

## Coloboma de Cristalino. Reporte de un caso

### Coloboma in the lens of the eyes. Case report

**Dra. Adanay Isabel Morey López, Dra. Naydi de Armas Hernández, Dra. Yaima Armengol Oramas, Dra. Marta Alina Cabrera Acevedo, Lic. Saydalis Martínez Silva**

Hospital Universitario Clínico Quirúrgico Docente "Faustino Pérez Hernández".  
Matanzas, Cuba.

---

#### RESUMEN

El coloboma de cristalino es una anomalía congénita que se caracteriza por una muesca del ecuador inferior del cristalino con una ausencia correspondiente de las fibras zonulares que causa un defecto en el borde del lente haciéndolo más esférico. Puede aparecer solo o asociado a otras malformaciones oculares como colobomas de iris, coroides o retina. Este defecto congénito puede causar ambliopía especialmente cuando está asociado a una catarata.

Se describió el caso de una fémica de 29 años de edad con un coloboma unilateral de cristalino típico, no asociado a otras malformaciones, a la cual se le realizó tratamiento quirúrgico con técnica de facoemulsificación obteniéndose resultados satisfactorios.

**Palabras clave:** cristalino, coloboma, facoemulsificación.

---

#### ABSTRACT

The coloboma of the lens is a congenital anomaly characterized by a indentation in the lens low equator with the correspondent absence of zonule fibers causing a defect in the edge of the lens that makes it more spherical. It can appear alone or associated to

other ocular malformations as iris, choroids or retina colobomas. This congenital defect can cause amblyopia, especially when it is associated to cataract.

We describe the case of a woman, aged 29 years with a typical unilateral coloboma of the lens, non-associated to other malformations, who was surgically treated with phacoemulsification, obtaining satisfactory outcomes.

**Key words:** lens, coloboma, phacoemulsification.

---

## INTRODUCCIÓN

El coloboma del cristalino es una anomalía congénita rara que puede aparecer sola o asociada a otras malformaciones oculares.<sup>(1)</sup> Se caracteriza por una muesca del ecuador inferior del mismo con una ausencia correspondiente de las fibras zonulares que causa un defecto del borde de la lente haciéndolo más esférico; no es un verdadero coloboma, es una invaginación sectorial provocada por un defecto segmentario o ausencia del desarrollo zonular, localizado en diferentes lugares del margen de la lente aunque esta anomalía se presenta típicamente en el cuadrante inferonasal, en el sitio de la fisura embrionaria; el resto del cristalino se presenta normal.<sup>(2,3)</sup> La incidencia de esta enfermedad se estima sea de 0.5 x 10000 nacidos en España; 1,4 en Francia; 2,6 en Estados Unidos y 7,5 en China.<sup>(4)</sup>

El cristalino colobomatoso varía de forma y tamaño y su borde curvo normal, a nivel del coloboma, se transforma en una línea recta o en una escotadura; otras veces llega a tomar aspecto de media luna o de silla de montar. Estos cristalinos suelen desarrollar una catarata sectorial o más raras veces nuclear.<sup>(4)</sup> Etiológicamente resulta de un fallo del cierre de la hendidura óptica embrionaria o de la zónula de ese segmento.<sup>(5)</sup> Durante el desarrollo del cristalino este es muy elástico y su crecimiento regular está subordinado a las tracciones ejercidas por las fibras de la zónula. Para que el borde del mismo sea normal estas tracciones deben ser suficientemente fuertes por lo que el grado y extensión del coloboma estará relacionado con el grado de debilidad o defecto zonular.<sup>(5,6)</sup>

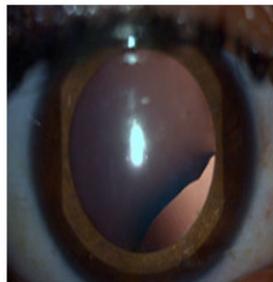
Clínicamente estos pacientes presentan una incapacidad funcional dada por una disminución de la agudeza visual que está en relación directa con el grado de coloboma que tengan. Además, suele aparecerles una miopía y un fuerte astigmatismo que irá aumentando conforme crezca el individuo.<sup>(7)</sup>

El propósito de este reporte es describir un caso de coloboma de cristalino nasal inferior, unilateral, no asociado a otras anomalías oculares.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 29 años de edad, mestiza, con antecedentes patológicos familiares negativos y personales de astigmatismo miópico mixto, la cual acudió a consulta oftalmológica por presentar desde pequeña dificultad visual del ojo derecho (OD) utilizando desde entonces corrección con cristales. Examen oftalmológico

- Mejor agudeza visual no corregida (MAVNC) OD 0.1 y en ojo izquierdo (OI) 1.0.
- Examen en lámpara de hendidura bajo midriasis: se visualiza en OD muesca inferonasal correspondiente a coloboma de cristalino, no observándose alteraciones en las otras estructuras del segmento anterior (Fig.1).
- El examen realizado en el fondo de ojo fue normal.
- OI: examen en lámpara de hendidura y fondo de ojo sin alteraciones.
- Mejor agudeza visual corregida (MAVC)  
OD +0.50 -7.00 x 50 (0.4)  
OI +0.25 +0.75 x 10 (1.0)  
Tensión ocular (TO): OD 30 mmHg (elevada)  
OI 19 mmHg



**Fig.1.** Cristalino colobomatoso con muesca inferonasal.

Se realiza biometría del OD con el IOL Master que mostró una queratometría de 45.12/43.83x180 lo que corrobora que la etiología del astigmatismo elevado del OD no era corneal y sí provocado de forma predominante por el cristalino. La longitud axial del globo ocular era de 22.07 mm y una amplitud de cámara anterior de 3.52 mm.

Ante el astigmatismo mixto alto que presenta la paciente en el OD asociado con disminución visual nos planteamos realizar una cirugía facorretractiva con implante de lente intraocular (LIO) con el objetivo de corregir este defecto. El cálculo de lente a implantar da como resultado un LIO de 26.0 D.

Se programa y realiza facoemulsificación con implante de LIO sin complicaciones.

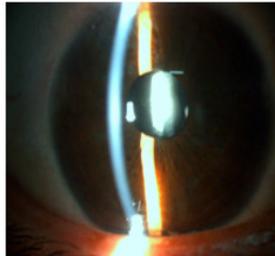
A la semana de la cirugía la paciente es evaluada, refiriendo estar asintomática y con una notable mejoría visual.

Al mes se constata MAVNC 0.4 y se le realiza una refracción manifiesta al OD que muestra un astigmatismo de solo -1.50x70, alcanzando una agudeza visual de 0.7 (MAVC).

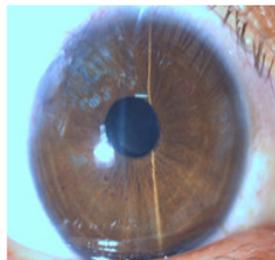
La TO logró llegar a parámetros normales después de la cirugía:

OD 11 mmHg  
OI 14 mmHg

En el examen en lámpara de hendidura se observa pupila central con lente centrado y estable en saco capsular (Fig. 2 y 3).



**Fig.2.** Examen en lámpara de hendidura.



**Fig.3.** Examen en lámpara de hendidura.

## DISCUSIÓN

El hallazgo clínico de un coloboma de cristalino es poco frecuente. Es un raro desorden congénito que se forma en el 4<sup>o</sup> mes de la gestación y se corresponde con una ausencia o debilidad zonular; puede aparecer solo o asociado usualmente con otras condiciones colobomatosas y/o malformaciones oculares y sistémicas<sup>(2,5)</sup>. Esta enfermedad se hereda con un carácter dominante o recesivo.<sup>(8)</sup>

De forma típica su localización es inferonasal coincidiendo con un defecto del cierre de la fisura embrionaria,<sup>(9,10)</sup> como en el caso de esta presentación.

Existe un mecanismo mecánico productor del coloboma típico que es la existencia durante el desarrollo de la capa fibrovascular de la lente, la cual actúa ejerciendo presión sobre el borde del cristalino.<sup>(8)</sup> También se puede presentar de forma atípica en cualquier localización de la periferia del mismo donde la embriogénesis en estos casos es incierta; numerosas teorías se han descrito como la rotación de la fisura embrionaria, procesos inflamatorios o persistencia de tejido mesodérmico vascular que bloquea el desarrollo del neuroectodermo.<sup>(7,9,10)</sup> Los casos bilaterales son raros.<sup>(8)</sup>

El coloboma del cristalino se asocia a un error refractivo astigmático elevado que provoca disminución visual como en la paciente de este trabajo. También puede presentarse una ambliopía (no desarrollo adecuado de la visión) si este defecto refractivo no se corrige de forma adecuada en edades tempranas de la vida.<sup>(6,9)</sup>

Otras alteraciones oculares pueden acompañar esta condición. Así se describen las cataratas sectorial o nuclear, microftalmía, heterocromía, adelgazamiento corneal, displasia retiniana, miopía, nistagmo, colobomas en otras localizaciones del ojo e hipertensión ocular,<sup>(11)</sup> esta última sí estuvo presente en el caso que se describe logrando su compensación una vez realizado el tratamiento definitivo.

El manejo terapéutico de esta entidad es quirúrgico. La técnica de elección es la facoemulsificación con implante de LIO y es un proceder considerado de alto riesgo por la alta probabilidad de aparición de complicaciones como la ruptura capsular en la aspiración, extensión de la diálisis zonular, salida de vítreo a cámara anterior y descentración del LIO.<sup>(12,13)</sup> Al realizar esta cirugía se prefiere la implantación de anillos de tensión capsular que son aditamentos que se colocan en el saco capsular y cuyo uso antes de la emulsificación del núcleo cristalino previene la deformidad del saco, facilita la rotación del núcleo y evita el colapso capsular lo cual reduce las complicaciones transquirúrgicas<sup>(13-15)</sup>. En el caso de este reporte no se implantó anillo de tensión capsular por no tener disponibilidad de los mismos, no obstante no se presentaron complicaciones que pusieran en riesgo la visión de la paciente.

Aun cuando esta enfermedad es rara e infrecuente el diagnóstico y manejo adecuado de la misma, garantizan el futuro visual del paciente, al ser una enfermedad hereditaria que se puede asociar a otras manifestaciones sistémicas el consejo genético también puede estar indicado.<sup>(6,7,16)</sup>

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- Reis LM, Semina EV. Genetics of anterior segment dysgenesis disorders. *Curr Opin Ophthalmol*. 2011;22(5):314–24. Citado en PubMed; PMID: 21730847.
- 2- Bassett EA, Williams T, Zacharias AL, Gage PJ, Fuhrmann S, West-Mays JA. AP-2α Knockout Mice Exhibit Optic Cup Patterning Defects and Failure of Optic Stalk Morphogenesis. *Hum Mol Genet*. 2010;19(9):1791–1804. Citado en PubMed; PMID: 20150232.
- 3- Agarwal T, Saxena R, Vajpayee RB: Ultrasound biomicroscopy in lens 'coloboma'. *Eur J Ophthalmol* 2003;13(4):390–391. Citado en PubMed; PMID: 12872797.
- 4- Demetrio R, Ruiz-Sancho D, Rolón N, Del Campo A, Blanco C. Crystalline coloboma. *Arch Soc Esp Ophthalmol* [Internet]. 2015 [Citado 21 May 2015] Mar;90(3):142-43. Disponible: <http://www.elsevier.es/en-revista-archivos-sociedad-espanola-oftalmologia-496-articulo-crystalline-coloboma-90413297>
- 5- Brown KE, Keller PJ, Ramialison M, Rembold M. Nlcam modulates midline convergence during anterior neural plate morphogenesis. *Dev Biol*. 2010;339(1):14–25. Citado en PubMed; PMID: 20005219.

- 6- Thapa BB, Singh R, Ram J, Kumar A. Lens coloboma in one eye and ectopia lentis in the other eye of a patient with Marfan syndrome. *BMJ Case Rep*. 2014 Dec 9. Citado en PubMed; PMID: 5498110.
- 7- Khan AO, Al-Assiri A. Lens coloboma associated with a ciliary body cyst. *Ophthalmic Genet*. 2007 Dec; 28(4):208-9. Citado en PubMed; PMID 18161620.
- 8- Piñero Bustamante A. Coloboma de cristalino bilateral y su refracción. *Arch Soc Canar Oftal*. 1977; 2: 39-44
- 9- Erana J, Gordon M. Coloboma bilateral de iris, cristalino, coriorretina y nervio óptico, asociado a desprendimiento retiniano. *Rev Mex Oftalmol [Internet]*. 2008 [citado 21 May 2015]; 82(4):267-68. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/revmexoft/rmo-2008/rmo084m.pdf>
- 10- Fuhrmann S. Eye Morphogenesis and Patterning of the Optic Vesicle. *Curr Top Dev Biol [Internet]*. 2010 [citado 21 May 2015]; 93: 61–84. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2958684/>
- 11- Morrison D, Fitzpatrick D, Hanson I, Williamson K, Van Heyningen V, Fleck B, et al. National study of microphthalmia, anophthalmia, and coloboma (MAC) in Scotland: investigation of genetic aetiology. *J Med Genet*. 2002 Jan; 39(1): 16-22. Citado en PubMed; PMID: 11826019
- 12- Hernández Camarena JC, Ayup Arguijo E, Chavez Mondragon E, Ramirez-Miranda A. Surgical Management and Scheimpflug Analysis of an Atypical Lens Coloboma. *Case Rep Ophthalmol*. [Internet] 2012 [citado 21 May 2015]; 3: 317–20. Disponible en: <http://www.karger.com/Article/Abstract/343462>
- 13- Goel R, Kamal S, Khurana B, Kumar S, Malik KP, Bodh SA, et al. Manual small incision cataract surgery for subluxated cataract with lens coloboma. *Cont Lens Anterior Eye*. 2012 Apr; 35(2): 89-91. Citado en PubMed; PMID: 22209392.
- 14- Mizuno H, Yamada J, Nishiura M, Takahashi H, Hino Y, Miyatani H: Capsular tension ring use in a patient with congenital coloboma of the lens. *J Cataract Refract Surg* 2004; 30(2): 503–06. Citado en PubMed; PMID: 15030850.
- 15- Sati A, Shankar S, Gurunadh VS, Sangwan VS: Iris retractors: the saviours in cataract surgery for cataract in lens coloboma. *BMJ Case Rep*. 2013 Dec 17. Citado en PubMed; PMID: 24347454.
- 16- Jethani JR. Vishal S, Kenshuk M. Coloboma de cristalino superior con parálisis del recto superior y ptosis congénita. *Gaceta Óptica [Internet]*. 2010 [citado 21 May 2015]; (445):26 Disponible en: <http://europa.sim.ucm.es/compludoc/AA?articuloId=735866>

Recibido: 1 de junio del 2015.  
Aprobado: 8 de junio del 2015.

*Dra Adanay Isabel Morey López.* Hospital Universitario Clínico Quirúrgico Docente Faustino Pérez. Carretera Central Km 1010. Matanzas, Cuba. Correo electrónico: [adanaymorey.mtz@infomed.sld.cu](mailto:adanaymorey.mtz@infomed.sld.cu)