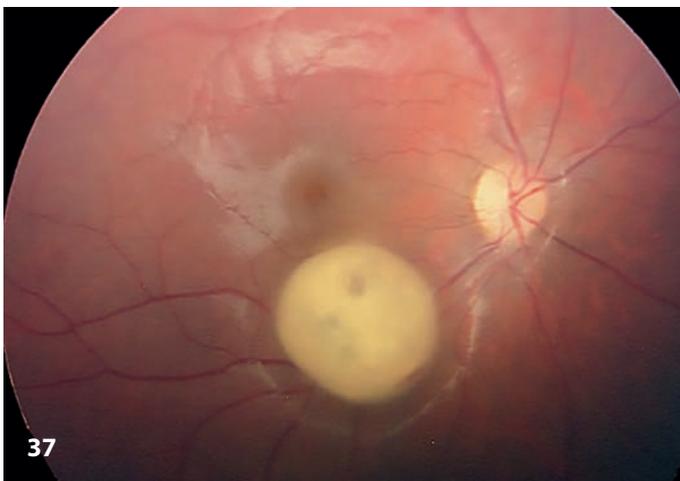


Figura 39. Imagen de hamartomas retinianos múltiples obtenida mediante retinógrafo de contacto en un niño con esclerosis tuberosa.

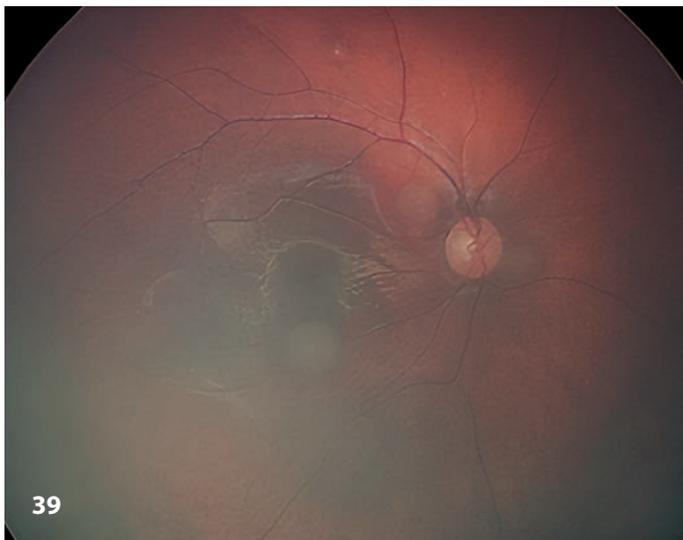


Figura 41. Estrías angioides en un niño con osteogénesis imperfecta.



Figura 40. Hipertrofia congénita benigna del epitelio pigmentario de la retina en la arcada temporal superior, con la típica forma ovalada asociada a la poliposis colónica familiar.

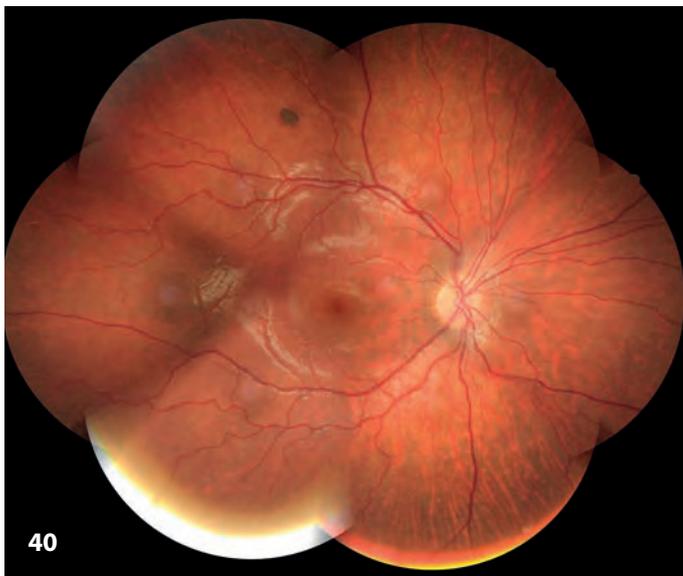


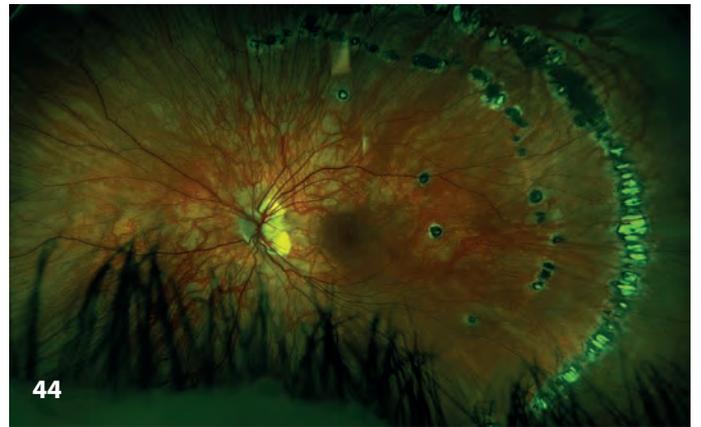
Figura 42. Estrías angioides en un adolescente con alfatalasemia.



Figura 43. Estrías angioides asociadas a pseudoxantoma elástico. Se observa el moteado del EPR "en piel de naranja" en la arcada temporal superior.



Figura 44. Placas de atrofia periférica lineales simulando líneas de Schlaegel en un niño con síndrome de Down.



Bibliografía

1. Carreras-Castañera X, Diaz-Cascajosa J, Morales-Ballús M, Català-Mora J. Bilateral retinal detachment in Hallermann-Streiff syndrome: Case report. *J Fr Ophthalmol*. 2022;45(3):e123-4.
2. Cappuccio G, Brunetti-Pierri R, Torella A, Pinelli M, Castello R, Casari G, et al. Retinal dystrophy in an individual carrying a de novo missense variant of SMARCA4. *Mol Genet Genomic Med*. 2019;7(6):e682.
3. Fujita T, Ihara Y, Hayashi H, Ishii A, Ideguchi H, Inoue T, et al. Coffin-Siris syndrome with bilateral macular dysplasia caused by a novel exonic deletion in ARID1B. *Congenit Anom*. 2020;60(6):189-93.
4. Liu S, Zhang P, Wu J, Chang Q. A novel PAX2 heterozygous mutation in a family with Papillorenal syndrome: A case report and review of the literature. *Am J Ophthalmol Case Rep*. 2021;22:101091.
5. Hua HT, Tran KD, Medina CA, Fallas B, Negron C, Berrocal AM. Avascular Retinal Findings in a Child With Achondroplasia. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retin*. 2017;1;48(3):272-4.
6. Parma ES, Körkkö J, Hagler WS, Ala-Kokko L. Radial Perivascular Retinal Degeneration: A Key to the Clinical Diagnosis of an Ocular Variant of Stickler Syndrome With Minimal or no systemic manifestations. *Retina*. 2002;9394(02).
7. Fujimoto K, Nagata T, Matsushita I, Oku K, Imagawa M, Kuniyoshi K, et al. Ultra-wide field fundus autofluorescence imaging of eyes with Stickler syndrome. *Retina*. 2021;41(3):638-45.
8. Smith SE, Mullen TE, Graham D, Sims KB, Rehm HL. Norrie disease: Extraocular clinical manifestations in 56 patients. *Am J Med Genet A*. 2012;158A(8):1909-17.
9. Asano T, Oku K, Kondo H. Familial exudative vitreoretinopathy with TGFBR2 mutation without signs of Loeys-Dietz syndrome. *Ophthalmic Genet*. 2021;42(5):637-40.
10. Mockel A, Perdomo Y, Stutzmann F, Letsch J, Marion V, Dollfus H. Retinal dystrophy in Bardet-Biedl syndrome and related syndromic ciliopathies. *Prog Retin Eye Res*. 2011;30(4):258-74.
11. Chen H, Chan AY, Stone DU, Mandal NA. Beyond the cherry-red spot: Ocular manifestations of sphingolipid-mediated neurodegenerative and inflammatory disorders. *Surv Ophthalmol*. 2014;59(1):64-76.

9. Traumatología del polo posterior

Commotio retinae (edema de Berlín)

Hemorragia vítrea traumática

Rotura coroidea

Agujero macular postraumático

Desprendimiento de retina postraumático

Maculopatía hipotónica postraumática

Avulsión del nervio óptico

Bibliografía

9. Traumatología del polo posterior

Posterior segment ocular trauma

A. López de Eguileta Rodríguez

Hospital de Sant Joan de Déu. Esplugues del Llobregat. Barcelona.

Correspondencia:

Alicia López de Eguileta Rodríguez

E-mail: alopezd@hsjdbcn.es

Resumen

La adecuada valoración del paciente con trauma ocular pediátrico tiene importantes implicaciones clínicas, médico-legales y pronósticas. Los traumatismos oculares, orbitarios o sistémicos, pueden provocar diversas anomalías del segmento posterior. El traumatismo ocular directo puede causar daño retiniano (*commotio retinae*), de la coroides (ruptura corioidea) y del nervio óptico (avulsión del nervio óptico), solos o en combinación. Los agujeros maculares traumáticos y el desprendimiento de retina o la diálisis retiniana también pueden ocurrir después de un traumatismo ocular cerrado. Los traumatismos de los tejidos orbitarios adyacentes al globo ocular pueden dar lugar a distintas fuerzas de conmoción que causen daño de las estructuras intraoculares (coriorretinitis esclopetaria por paso de proyectil adyacente al globo, por ejemplo). Los traumatismos sistémicos pueden causar una retinopatía difusa (retinopatía de Purtscher) o anomalías retinianas localizadas (retinopatía por latigazo cervical, síndrome de embolia grasa).

Palabras clave: Traumatismo ocular pediátrico. Agujero macular. Rotura corioidea.

Resum

L'adequada valoració del pacient amb trauma ocular té importants implicacions clíniques, mèdicolegals i pronòstiques. Els traumatismes oculars, orbitaris o sistèmics poden causar diverses anomalies del segment posterior. El traumatisme ocular directe pot causar dany retinià (*commotio retinae*), de la coroides (ruptura corioidea) i del nervi òptic (avulsió del nervi òptic) aïllats o en combinació. Els forats maculars traumàtics i el despreniment de retina o la diàlisi retinal també poden succeir després d'un traumatisme ocular tancat. Els traumatismes dels teixits orbitaris adjacents al globus ocular poden donar lloc a diferents forces de commoció que causin dany de les estructures intraoculars (coriorretinitis esclopetària pel pas d'un projectil adjacent al globus, per exemple). Els traumatismes sistèmics poden donar lloc a una retinopatia difusa (retinopatia de Purtscher) o anomalies retinianes localitzades (retinopatia per fuetada cervical, síndrome d'embòlia grassa).

Paraules clau: Traumatisme ocular pediàtric. Forat macular. Ruptura corioidea.

Abstract

The proper assessment of the patient with ocular trauma has important clinical, legal and prognostic implications. Ocular, orbital, or systemic trauma may cause different diseases in the posterior pole. Direct ocular trauma can induce damage of the retina (*commotio retinae*), of the choroid (choroidal rupture) and of the optic nerve (optic nerve avulsion), either isolated or combined. Traumatic macular holes and retinal detachment or retinal dialysis can also occur after blunt eye trauma. Orbital tissues injuries may develop different concussive forces that cause intraocular structures damage (Chorio-retinitis sclopetaria, caused from the forces of a projectile passing very close to the globe). Systemic trauma may cause diffuse retinopathy (Purtscher's retinopathy) or localized retinal damage (whiplash retinopathy, fat embolism syndrome).

Key words: Pediatric ocular trauma. Macular hole. Choroidal rupture.

Commotio retinae (edema de Berlín)

Figuras 1 y 2. El edema de Berlín es una maculopatía traumática aguda que puede comprometer la agudeza visual. En tomografía de coherencia óptica, puede encontrarse en las fases agudas un aumento de la reflectividad en la unión de los segmentos internos y externos de los fotorreceptores, no existiendo un verdadero edema retiniano tomográfico.

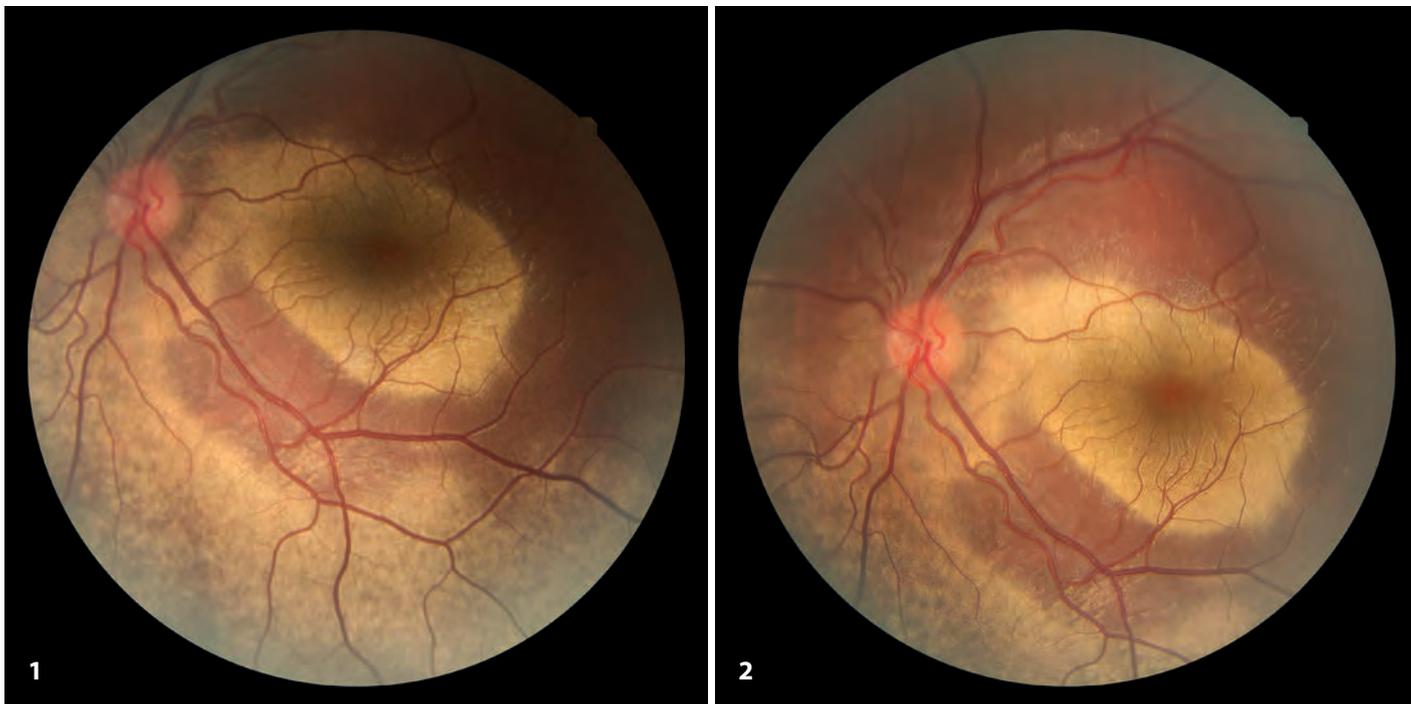


Figura 3. El 80% se resuelven la primera semana, incluso en los casos leves, desaparece en 24 a 36 h sin dejar secuelas. En casos severos, persiste por mayor tiempo, apareciendo alteraciones del epitelio pigmentario de la retina en el área de blanqueamiento retiniano.



Figuras 4 y 5. En la *commotio retinae*, se aprecian áreas de blanqueamiento u opacidad transitoria de las capas externas de la retina. Puede estar limitada al polo posterior o afectar múltiples áreas en la retina periférica. No existe un tratamiento conocido para la *commotio retinae*.

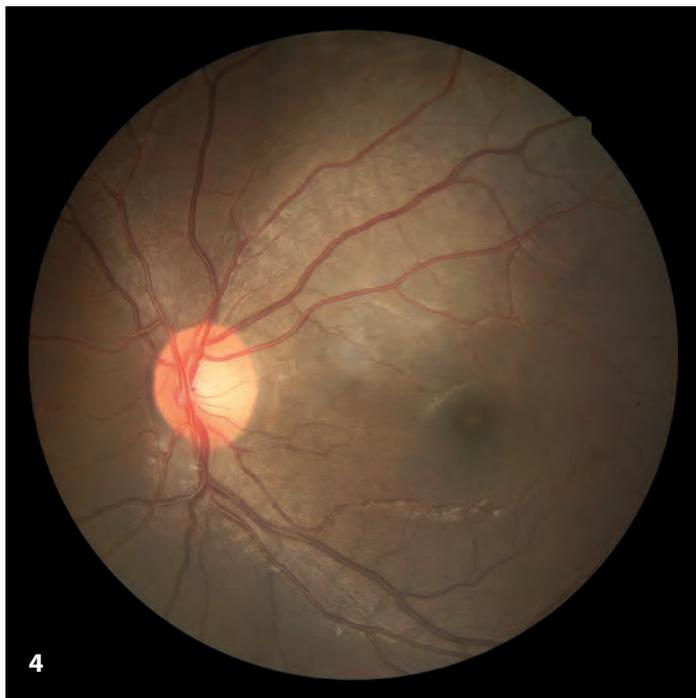


Figura 6. *Commotio retinae* asociada a rotura coroidea.



Hemorragia vítrea traumática

Figura 7. Una tercera parte de los ojos que sufren trauma ocular severo cursan con hemorragia vítrea. Conlleva generalmente una disminución de la agudeza visual. Para el diagnóstico, se recomienda realizar una ecografía ocular con el fin de descartar una patología concomitante que no es posible visualizar por opacidad de medios. En la imagen, se observa hemovítreo tras un traumatismo con cuerpo extraño intraocular (perdigón) y edema retiniano secundario a una oclusión arteriolar asociada.



Figura 8. El manejo incluye diferentes opciones: observación para esperar al aclaramiento espontáneo del hemovítreo o vitrectomía *pars plana*. Las indicaciones para vitrectomía son: el desprendimiento de retina, el desgarro retiniano no tratable por el hemovítreo, las hemorragias que no aclaran espontáneamente, la presencia de un cuerpo extraño intraocular, la hemorragia bilateral o la hemorragia subretiniana asociada. En este caso, se realizó una vitrectomía y la extracción del cuerpo extraño intraocular. Se observa fibrosis en la zona de impacto peripapilar¹.



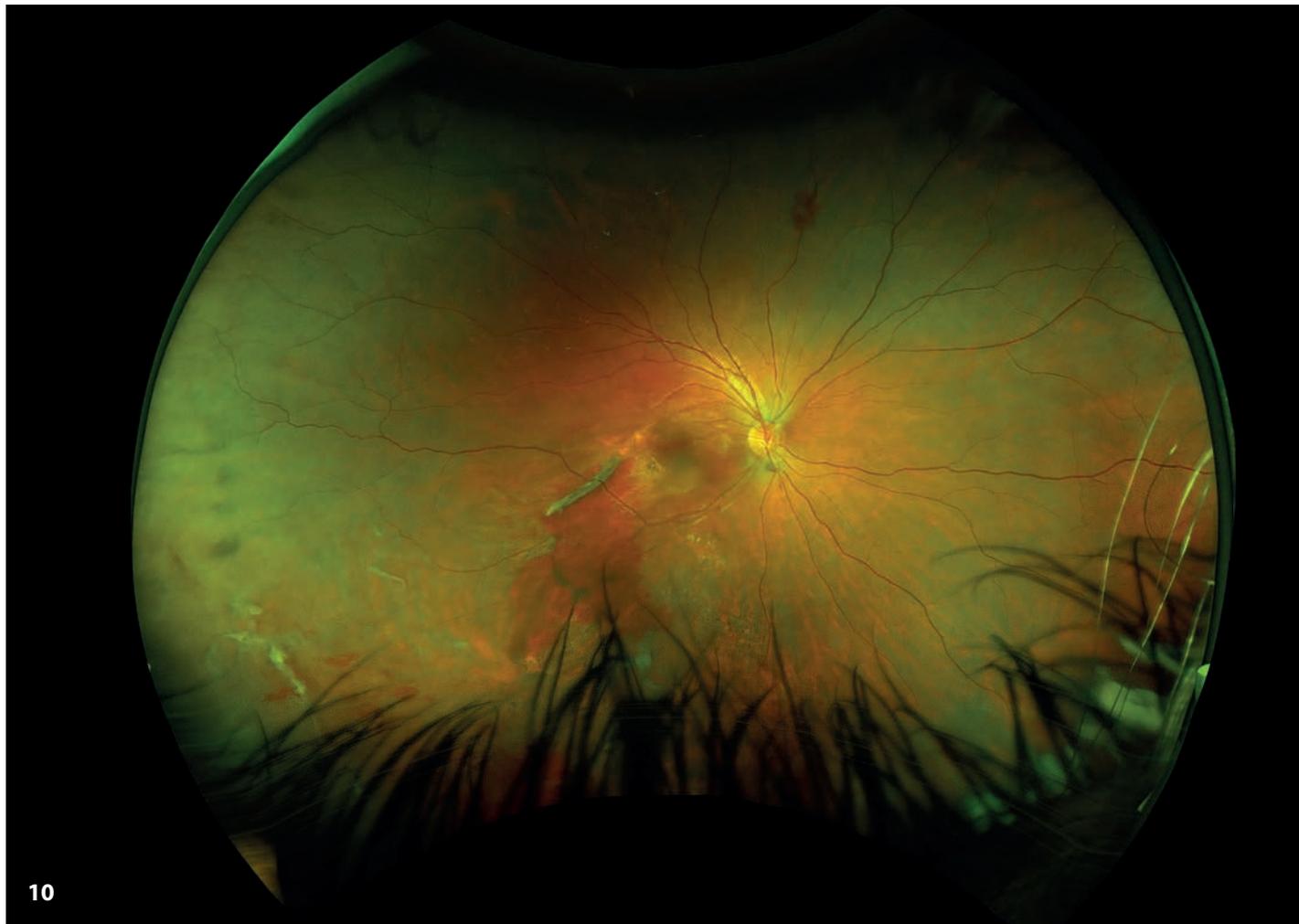
Rotura coroidea

Figura 9. La rotura coroidea sucede en el 7% de los traumas oculares contusos. Aparece una estría subretiniana de color blanco amarillento en forma de semiluna que, por lo general, se localiza concéntrica al nervio óptico. Ante un traumatismo contuso del globo ocular, se produce una compresión brusca en el eje anteroposterior, que resulta en una distensión en el eje horizontal, debido al desplazamiento del vítreo. Como consecuencia, pueden rasgarse la membrana de Bruch, el epitelio pigmentario de la retina y la *coriocapilaris* adyacente².

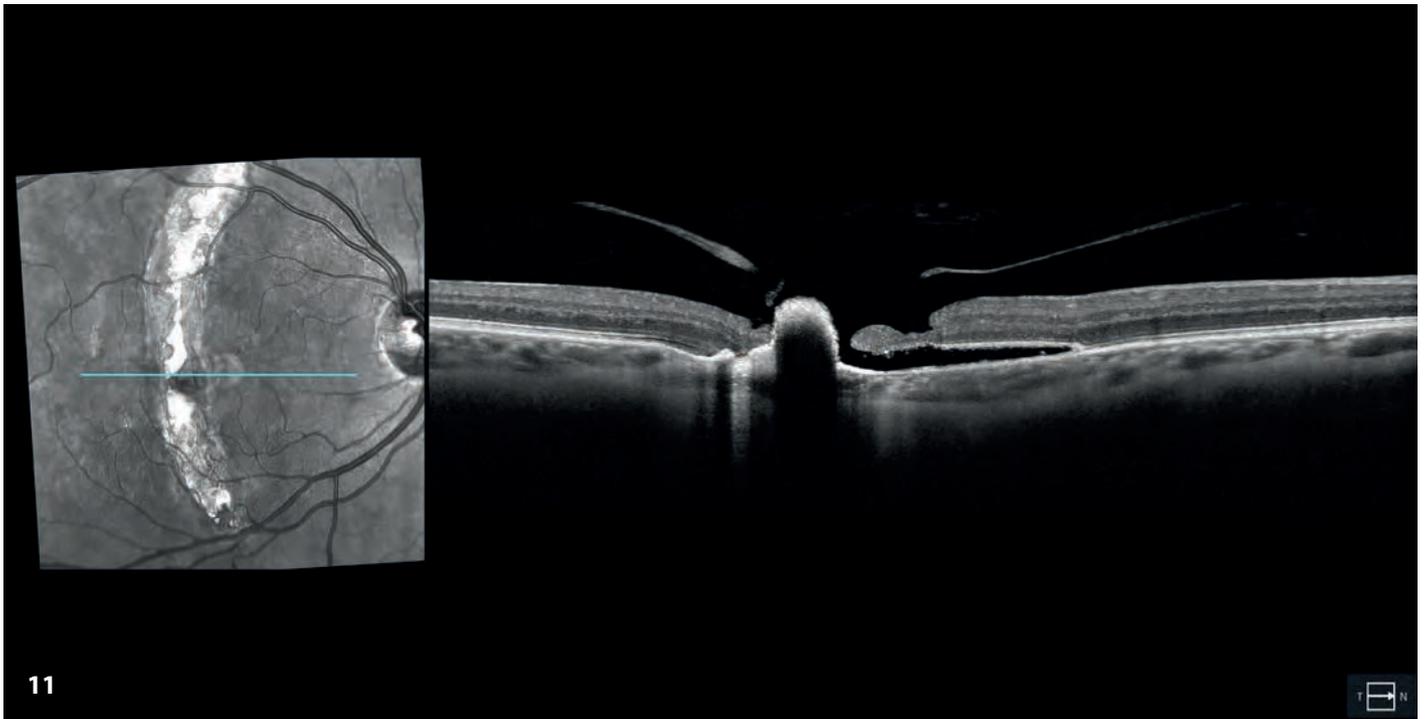


9

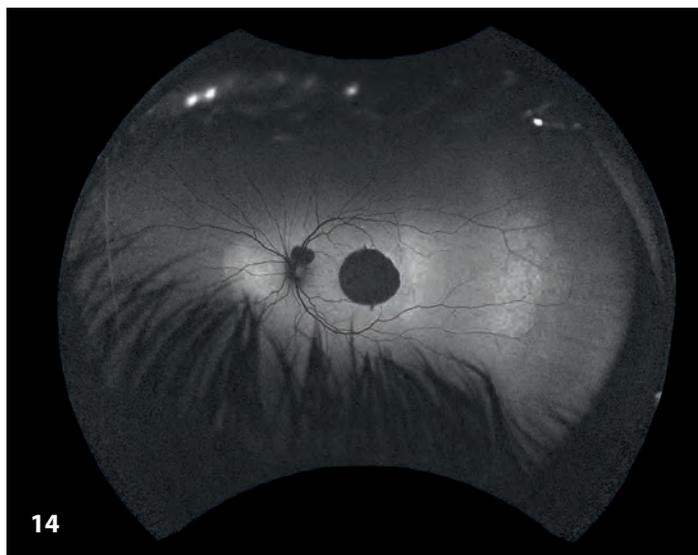
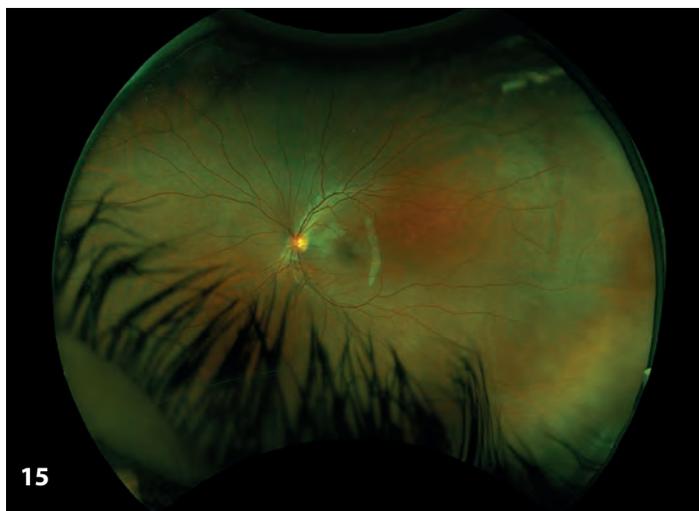
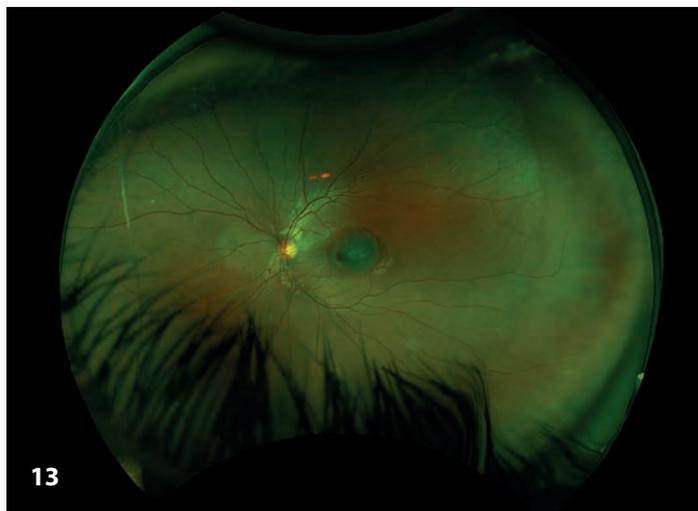
Figura 10. Una rotura coroidea puede afectar a la agudeza visual por compromiso directo del área foveal o por hemorragia debida a una neovascularización coroidea secundaria.



Figuras 11 y 12. Conforme va cicatrizando la rotura coroidea, se produce una pigmentación variable de la lesión y una atrofia que permite visualizar la proliferación de un nuevo tejido fibrovascular que rellena el defecto en ausencia de epitelio pigmentario de la retina.

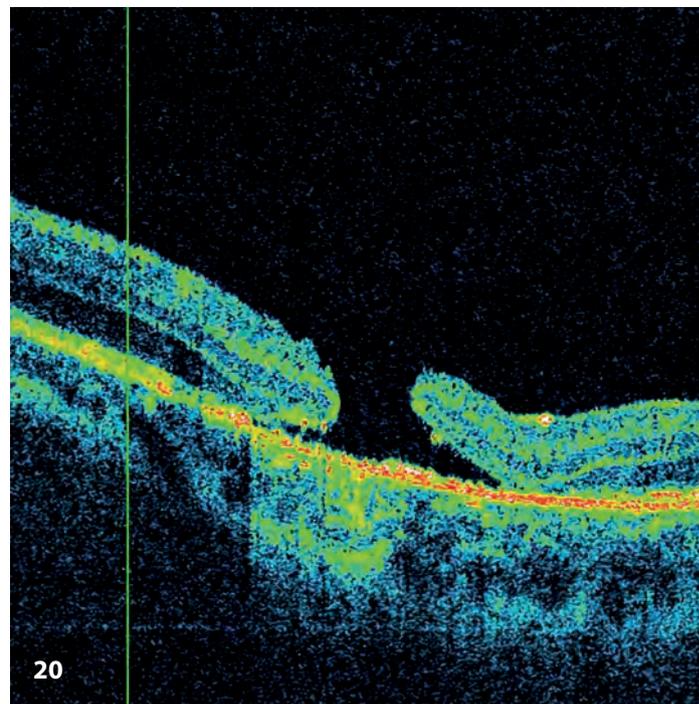


Figuras 13 a 16. Hemorragia subretiniana macular postraumática. Tras su resolución, se evidencia una rotura coroidea subyacente.

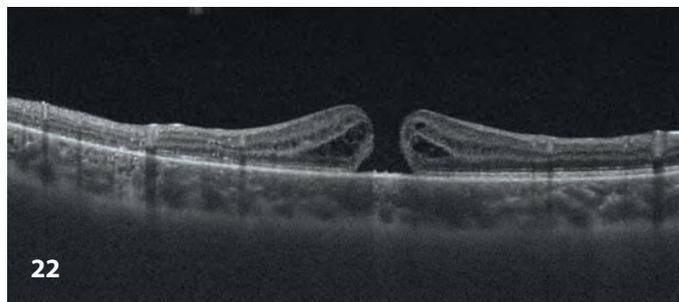
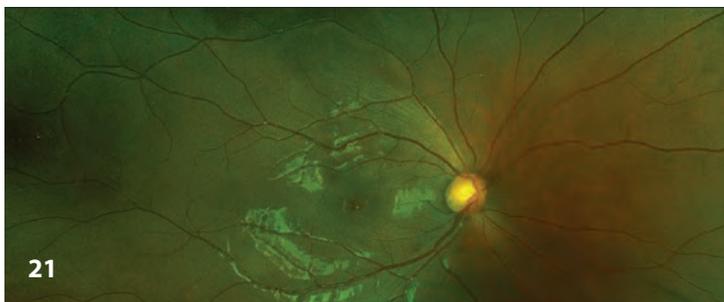


Agujero macular postraumático

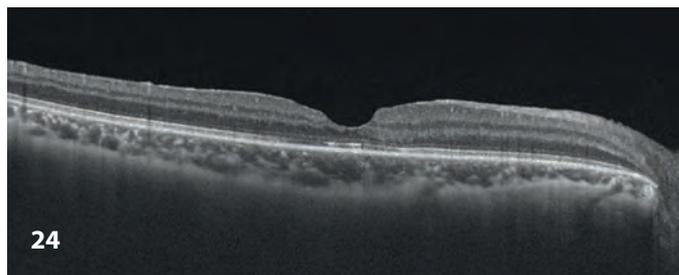
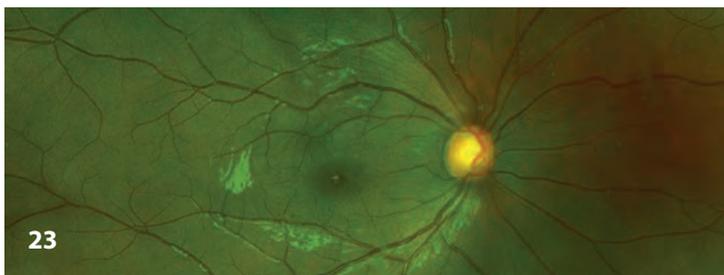
Figuras 17 a 20. Agujero macular traumático sobre el área de atrofia del epitelio pigmentario. La placa de atrofia puede limitar el resultado visual, a pesar de conseguirse el cierre anatómico postquirúrgico del agujero³.



Figuras 21 y 22. Agujero macular postraumatismo causado por una pelota de fútbol.



Figuras 23 y 24. Resultado tras vitrectomía *pars plana* y pelado de la membrana limitante interna.

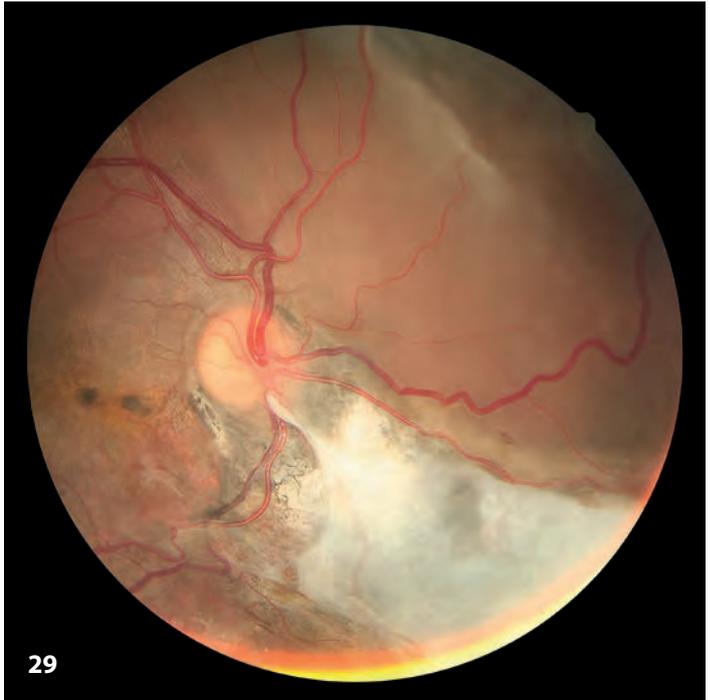


Figuras 25 y 26. Agujero macular postraumático adyacente al área de atrofia perimacular

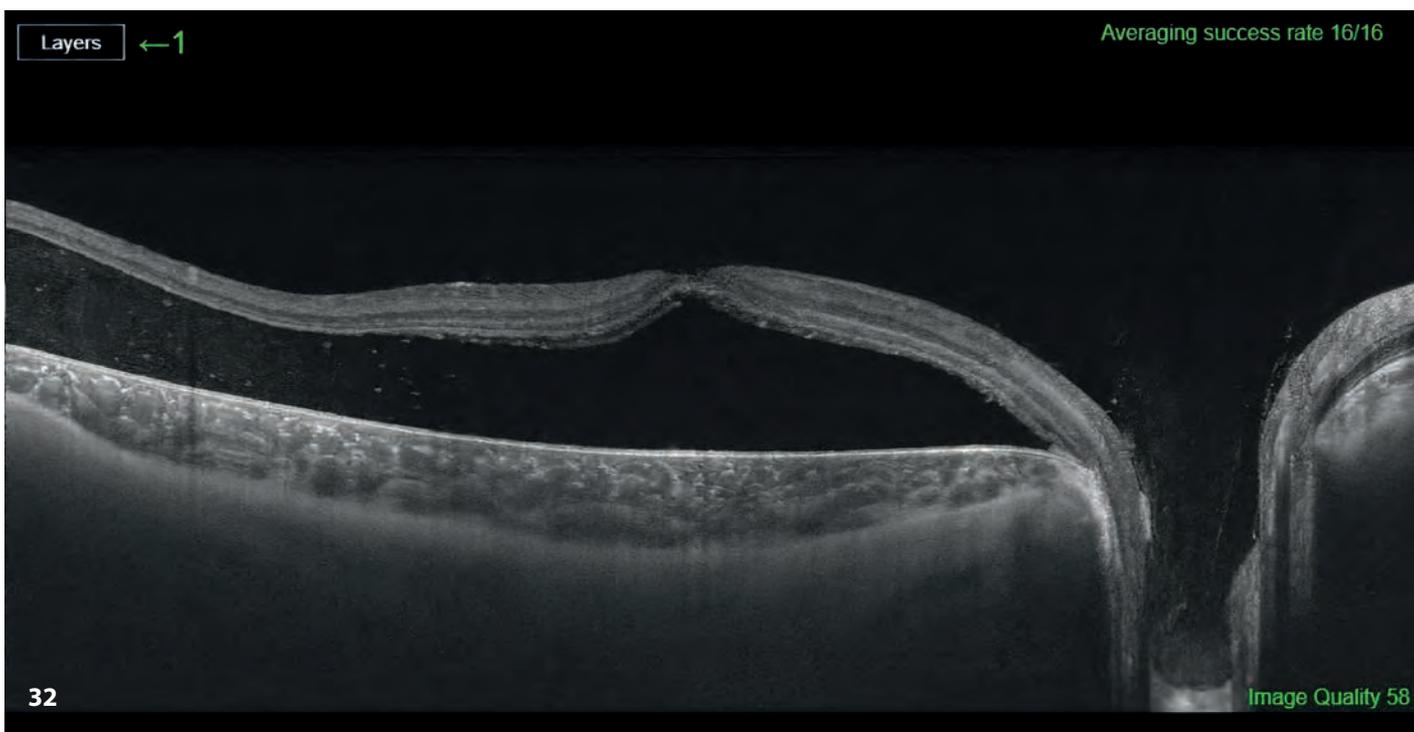


Desprendimiento de retina postraumático

Figuras 27 a 30. Retinopatía esclopetaria en el ojo derecho que asoció un desprendimiento de retina tres meses después⁴.



Figuras 31 y 32. Desprendimiento de retina en un niño con fovea papilar tras traumatismo contuso.



Maculopatía hipotónica postraumática

Figura 33. Maculopatía hipotónica postraumática.



33

Figura 34 a 37. Maculopatía hipotónica postraumática, con pliegues retinianos, fluido subretiniano y pliegues coroideos.

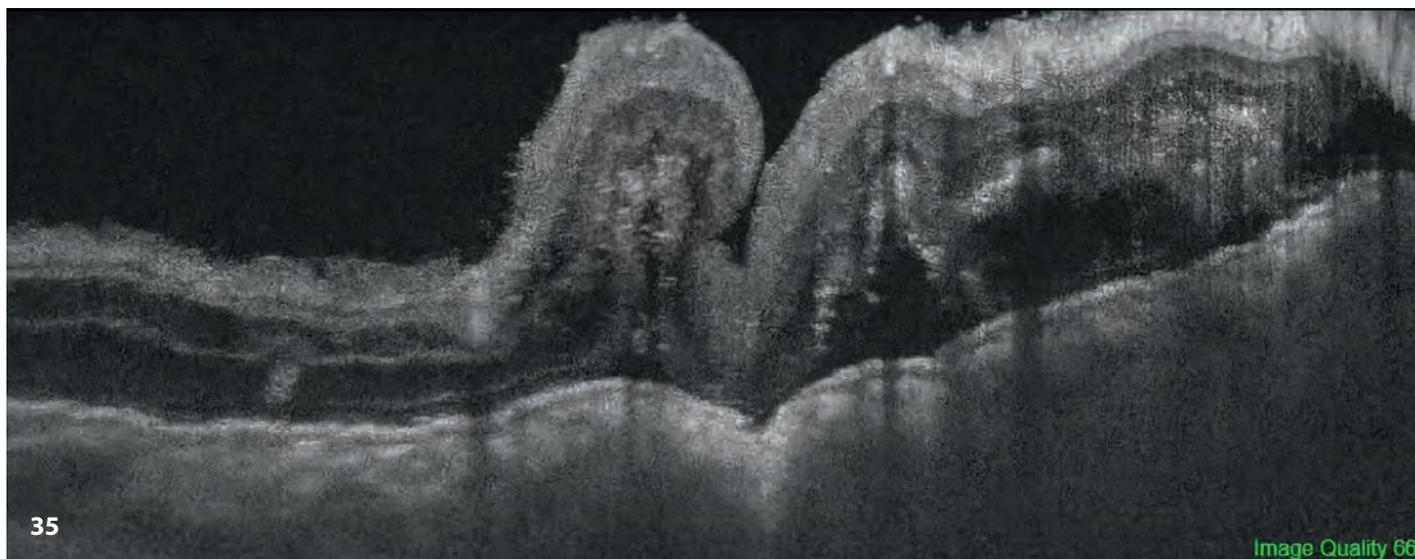
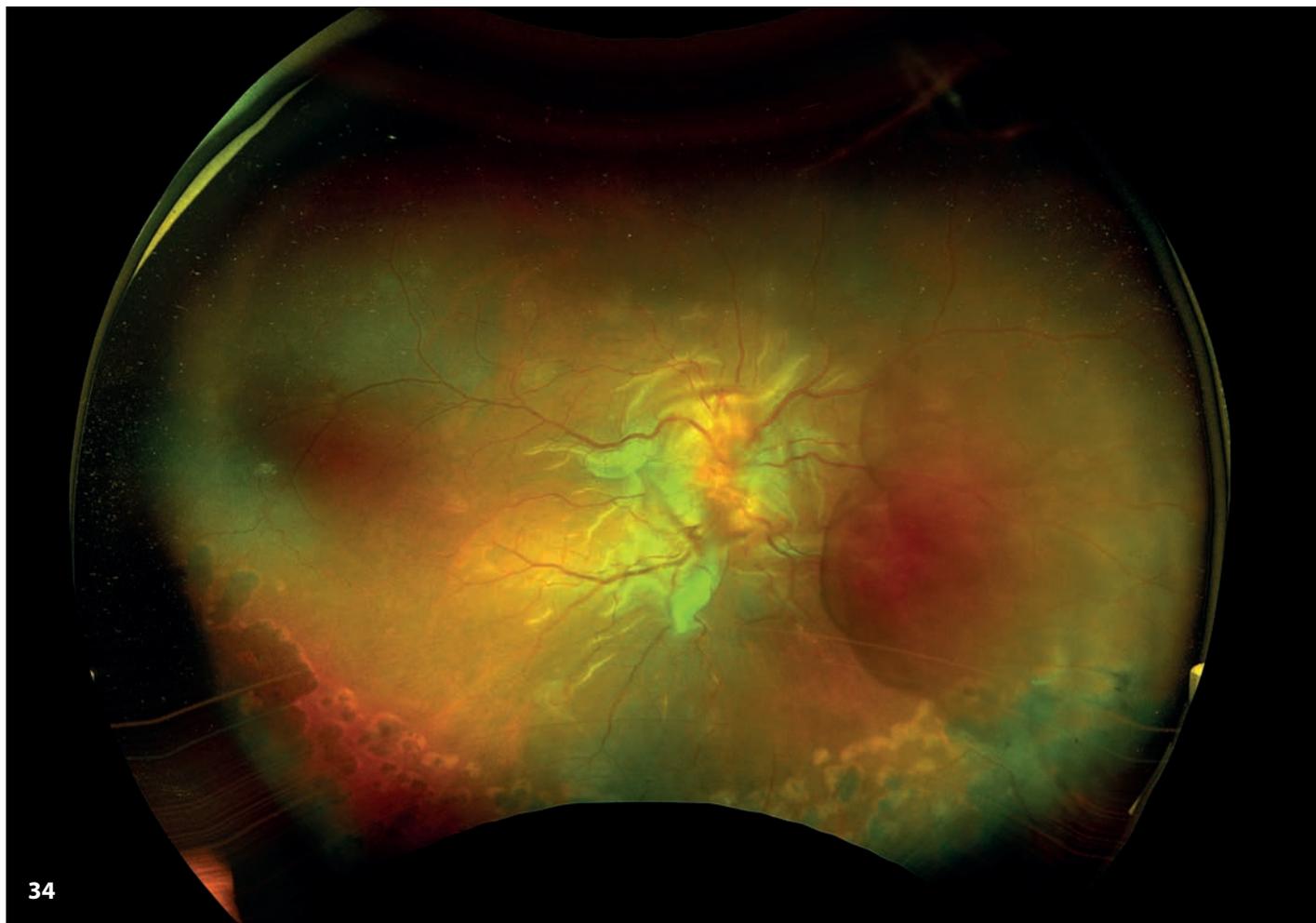
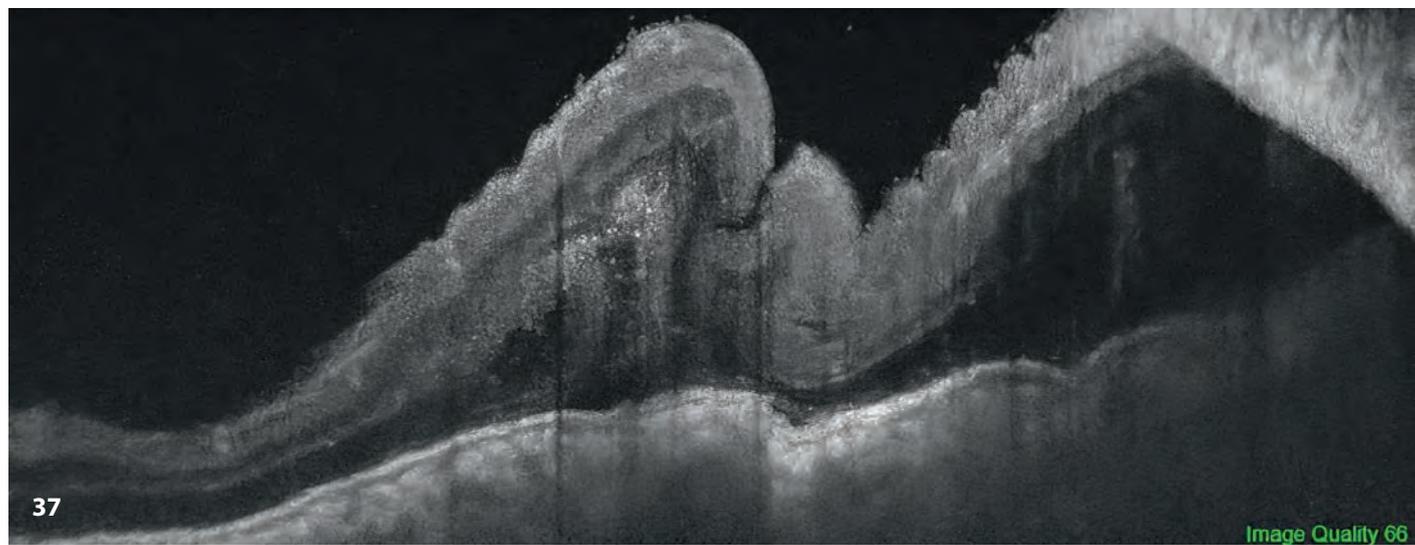
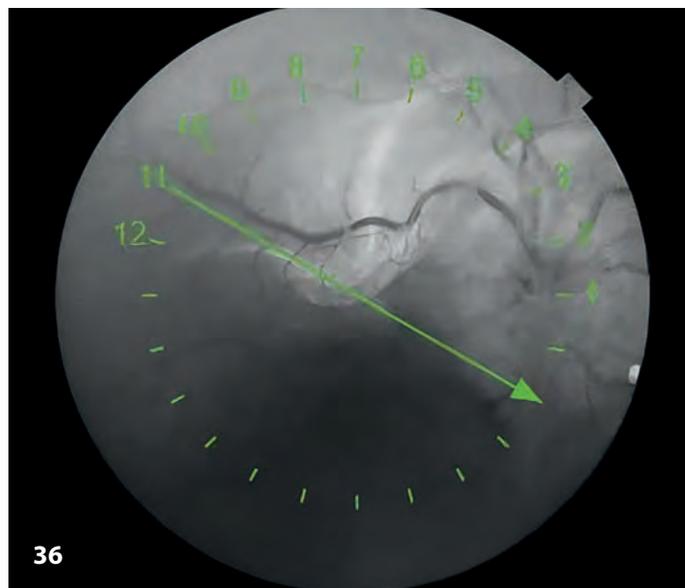


Figura 34 a 37. Maculopatía hipotónica postraumática, con pliegues retinianos, fluido subretiniano y pliegues coroideos.



Avulsión del nervio óptico

Figura 38 a 43. Avulsión del nervio óptico tras traumatismo directo ocular. Se ha de sospechar en pacientes con hemovítreo y ausencia de percepción luminosa. En las Figuras 40 y 41, se observa el aspecto del primer día postvitrectomía más aceite de silicona con desgarro retiniano peripapilar y palidez macular con mancha de color rojo-cereza⁵.

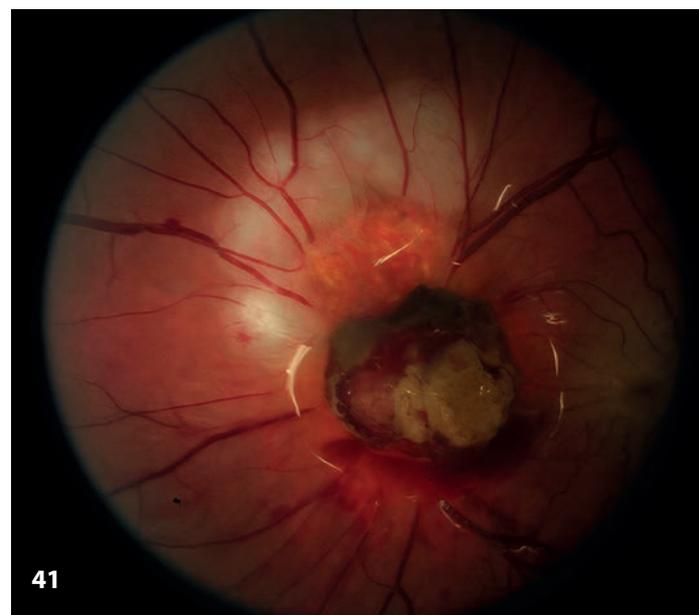
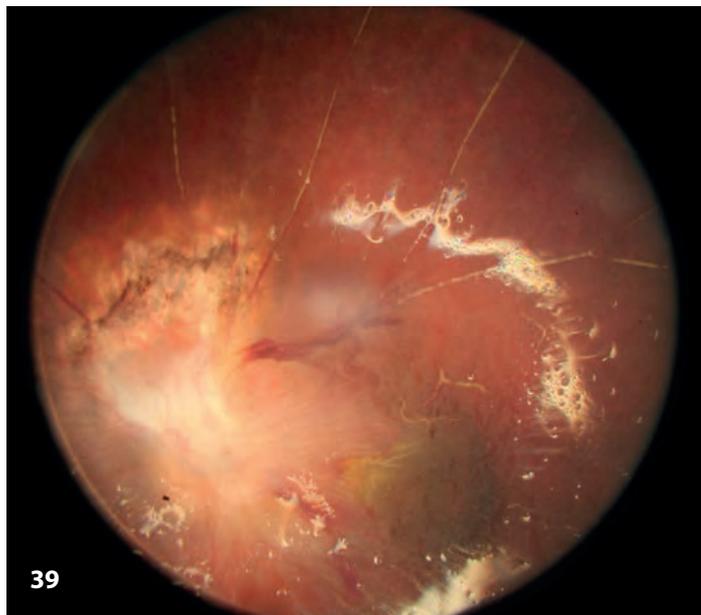
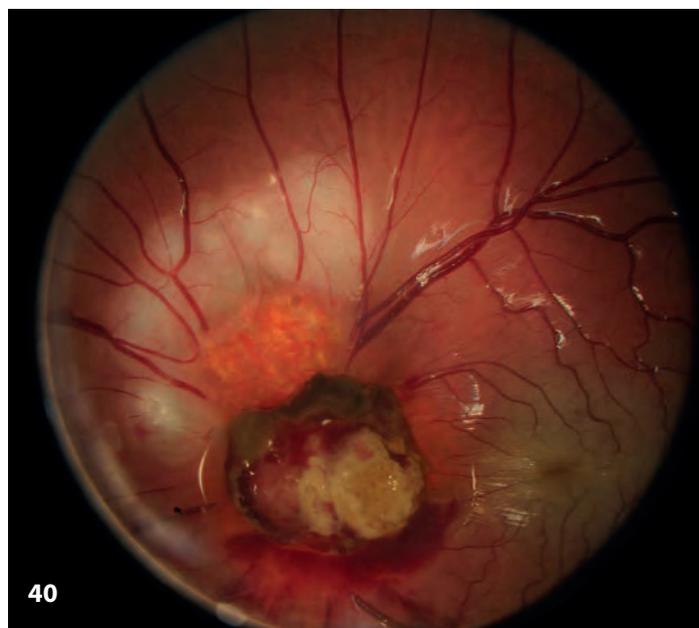
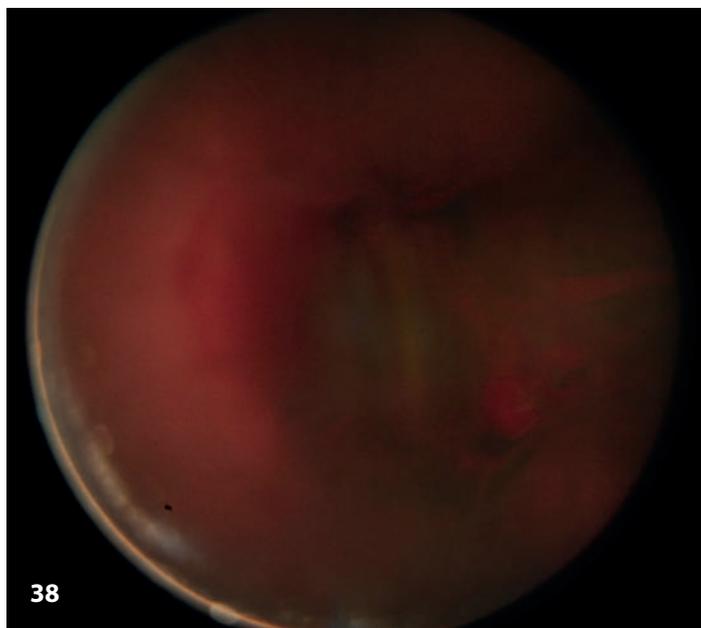
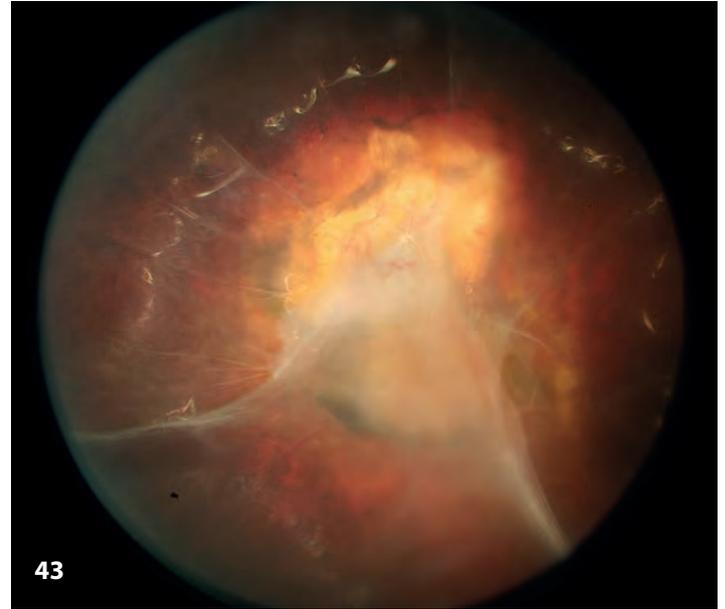
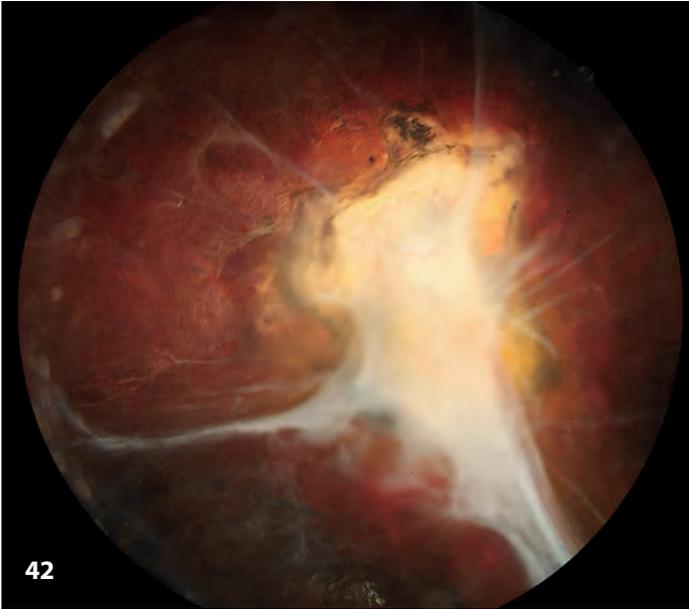


Figura 38 a 43. Avulsión del nervio óptico tras traumatismo directo ocular. Se ha de sospechar en pacientes con hemovítreo y ausencia de percepción luminosa. En las Figuras 42 y 43, se observa la fibrosis prepapilar a los tres meses.



Bibliografía

1. Frisina R, Besozzi G, Gius I, Greggio A, De Salvo G, Meduri. A Pole to Pole Surgery in Ocular Trauma: Standardizing Surgical Steps. *Ophthalmol Ther.* 2022;11(6):1951-9.
2. Lupidi M, Muzi A, Castellucci G, Kalra G, Piccolino FC, Chhablani J, Cagini C. The choroidal rupture: current concepts and insights. *Surv Ophthalmol.* 2021;66(5):761-70.
3. Liu J, Peng J, Zhang Q, Ma M, Zhang H, Zhao P. Etiologies, Characteristics, and Management of Pediatric Macular Hole. *Am J Ophthalmol.* 2020;210:174-83.
4. Hoogewoud F, Chronopoulos A, Varga Z, Souteyrand G, Thumann G, Schutz JS. Traumatic retinal detachment-the difficulty and importance of correct diagnosis. *Surv Ophthalmol.* 2016;61(2):156-63.
5. Wawrzusin PJ, Sakla NM, Mirani N, Turbin RE. Optic nerve and ophthalmic artery avulsion following gun shot wound. *Orbit.* 2021;40(5):448-9.

10. Miscelánea

Peculiaridades del fondo normal en el niño

Membrana epirretiniana

Hemorragias retinianas

Neovascularización subretiniana

Otras

Bibliografía

10. Miscelánea

Miscellany

J. Díaz Cascajosa

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

Correspondencia:

Jesús Díaz Cascajosa

E-mail: jesus.diaz@sjd.es

Resumen

La retina normal en el niño puede presentar una serie de hallazgos no habituales en el adulto, que pueden confundir al oftalmólogo no habituado a su exploración. En este capítulo, se presentan imágenes de hallazgos en el fondo de ojo habituales en el niño sano y algunas patologías no englobables en otros apartados, como las membranas epirretinianas y la neovascularización coroidea pediátrica. Asimismo se presentan las causas más habituales de las hemorragias retinianas en niños..

Palabras clave: Neovascularización coroidea pediátrica. Traumatismo craneal abusivo. Síndrome de Terson.

Resum

La retina normal al nen pot presentar una sèrie de troballes no habituals a l'adult i que poden confondre l'oftalmòleg no habituat a la seva exploració. En aquest capítol es presenten imatges de troballes en fons d'ull habituals en el nen sa i algunes patologies no englobables en altres apartats, com les membranes epirretinianes i la neovascularització coroidal pediàtrica. També es presenten les causes més habituals de les hemorràgies retinianes en nens.

Paraules clau: Neovascularització coroidal pediàtrica. Traumatisme cranial abusiu. Síndrome de Terson.

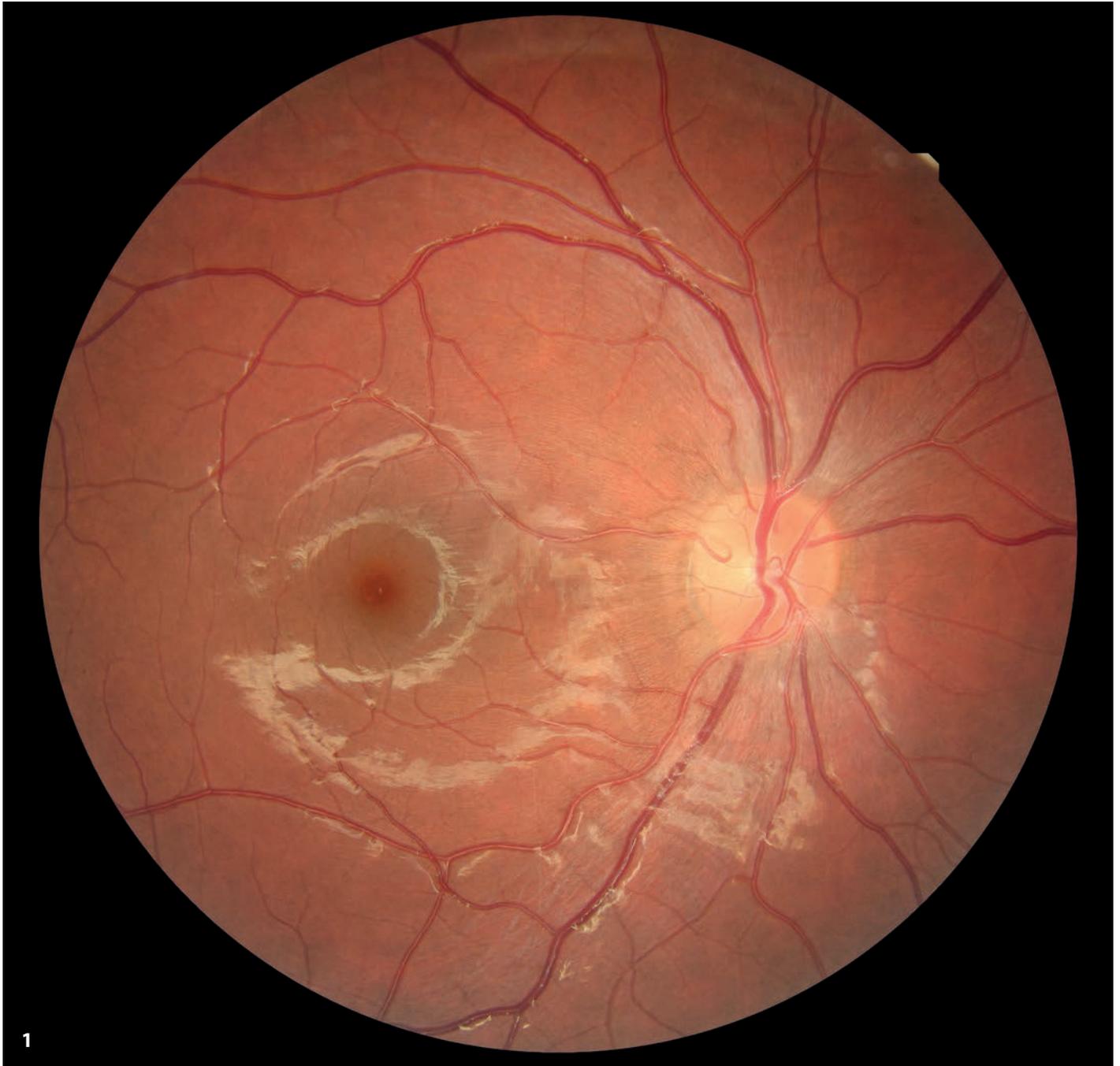
Abstract

The normal retina in children can present some findings not usual in adults that can confuse the ophthalmologist who is not used to explore young patients. This chapter presents images of common ocular fundus findings in healthy children and of some pathologies not included in other sections, such as epiretinal membranes and pediatric choroidal neovascularization. The most common causes of retinal hemorrhages in children are also presented.

Key words: Pediatric choroidal neovascularization. Abusive head trauma. Terson syndrome.

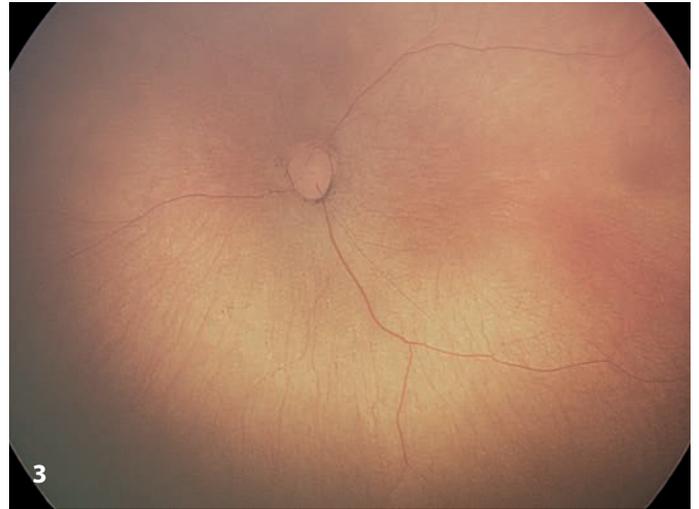
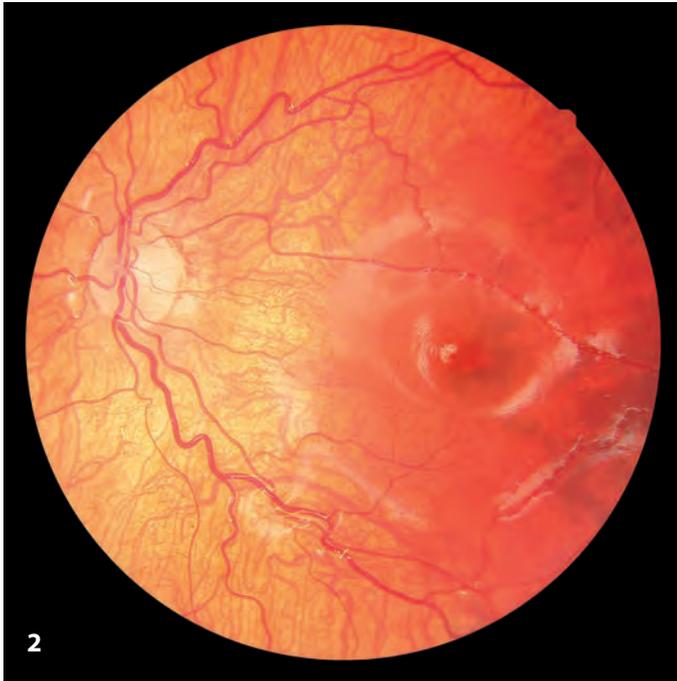
Peculiaridades del fondo normal en el niño

Figura 1. Brillos de la membrana limitante interna en el polo posterior y la arcada temporal inferior. Se trata de un hallazgo muy frecuente en niños y adultos jóvenes, observable tanto con retinografía convencional como con retinografía de campo ultraamplio.

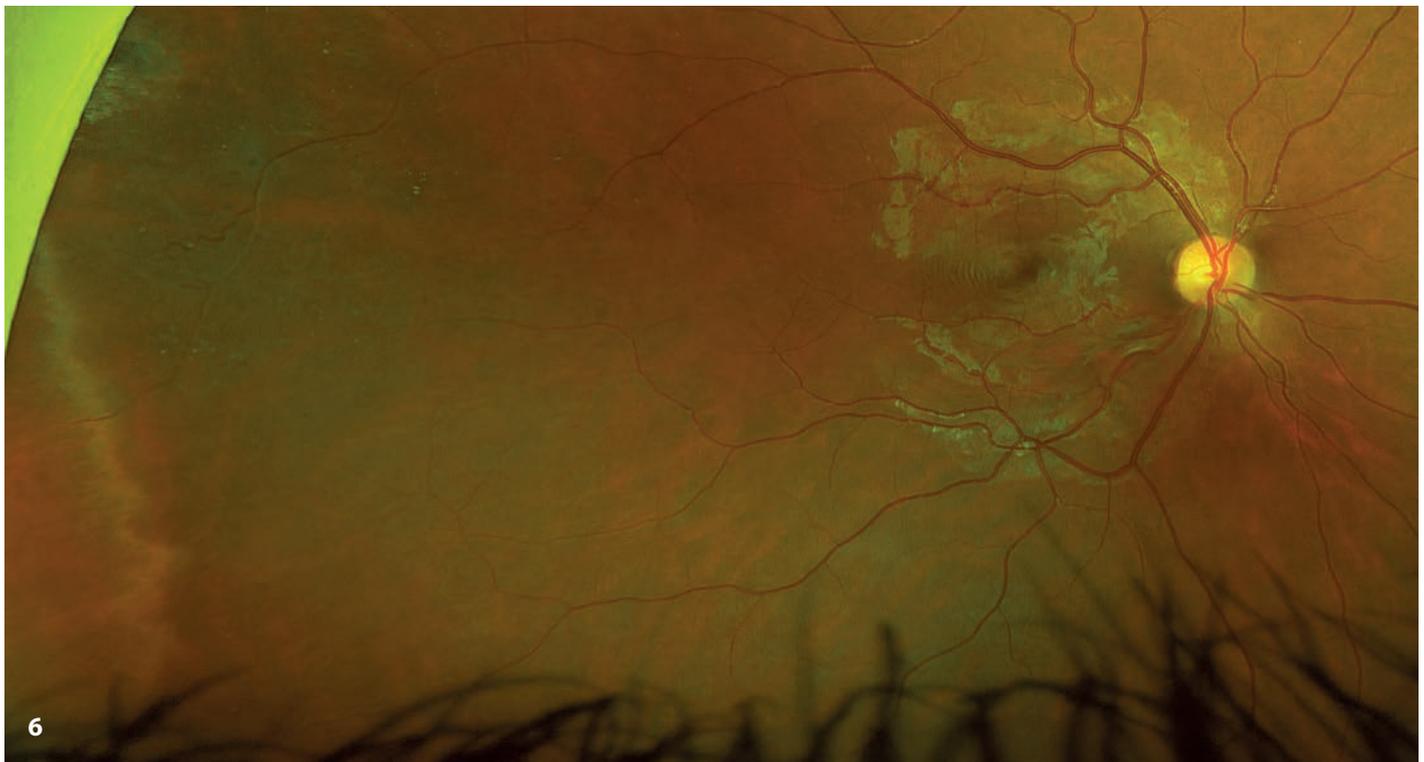
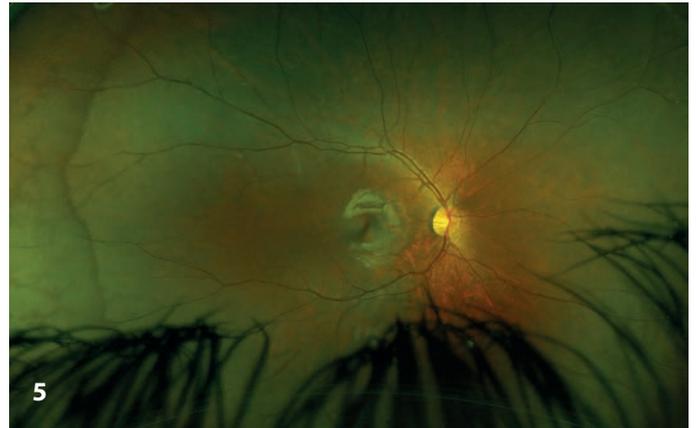
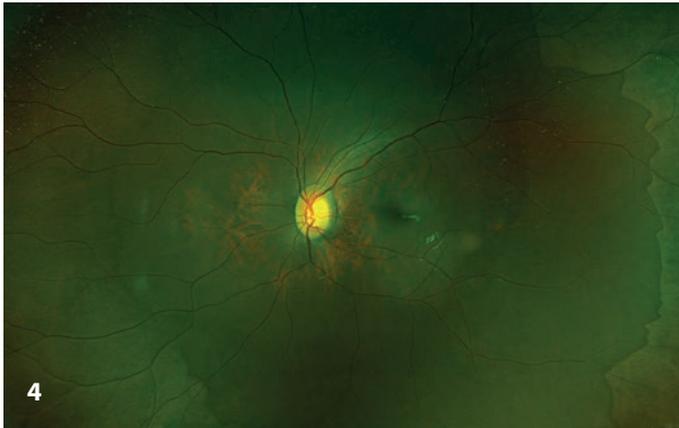


1

Figuras 2 y 3. La hipopigmentación de fondo es más frecuente en niños que en adultos, especialmente durante los primeros meses de vida. En la imagen con retinografía de contacto, puede verse exagerada por la compresión realizada durante la toma de imágenes.

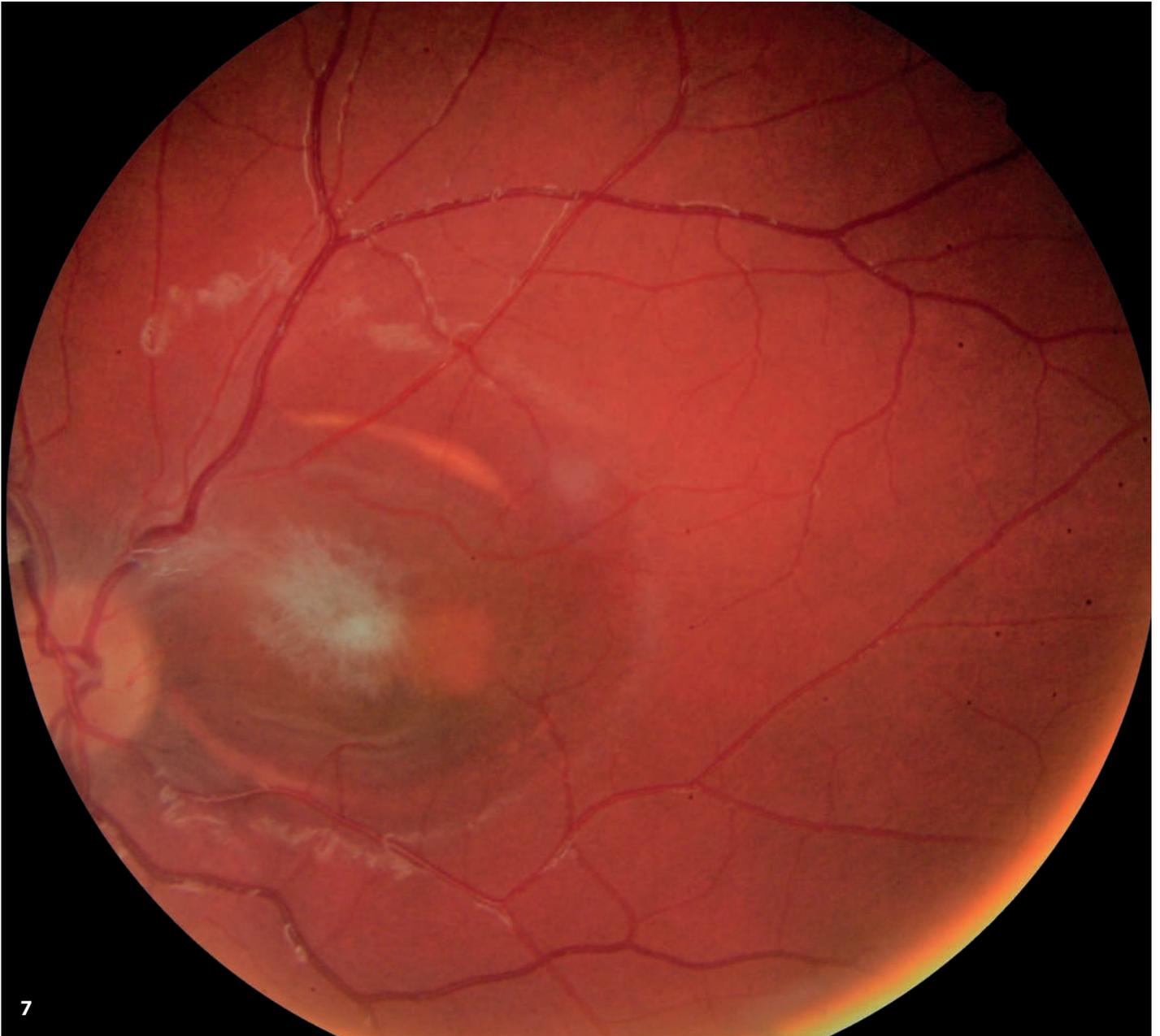


Figuras 4 a 6. La inserción visible de la base del vítreo, el “blanco sin presión” y el “oscuro sin presión”, son hallazgos frecuentes en niños y adultos jóvenes, especialmente miopes y con fondo pigmentado. Estudios recientes realizados con OCT de campo amplio ponen en duda que realmente se trate de cambios relacionados con la tracción vítrea, y describen cambios en la reflectividad en la capa de los fotorreceptores¹⁻³.



Membrana epirretiniana

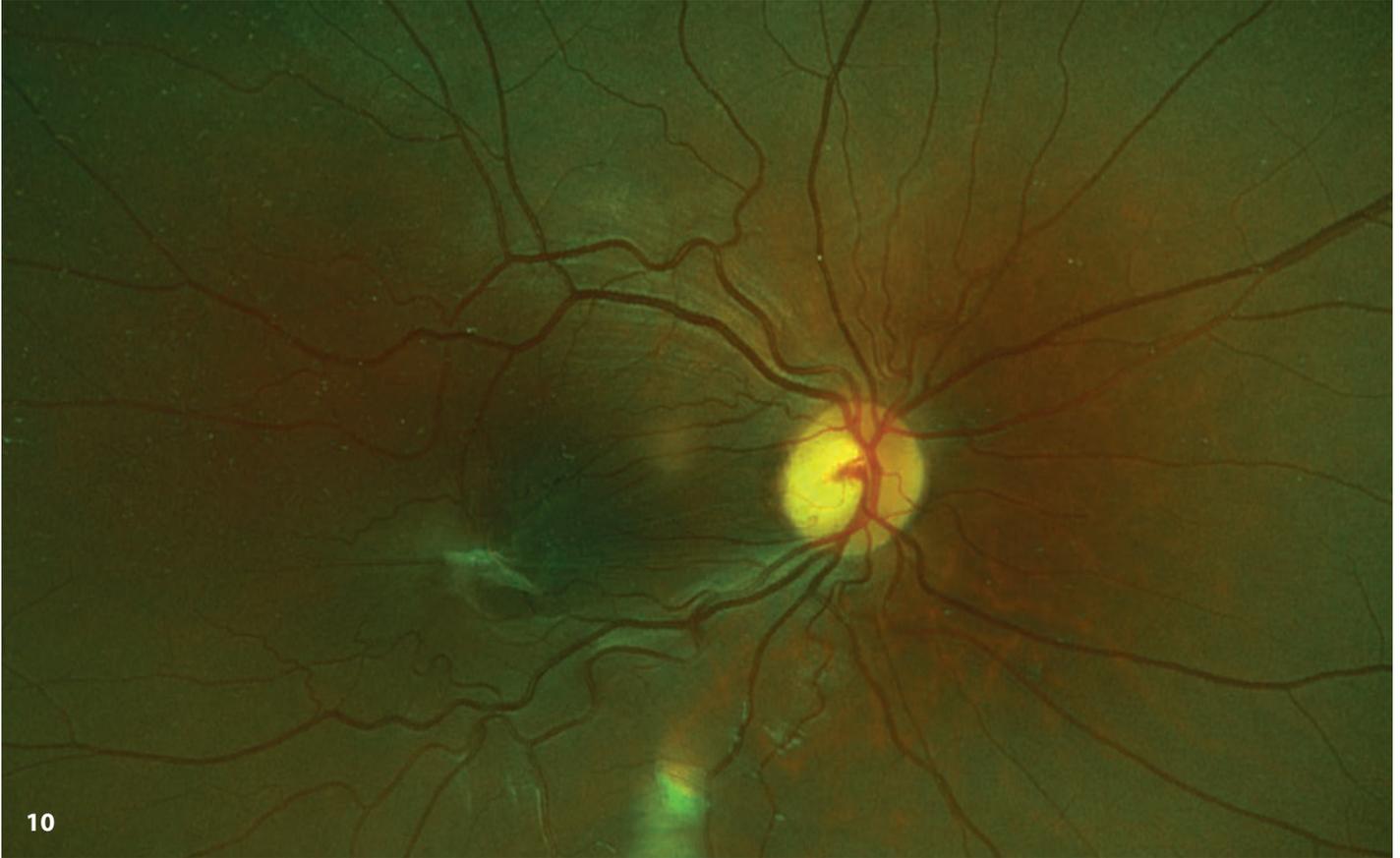
Figura 7. Membrana epirretiniana (MER) en un niño con neurofibromatosis tipo 2. Las membranas epirretinianas en edad pediátrica raramente son idiopáticas, por lo que si no existe antecedente traumático o uveítis asociada, debe descartarse una patología sistémica (neurofibromatosis, síndrome de Gorlin...).



Figuras 8 y 9. Membrana epirretiniana idiopática pre vitrectomía y postvitrectomía *pars plana*. Dado que la mayoría de casos presentan hialoides posterior adherida, no es infrecuente que la MER se desprenda espontáneamente o al aspirar quirúrgicamente la hialoides, teniendo habitualmente buen pronóstico visual, salvo que se hayan presentado con ambliopía profunda⁴.



Figura 10. Membrana epirretiniana en síndrome de Gorlin. Este síndrome asocia carcinomas basocelulares múltiples, anomalías esqueléticas, queratoquistes odontogénicos y anomalías oculares, como cataratas, membranas epirretinianas, etc.⁵

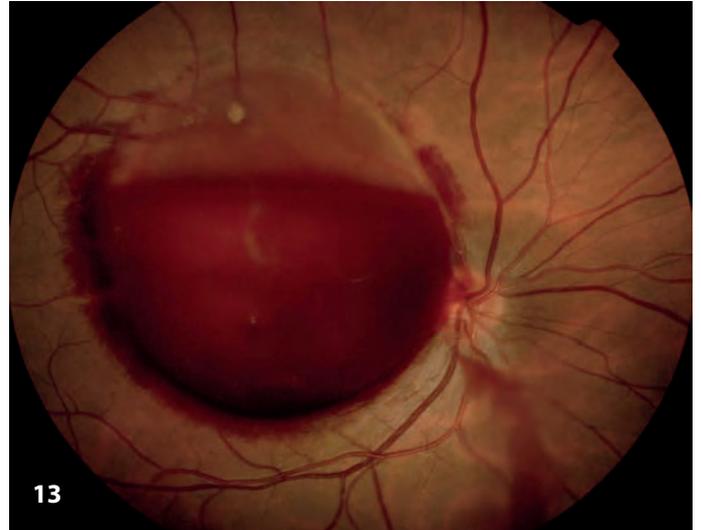


Hemorragias retinianas

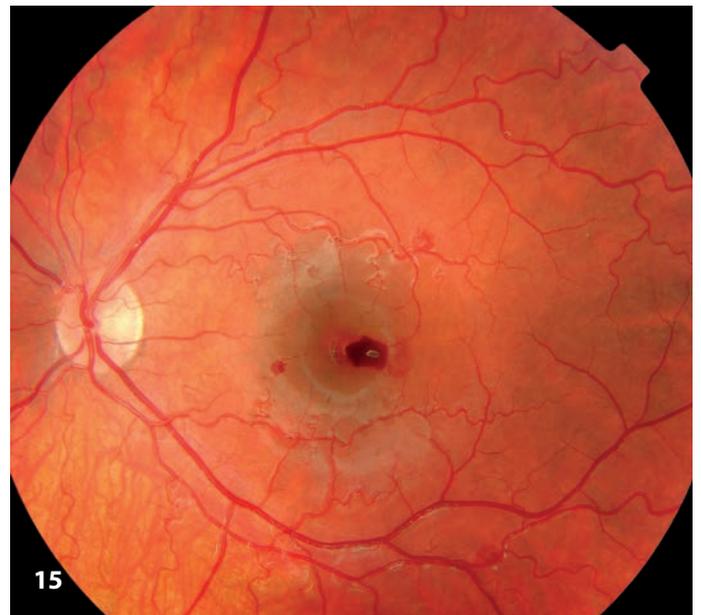
Figura 11. Hemorragia retiniana tras un parto eutócico captada mediante retinógrafo de contacto. La prevalencia de hemorragias retinianas se estima sobre un 25% en recién nacidos por parto vaginal espontáneo, en un 42% de nacidos por extracción con ventosa y en un 52% de bebés nacidos con partos con dos instrumentos (fórceps y ventosa). Las hemorragias suelen ser bilaterales (59%), de predominio en el polo posterior, y se acostumbran a resolver en menos de diez días⁶.



Figuras 12 y 13. La retinopatía por Valsalva es poco frecuente en edad pediátrica⁷ y puede manifestarse como una hemorragia peripapilar⁸ o con la típica hemorragia macular submembrana limitante interna.

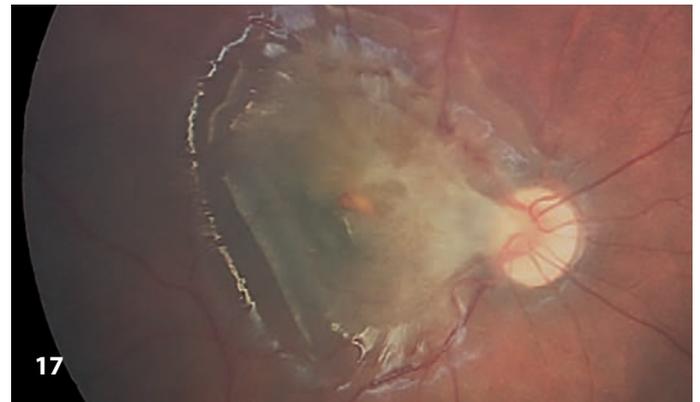


Figuras 14 y 15. Hemorragias tras hacer ejercicio en un adolescente de 15 años con tortuosidad arteriolar retiniana familiar. Los pacientes que la sufren pueden presentar hemorragias retinianas tras mínimos esfuerzos, y no suelen asociar alteraciones sistémicas, aunque se han reportado casos de aneurisma en la carótida interna y masas vasculares en la médula espinal⁹.

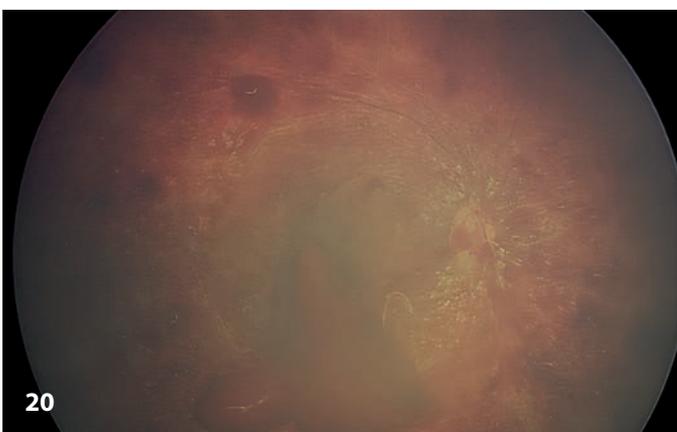
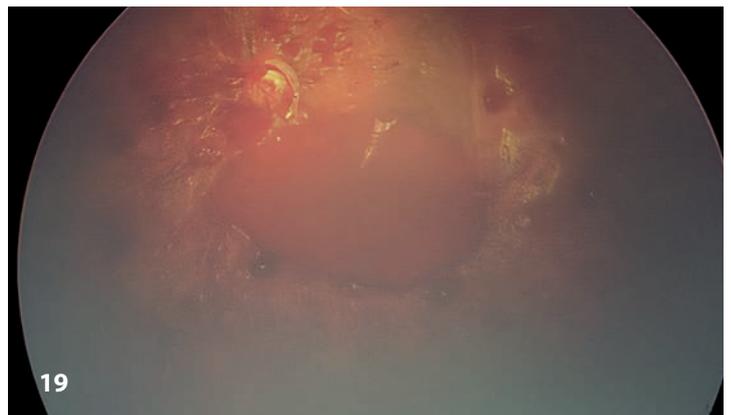
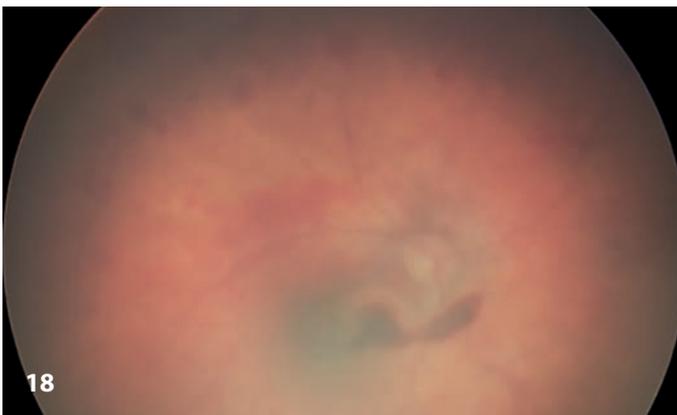


Imágenes cedidas por el Dr. Jaume Crespi Vilimelis del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Figuras 16 y 17. Hemorragias retinianas en un traumatismo craneal abusivo pediátrico (AHT, *abusive head trauma*, antes llamado síndrome del bebé zarandeado). Se observa la evolución de la hemorragia del polo posterior a fibrosis severa en cuatro semanas, dado que el estado general del lactante contraindicó la vitrectomía. La que se ha dado en llamar "retinosquisis macular hemorrágica" (por encontrarse bajo la membrana limitante interna) es altamente sugestiva de AHT, no habiéndose descrito en hemorragias retinianas tras el parto ni tras maniobras de Valsalva por vómitos del lactante^{7,10}.



Figuras 18 a 20. Retinosquisis macular hemorrágica en tres casos de traumatismo craneal abusivo en lactantes. Las hemorragias suelen extenderse hasta la *ora serrata* (a diferencia de las del parto, que ocurren en el polo posterior) y predominar en las capas superficiales de la retina¹¹.



Figuras 21 a 23. Hemorragias retinianas en un traumatismo craneal accidental. Las hemorragias retinianas secundarias a hemorragia intracraneal (síndrome de Terson) son menos frecuentes en el niño que en el adulto (exceptuando las hemorragias intracraneales por zarandeo)¹². Suelen localizarse en la zona de las arcadas y asocian hemovítreo con más frecuencia que el AHT¹⁰. También se ha descrito en estos casos la retinosquisis macular hemorrágica, aunque con mucha menos frecuencia que en el AHT.

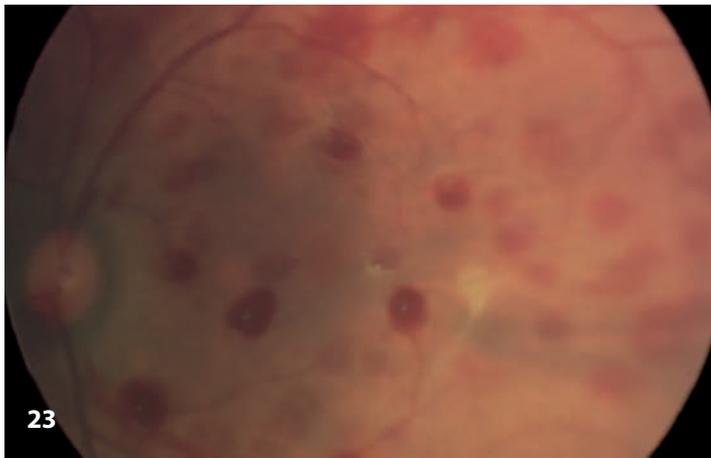
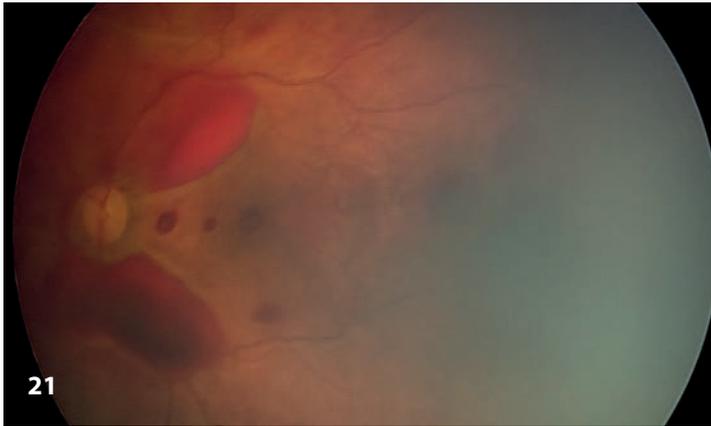


Figura 24. Hemorragia intraquística en retinosquisis ligada al X. Es una complicación infrecuente de esta patología ya tratada en capítulos previos.

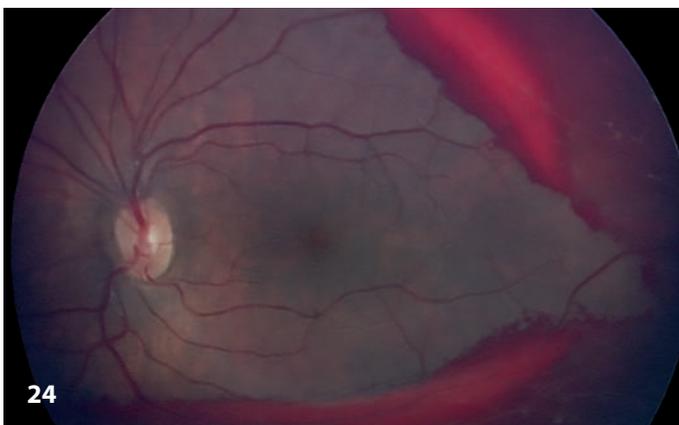


Figura 25. Hemorragias retinianas en debut leucémico. Este es el hallazgo oftalmológico más frecuente en la leucemia y las hemorragias, pueden localizarse a nivel prerretiniano, intrarretiniano o subretiniano, siendo excepcional el hemovítreo¹³.



Neovascularización subretiniana

Las causas habituales de neovascularización coroidea (NVC) en edad pediátrica son diferentes a las del adulto. Algunos autores describen las distrofias hereditarias de la retina (especialmente la distrofia viteliforme de Best) como asociación más frecuente¹⁴, mientras que otros autores reportan la neovascularización asociada a uveítis (toxoplasmosis, coroiditis multifocal...) como la más habitual¹⁵. Se han descrito también asociadas a hamartoma combinado de retina y epitelio pigmentario, osteoma coroideo, estrías angioides, coloboma coriorretiniano, miopía magna, etc.

Figura 26. NVC asociada a enfermedad de Best pretratamiento y postratamiento antiangiogénico intravítreo. La NVC en niños suele responder bien a fármacos antiangiogénicos, con menor tasa de recidivas que en adultos¹⁶.

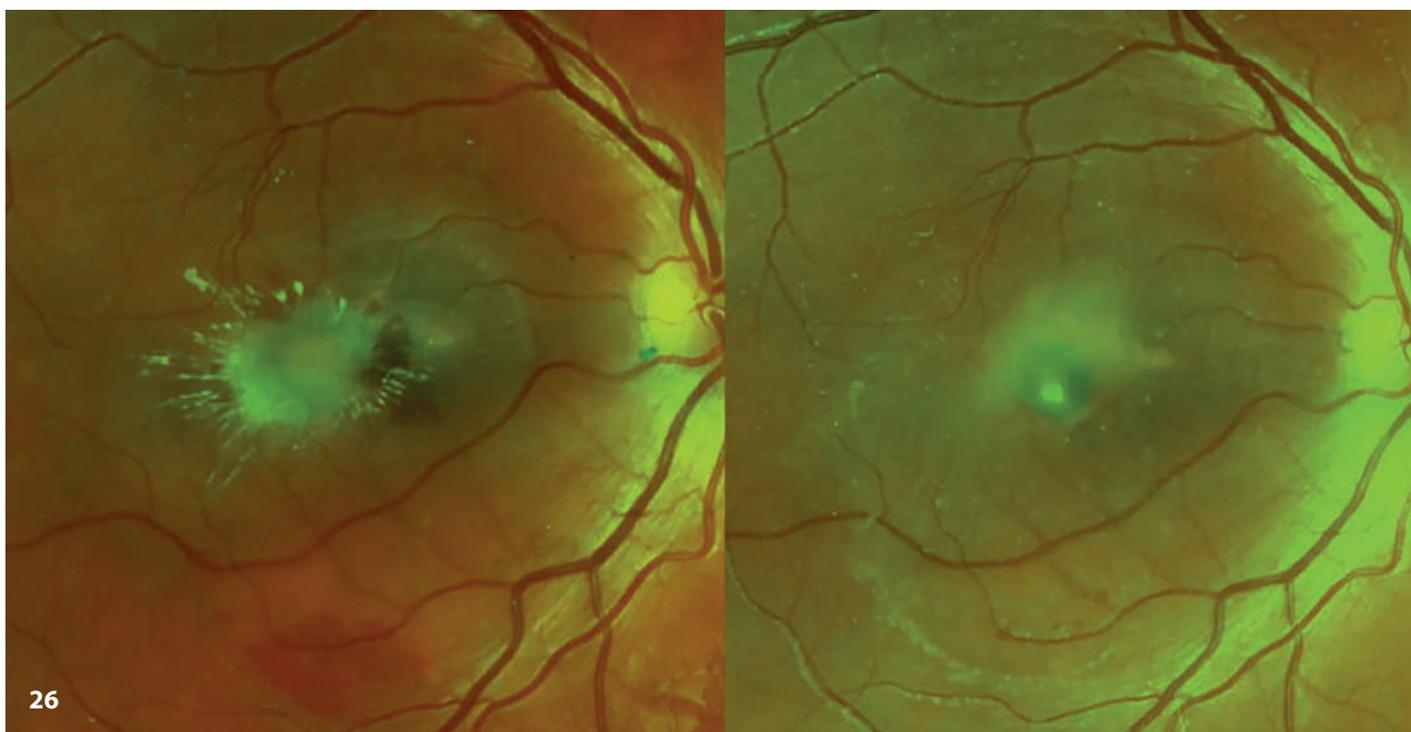


Figura 27. NVC en cicatriz de toxoplasma. Las membranas en niños son más frecuentemente tipo 2 que en el adulto¹⁷.

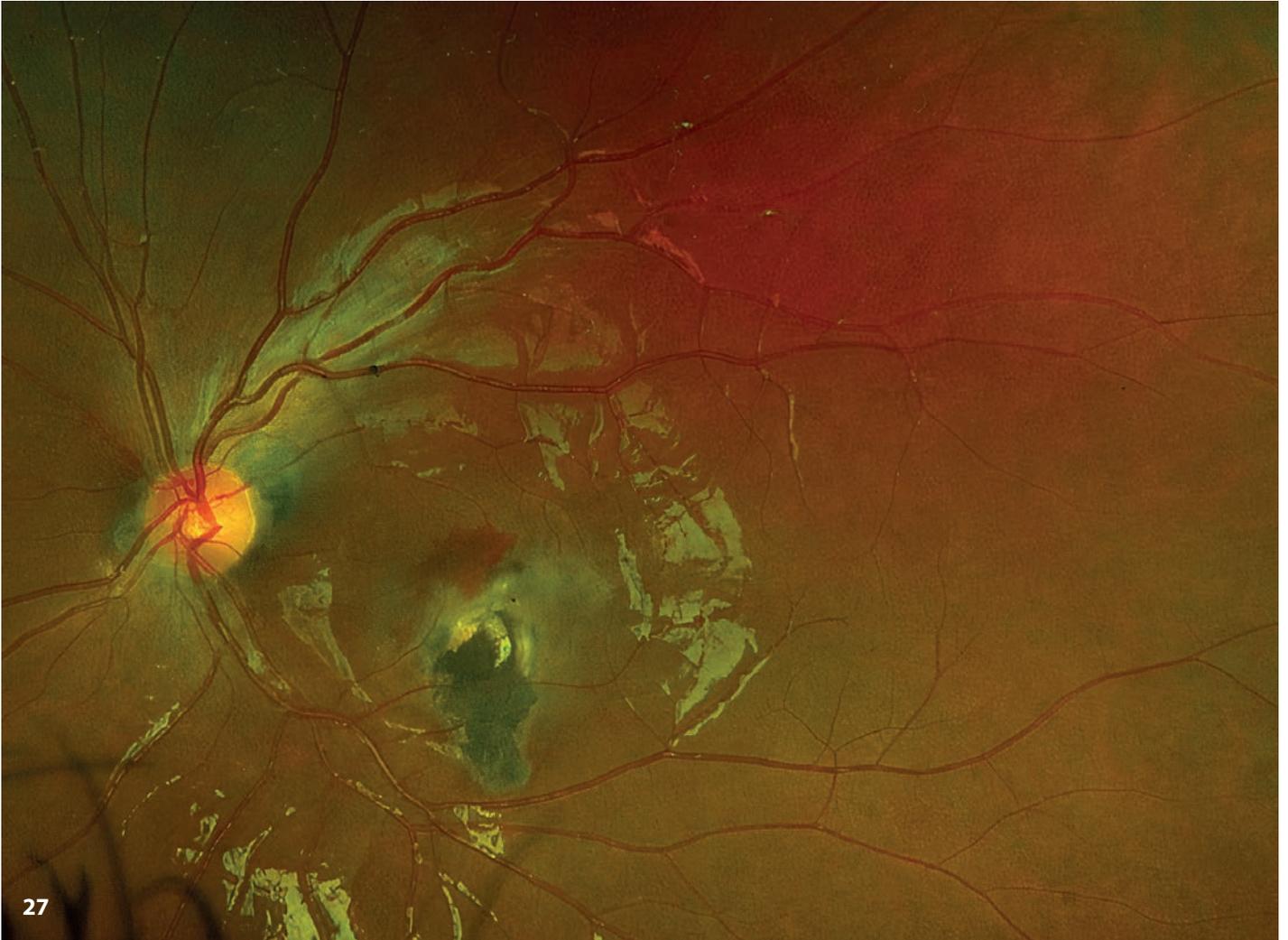


Figura 28. NVC en el margen de un coloboma papilar.



Figura 29. NVC peripapilar idiopática. En estos casos, es imprescindible descartar la presencia de drusas de papila, puesto que hasta un 24% de ojos con drusas papilares presentan NVC, afortunadamente, el 87% en la región nasal¹⁸.



Otras

Figuras 30 y 31. Aspecto de conjuntiva y de fondo de ojo donde se observa un edema papilar (imagen de mala calidad por edema corneal) en un niño con déficit de vitamina A. Aunque poco frecuente en nuestro medio, se puede observar en niños con trastorno de la conducta alimentaria, tras cirugía bariátrica, etc. Recientemente se ha descrito un signo tomográfico muy específico de este cuadro que los autores denominan "signo de la doble zanahoria"¹⁹.

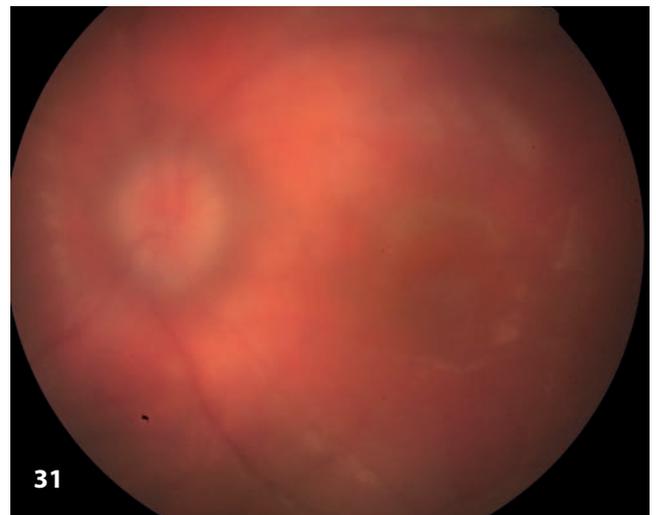
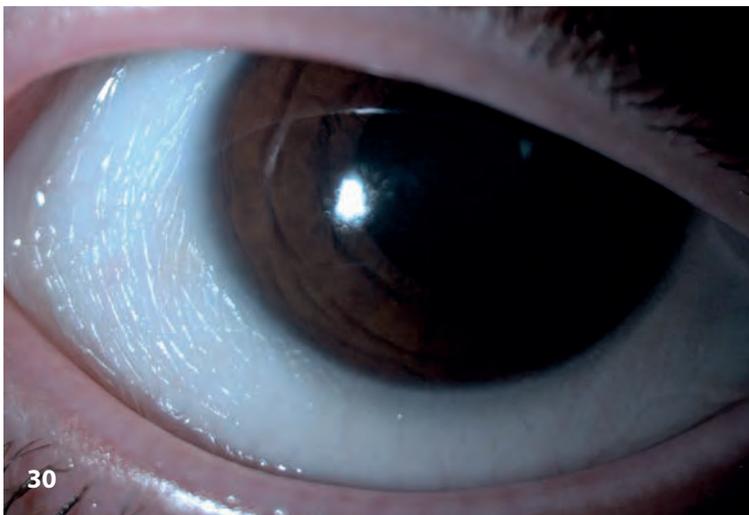


Figura 32. Loop prepapilar. Su incidencia se estima entre 1/2.100-1/9.000, siendo más frecuentes los arteriales que los venosos²⁰.



Figura 33. Retinopatía cristaliniiana secundaria a desprendimiento de retina crónico en una niña de 14 años. Aspecto tras una vitrectomía *pars plana* y una retinectomía inferior. Se trata de un hallazgo extremadamente infrecuente²¹.



Bibliografía

1. Yu H, Luo H, Zhang X, Sun J, Zhong Z, Sun X. Analysis of White and Dark without Pressure in a Young Myopic Group Based on Ultra-Wide Swept-Source Optical Coherence Tomography Angiography. *J Clin Med*. 2022;11(16):4830.
2. Gaurav G, Bajpai P, Singh R, Kapil A. Dark-Without-Pressure Fundus Lesions. *Eyenet Magazine*. 2018;Jun:58.
3. Flores Pimentel MA, Duncan JL, De Alba Campomanes AG, Moore A. Dark without pressure retinal changes in a paediatric age group. *Eye*. 2021;35(4):1221-7.
4. Khaja HA, McCannel CA, Diehl NN, Mohny BG. Incidence and Clinical Characteristics of Epiretinal Membranes in Children. *Arch Ophthalmol*. 2008;126(5):632-6.
5. Moramarco A, Himmelblau E, Miraglia E, Mallone F, Roberti V, Franzone F, et al. Ocular manifestations in Gorlin-Goltz syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):218.
6. Watts P, Maguire S, Kwok T, Talabani B, Mann M, Wiener J, et al. Newborn retinal hemorrhages: A systematic review. *J AAPOS*. 2013;17(1):70-8.
7. Herr S, Pierce MC, Berger RP, Ford H, Pitetti RD. Does valsalva retinopathy occur in infants? An initial investigation in infants with vomiting caused by pyloric stenosis. *Pediatrics*. 2004;113(6):1658-61.
8. Zou M, Zhang Y, Huang X, Gao S, Zhang J. Demographic profile, clinical features, and outcome of peripapillary subretinal hemorrhage: An observational study. *BMC Ophthalmol*. 2020;20(1):156.
9. Zenteno JC, Crespí J, Buentello-Volante B, Buil JA, Bassaganyas F, Vela-Segarra JI, et al. Next generation sequencing uncovers a missense mutation in COL4A1 as the cause of familial retinal arteriolar tortuosity. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2014;252(11):1789-94.
10. Hansen JB, Killough EF, Moffatt ME, Knapp JF. Retinal Hemorrhages: Abusive Head Trauma or Not? *Pediatr Emerg Care*. 2018;34(9):665-70.
11. Togioka BM, Arnold MA, Bathurst MA, Ziegfeld SM, Nabaweesi R, Colombani PM, et al. Retinal hemorrhages and shaken baby syndrome: an evidence-based review. *J Emerg Med*. 2009;37(1):98-106.
12. Sayman Muslubas I, Karacorlu M, Hocaoglu M, Ersoz MG, Arf S. Anatomical and functional outcomes following vitrectomy for dense vitreous hemorrhage related to Terson syndrome in children. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2018;256(3):503-10.
13. Bitirgen G, Belviranlı S, Caliskan U, Tokgoz H, Ozkagnici A, Zengin N. Ophthalmic manifestations in recently diagnosed childhood leukemia. *Eur J Ophthalmol*. 2016;26(1):88-91.
14. Padhi TR, Anderson BJ, Abbey AM, Yonekawa Y, Stem M, Alam D, et al. Choroidal neovascular membrane in paediatric patients: Clinical characteristics and outcomes. *Br J Ophthalmol*. 2018;102(9):1232-7.
15. Kozak I, Mansour A, Díaz RI, Calzada JI, Pichi F, Cruz-Villegas V, et al. Outcomes of treatment of pediatric choroidal neovascularization with intravitreal antiangiogenic agents: The Results of the KKESH International Collaborative Retina Study Group. *Retina*. 2014;34(10):2044-52.
16. Henry CR, Sisk RA, Tzu JH, Albini TA, Davis JL, Murray TG, et al. Long-term follow-up of intravitreal bevacizumab for the treatment of pediatric retinal and choroidal diseases. *J AAPOS*. 2015;19(6):541-8.
17. Barth T, Zeman F, Helbig H, Oberacher-Velten I. Etiology and treatment of choroidal neovascularization in pediatric patients. *Eur J Ophthalmol*. 2016;26(5):388-93.
18. Veronese C, Maiolo C, Huang D, Jia Y, Armstrong GW, Morara M, et al. Optical coherence tomography angiography in pediatric choroidal neovascularization. *Am J Ophthalmol Case Reports*. 2016;2:37-40.
19. Breazzano MP, Oh JK, Batson SA, Kucherich JA, Karani R, Rohrmann CM, et al. Vitamin A deficiency and the retinal "double carrot" sign with optical coherence tomography. *Eye*. 15 Jul 2022. [Online antes de impresión]
20. Mansour AM, Kozak I, Saatci AO, Ascaso FJ, Broc L, Battaglia M, et al. Prepapillary vascular loop-a new classification. *Eye*. 2021;35(2):425-32.
21. Pueyo Asensio C, Català Mora J, Díaz Cascajosa J. Crystalline retinopathy associated with chronic retinal detachment in a child. *J Fr Ophthalmol*. 2021;44(3):e131-2.

