



Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), enero-febrero 2025,
Volumen 9, Número 1.

https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v9i1

ANOFTALMIA BILATERAL CONGÉNITA: REPORTE DE CASO CLÍNICO

**CONGENITAL BILATERAL ANOPHTHALMIA: CLINICAL CASE
REPORT**

Md. Mario Hernán Carrasco Morales
Investigador Independiente

Obst. Karina Yessenia Logacho Vega
Investigador Independiente

Hady Mayerli Chavez Camacho
Investigador Independiente

Md. Gary Andrés Artos Jácome
Investigador Independiente

Obst. Jennifer Daniela Gualotuña Berrones
Investigador Independiente

Obst. Melanie Nicole Vargas Mena
Investigador Independiente

Anoftalmia bilateral congénita: Reporte de caso clínico

Md. Mario Hernán Carrasco Morales¹

mario99carrasco@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0005-6774-2919>

Investigador Independiente

Ecuador

Obst. Karina Yessenia Logacho Vega

yesilogacho@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0004-5023-9201>

Investigador Independiente

Ecuador

Md. Gary Andrés Artos Jácome

aartos470@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0003-6518-5675>

Investigador Independiente

Ecuador

Obst. Jennifer Daniela Gualotuña Berrones

jenniferdaniela@outlook.com

<https://orcid.org/0009-0000-8495-7464>

Investigador Independiente

Ecuador

Obst. Melanie Nicole Vargas Mena

melanienicolevargas18@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0006-5344-3181>

Investigador Independiente

Ecuador

RESUMEN

La anoftalmia congénita es la ausencia total del globo ocular con la presencia de anexos oculares y que puede presentarse de forma unilateral o bilateral. La etiología se encuentra asociada a causas genéticas y ambientales. Objetivo: Presentar un caso clínico inusual de anoftalmia congénita bilateral suscitado en el primer nivel de atención en el mes de Julio 2024 en Morona Santiago-Ecuador. Metodología: Investigación descriptiva, con enfoque cualitativo y diseño observacional. Se presenta un caso de recién nacida de sexo femenino con anoftalmia congénita bilateral, nacida a las 38 semanas 6 días de gestación de una madre primigesta de 18 años de edad por parto cefalovaginal sin complicaciones, con antecedente patológico familiar de hermano con agenesia de mano, sin ecografías prenatales ni administración de hierro- ácido fólico y exposición a insecticidas en la etapa prenatal. Discusión y Resultados: Un abordaje multidisciplinario es fundamental, sobre todo el apoyo psicosocial que debe darse tanto al niño como a los padres, para lo cual el acceso a la atención prenatal y ecografía juegan un rol fundamental tanto en el diagnóstico como el tratamiento. Conclusiones: El diagnóstico prenatal de la anoftalmia congénita bilateral permite el apoyo psicosocial y un manejo posterior adecuado.

Palabras clave: anoftalmia, caso clínico, atención prenatal

¹ Autor principal.

Correspondencia: mario99carrasco@gmail.com

Congenital bilateral anophthalmia: Clinical case report

ABSTRACT

Introduction: Congenital anophthalmia is the total absence of the eyeball with the presence of ocular adnexa and can occur unilaterally or bilaterally. The etiology is associated with genetic and environmental causes. **Objective:** To present an unusual clinical case of bilateral congenital anophthalmia that occurred at the first level of care in September 2024 in Morona Santiago-Ecuador. **Methodology:** Descriptive research, with a qualitative approach and observational design. A case of a female newborn with bilateral congenital anophthalmia is presented, born at 38 weeks 6 days of gestation to an 18-year-old primigravida mother by cephalovaginal delivery without complications, with a family pathological history of a brother with hand agenesis, without prenatal ultrasounds or administration of iron-folic acid and exposure to insecticides in the prenatal stage. **Discussion and Results:** A multidisciplinary approach is essential, especially psychosocial support, which should be provided to both the child and the parents. Access to prenatal care and ultrasound play a key role in both diagnosis and treatment. **Conclusions:** Prenatal diagnosis of bilateral congenital anophthalmia allows for psychosocial support and appropriate subsequent management.

Keywords: anophthalmia, clinical case, prenatal care

Artículo recibido 09 enero 2025

Aceptado para publicación: 13 febrero 2025



INTRODUCCIÓN

La anoftalmia se refiere a la ausencia total del globo ocular con presencia de anexos oculares (párpados, conjuntiva y aparato lagrimal) y que puede presentarse de forma unilateral o bilateral. Aunque se desconoce la incidencia en Ecuador, se informa que esta afección es rara y tiene una prevalencia mundial aproximada de 1 a 3.2 casos por cada 100.000 nacidos vivos. La anoftalmia puede presentarse aislada o formar parte de un síndrome en 20%-45 % de los casos (Taha Najim et al., 2020).

La etiología se encuentra asociada a causas genéticas y ambientales. La alteración en el gen SOX2 (factor de transcripción 2) ha sido identificado como causal principal, ya que es el encargado de la formación de tejidos y órganos durante la etapa de desarrollo embrionario (Halilbasic et al., 2018). Alrededor del 20% de los casos anoftálmicos humanos están relacionados con mutaciones en el gen SOX2 (Dash et al., 2020). Entre las causas ambientales se encuentran la exposición a agentes tóxicos e infecciones adquiridas durante la gestación, como rubéola, toxoplasmosis, varicela y citomegalovirus. Sin embargo, entre las causas no infecciosas destaca la exposición a medicamentos como talidomida y warfarina, deficiencia de vitamina A materna, exposición a radiación ionizante e hipertermia (Taha Najim et al., 2020). De forma análoga las mutaciones en OTX2, CHD7, Y PAX6 están relacionadas con la anoftalmia bilateral (Fahnehjelm et al., 2022).

El diagnóstico se establece principalmente de forma clínica, tras un examen físico oftalmológico donde se evidencia la ausencia total del globo ocular, seguida de investigaciones complementarias como imágenes y estudios genéticos. Sin embargo, las ecografías prenatales realizadas generalmente durante el segundo trimestre de gestación permiten detectar anomalías oculares y otros defectos de índole congénito, por lo tanto, es de suma importancia fomentar los controles prenatales y la ecografía como herramienta de diagnóstico (Onebunne et al., 2022).

El tratamiento de la anoftalmia congénita bilateral es multidisciplinario. En términos generales se debe iniciar con una historia clínica detallada, exámenes generales y oftálmicos, estudios imagenológicos y genéticos (incluido los progenitores). Es fundamental la identificación prenatal para planear una atención oportuna del niño al nacimiento y apoyo psicosocial dado que la patología causa problemas psicosociales y angustia parental. El propósito del tratamiento es evitar la asimetría facial, debido a la ausencia del globo ocular, que a largo plazo puede causar problemas funcionales, físicos y psicológicos del niño afectado

(Nkanga et al., 2023). La meta de tratamiento es agrandar el tejido óseo orbitario, así como conjuntiva y fondos de saco, con el fin de desarrollar simetría facial (Padilla-García et al., 2020).

El objetivo principal de este estudio, es presentar un caso clínico inusual de anoftalmia congénita bilateral suscitado en el primer nivel de atención durante el mes de Julio de 2024, en la zona Oriente (Morona Santiago) de Ecuador.

METODOLOGÍA

El presente reporte de caso se llevo acabo mediante un enfoque de investigación de tipo descriptiva retrospectiva, cualitativa y diseño observacional, de una paciente que al nacimiento presenta anoftalmia congénita bilateral suscitado durante el mes de Julio de 2024 en la provincia de Morona Santiago, zona oriente de Ecuador. La recolección de datos incluyó la información proporcionada por la investigadora coautora del artículo que participó de forma activa en la atención del paciente y que comprendía datos sobre antecedentes médicos, los hallazgos clínicos y manejo inicial. La información fue complementada con la historia clínica electrónica.

La investigación se enmarca en la modalidad bibliográfica documental, ya que se realizó una revisión de la literatura actualizada y se acudió a fuentes de información médica especializada como SCOPUS, PUBMED, RESEARCHGATE, GOOGLE SCHOLAR, SCIELO, SCIENCE DIRECT Y OXFORD ACADEMIC basando la búsqueda en palabras claves y operadores booleanos. Los estudios fueron seleccionados a partir del título y resumen, obteniéndose a texto completo para un análisis más minucioso y detallado. Se incluyeron preferentemente reportes de caso clínico que permitan realizar hasta cierto punto una comparación con el caso presentado. De igual forma, se busco reportes similares en el país de Ecuador en los últimos 5 años obteniendo como resultado 2 reportes de caso sobre la temática de anoftalmia congénita bilateral aislada lo que permitió hacer una comparación con nuestro caso y enmarcar ciertas diferencias con la probable etiología. La selección y extracción de información fue realizada por los 5 autores del artículo de forma independiente.

CASO CLÍNICO

A institución de salud de primer nivel de atención en Morona Santiago-Ecuador, acude paciente femenina de 18 años de edad, primigesta, cursando embarazo de 38 semanas 6 días de gestación por fecha de última menstruación, sin antecedentes gineco-óbstétricos de importancia, con antecedente de exposición a



insecticidas durante el primer trimestre del embarazo, 5 controles prenatales, sin ecografías (no realizadas por decisión de paciente). Niega administración de alcohol, tabaco y drogas durante la gestación. Sin administración de hierro y ácido fólico prenatal por decisión propia de paciente. Acude con dolor en hipogastrio tipo contracción de moderada intensidad con irradiación a región lumbar y desprendimiento de tapón mucoso hace 5 horas de evolución.

Al examen físico, paciente consciente, orientado, afebril y algica.

Cabeza: Normocefálica, Cuello: Sin adenopatías, Tórax: simétrico, expansible. Mamas: Simétricas, dolorosas a la palpación, hiposecretantes. Abdomen: útero gestante, feto único vivo, longitudinal, dorso cefálico izquierdo, FCF: 135 latidos por minuto, movimiento fetales presentes, actividad uterina: 4/10/30 con intensidad ++++. Región genital: Genitales externos de nulípara, pelvis ginecoide, dilatación: 9 cm; borramiento: 90%, tercer plano de Hodge, occipito iliaco derecho posterior, polo cefálico, membranas abombadas. Extremidades: Simétricas, ROTS: 2/5, no edemas.

Se realiza atención de parto eutócico cefalovaginal, sin complicaciones. Se recibe recién nacida de sexo femenina, con APGAR de 7 al minuto y 9 a los 5 minutos, un peso de 3.200 gramos, talla de 44.9 cm, perímetro cefálico de 32 cm, perímetro torácico de 31.5 cm. Al examen físico: Recién nacido activo, reactivo al manejo, piel rosada, fontanela anterior normotensa, cabeza normocefálica, ausencia de globos oculares bilateral, mucosas orales húmedas, labios y paladar íntegro en todo su trayecto, tórax expansible, cardiopulmonar normal, abdomen suave, depresible, ruidos hidroaéreos presentes, no distendido, región inguinogenital de sexo femenino de morfología normal, ano permeable, extremidades tono, fuerza y movilidad conservada. El paciente fue remitido a Hospital de segundo nivel de atención para atención y valoración multidisciplinaria.

La madre no acudio a la cita en el segundo nivel de atención para la valoración y seguimiento respectivo. El equipo de salud conformado por el médico, obstetra, enfermera y técnico en atención primaria de salud no pudo encontrarla ni localizarla a pesar de la dirección y los números proporcionados.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Taha Najim et al. (2020), menciona que la anoftalmia congénita bilateral es un defecto ocular grave y raro que está asociado a causas cromosómicas monogénicas y ambientales identificadas. En el caso presentado el tío materno del recién nacido presenta agenesia de mano por lo que el factor genético podría estar



vinculado con la alteración y probablemente no tratarse de una mutación novo, por lo que un estudio genético ayudaría a despejar esta etiología. Sin embargo, la exposición a insecticidas también estuvo presente en la etapa prenatal, por lo que la asociación a factores ambientales es algo que no se puede descartar. En Ecuador en los últimos 5 años se han publicado 2 reportes de caso relacionado con anoftalmia bilateral congénita aislada el de Mejía & Cárdenas (2022) y Jijón et al. (2023) que a diferencia del informe de caso presentado no tienen ningún tipo de asociación genética o ambiental identificada. Las mutaciones que se identifican en la descendencia pero que se encuentran ausentes en los padres se conocen como mutación novo. Hay dos escenarios posibles en la mutación novo: puede darse por cambios somáticos durante el desarrollo embrionario o se producen en los gametos de los padres lo que se conoce como mosaicismo de la línea gonadal (Nikuei et al., 2023). Para Nikuei et al. (2023) las mutaciones de SOX2 provocan anoftalmia bilateral con un patrón autosómico dominante en humanos, debido a variantes y deleciones del factor. De manera análoga, puede estar asociado a un síndrome esofágico-genital de anoftalmia, lo que significa una combinación con atresia esofágica o fistula traqueoesofágica y anomalías urogenitales (criptorquidias, hispospadias y micropene). En el estudio presentado por Stoll et al. (2024) la trisomía 13 y la trisomía 18 fueron las anomalías cromosómicas más frecuentes (Stoll et al., 2024). En el caso expuesto no se evidenció al examen físico ninguna anomalía adicional a la ausencia de los globos oculares.

Según el Consejo Nacional para la Igualdad de Discapacidades, En Ecuador hay registradas hasta Noviembre de 2024 un total de 5043 personas con discapacidad visual de 85 % al 100 % en donde no se especifica la causa, por lo que conocer el impacto a nivel país de la anoftalmia bilateral congénita resulta difícil e incierto (*Estadísticas de Discapacidad – Consejo Nacional para la Igualdad de Discapacidades*, s. f.). La condición del paciente fue detectada al nacimiento de forma clínica ya que la madre de la paciente por decisión propia no cumplió con los controles ecográficos prenatales mínimos ni con la administración de hierro y ácido fólico a pesar de las recomendaciones y explicaciones médicas. La importancia de la ecografía prenatal como herramienta diagnóstica durante el segundo trimestre para la detección de anomalías se encuentra documentada (Onebunne et al., 2022). En los informes de caso previos al expuesto de Mejía & Cárdenas (2022) y Jijón et al. (2023) a pesar de realizarse los controles ecográficos no se detectaron anomalías o afectaciones estructurales de forma prenatal. Esto establece las limitaciones del



sistema de salud de Ecuador, que puede deberse a la falta de equipos de ecografía, el difícil acceso al sistema de salud y baja cobertura de personal capacitado. De esta forma se hace énfasis acerca de la importancia del cribado fetal durante el embarazo en países en vías de desarrollo como Ecuador. Dedushi et al. (2021) enfatiza que una vez realizado el diagnóstico, se debe realizar un examen sistemático con pruebas de imagen oculares y sistémicas como la ecografía, tomografía computarizada y resonancia magnética para descartar asociaciones neurológicas adicionales. Por lo tanto, en el caso presentado la primera acción fue la derivación al segundo nivel de atención para la realización de los exámenes mencionados y descartar patologías asociadas. Sin embargo, la madre no acudio a la valoración en el segundo nivel y perdió el seguimiento. El manejo de la anoftalmia congénita bilateral es complicado ya que requieren de un equipo multidisciplinario conformado preferentemente por el oftalmólogo, pediatra, imagenólogo, genetista, cuidador y consejero. Esto es necesario para la rehabilitación, la cirugía plástica y el apoyo psicosocial. Además, la ausencia de globos oculares no solo significa ceguera infantil sino que tiene implicaciones en la morfología facial (hipoplasia de la órbita y cara), con los siguientes desafíos estéticos y psicosociales. Consecuentemente se presentan los problemas sociales de estigma y angustia por parte de los padres al tener un hijo con malformaciones (Onebunne et al., 2022). Según IA et. al. (2017), en los niños se recomienda un tratamiento protésico mediante conformadores de aumento de tamaño o técnicas de expansión orbitaria mediante prótesis infables antes de los dos años (Ia et al., 2017). Céspedes et al. (2021) explica que el paciente anoftálmico presenta comúnmente secreciones, por lo que mantener la salud conjuntival resulta indispensable y recomienda el aseo de la cavidad ocular y de la prótesis (Céspedes et al., 2021). En el presente caso, se realizó la derivación al segundo nivel de atención para la valoración por un equipo multidisciplinario y el apoyo psicosocial correspondiente, sin embargo la asociación del nivel de pobreza de los padres y desconocimiento de la anomalía limita su accesibilidad al tratamiento, lo que a corto, mediano y largo plazo puede traer consecuencias estéticas y repercusiones sociales.

CONCLUSIONES

La anoftalmia congénita bilateral es una afección rara vinculada a causas predominantemente genéticas y ambientales. Las mutaciones en el gen SOX2 son responsables de la anoftalmia bilateral con un patrón autosómico dominante en humanos, debido a variantes y deleciones del factor. Puede estar asociado a otras anomalías como la trisomía 13,18 y un síndrome esofágico-genital. En las causas ambientales



destacan la exposición a agentes tóxicos e infecciones adquiridas durante la gestación. Su diagnóstico prenatal es poco frecuente pero fundamental para permitir apoyo y asesoramiento psicológico a los padres para afrontar la enfermedad al nacimiento. Por lo tanto, un mejor acceso a la atención prenatal incluida la realización de ecografía puede preparar mejor a los padres. En el caso de ser detectada al nacimiento es indispensable descartar anomalías neurológicas asociadas mediante el uso de pruebas de imagen oculares y sistémicas como la ecografía, tomografía computarizada y resonancia magnética. El tratamiento debe ser llevado a cabo por un equipo multidisciplinario conformado por el oftalmólogo, pediatra, genetista, imagenólogo, consejero y cuidador, en sí el manejo es complejo y consiste fundamentalmente en el uso de expansores orbitales y prótesis oculares de forma temprana, que no solo mejoran la parte estética, sino que también estimula el desarrollo normal de las estructuras faciales. Complementariamente, el apoyo psicológico a los padres como al niño favorecen el bienestar integral del afectado. Los desafíos en el manejo de nuestro paciente fueron apoyo psicosocial inadecuado y pérdida de seguimiento por parte de la madre. Por ello, existe la necesidad de fortalecer el acceso a la atención prenatal y las estrategias de intervención social en nuestro entorno.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Céspedes, A. M. V., Pool, M. M., & Quevedo, M. C. C. (2021). Características clínicas y evolutivas de pacientes rehabilitados con prótesis oculares. *MEDISAN*, 25(6), Article 6.
- Dash, S., Brastrom, L. K., Patel, S. D., Scott, C. A., Slusarski, D. C., & Lachke, S. A. (2020). The master transcription factor SOX2, mutated in anophthalmia/microphthalmia, is post-transcriptionally regulated by the conserved RNA-binding protein RBM24 in vertebrate eye development. *Human Molecular Genetics*, 29(4), 591-604. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddz278>
- Dedushi, K., Hyseni, F., Musa, J., Saliyaj, K., Vokshi, V., Guy, A., Bhatti, A., Rahman, A., Tahir, M., Rakovica, L., Rahman, M., & Shatri, J. (2021). A rare case of anophthalmia without any family history and antenatal risk factors. *Radiology Case Reports*, 16(12), 3772-3775. <https://doi.org/10.1016/j.radcr.2021.09.001>
- Estadísticas de Discapacidad – Consejo Nacional para la Igualdad de Discapacidades*. (s. f.). Recuperado 4 de enero de 2025, de <https://www.consejodiscapacidades.gob.ec/estadisticas-de-discapacidad/>



- Fahnehjelm, C., Dafgård Kopp, E., Wincent, J., Güven, E., Nilsson, M., Olsson, M., & Teär Fahnehjelm, K. (2022). Anophthalmia and microphthalmia in children: Associated ocular, somatic and genetic morbidities and quality of life. *Ophthalmic Genetics*, 43(2), 172-183. <https://doi.org/10.1080/13816810.2021.1989600>
- Halilbasic, M., Jusufovic, V., Musanovic, Z., & Cabric, A. (2018). Congenital Bilateral Anophthalmia: A Case Report and Review of Literature. *Medical Archives*, 72(3), 300. <https://doi.org/10.5455/medarh.2018.72.300-302>
- Ia, D., Tyc, S., A, T., M, S., Fx, K., Pfe, B., Gf, D., Ce, K., Mp, K., K, S., & Kv, K. (2017). Hereditary congenital anophthalmia: 3 cases of children of the same family. *New Frontiers in Ophthalmology*, 3(6). <https://doi.org/10.15761/NFO.1000184>
- Jijón, D., Cárdenas, T. C. P., Cueva, L. C., & Vaca, R. (2023). Anoftalmía congénita bilateral: Reporte de caso. *Revista Ecuatoriana de Pediatría*, 24(2), Article 2. <https://doi.org/10.52011/211>
- Mejia, E. L. F., & Cárdenas, M. F. (2022). Anoftalmía bilateral congénita: A propósito de un caso. *RECIMUNDO*, 6(3), Article 3. [https://doi.org/10.26820/recimundo/6.\(3\).junio.2022.284-290](https://doi.org/10.26820/recimundo/6.(3).junio.2022.284-290)
- Nikuei, P., Ph.D., Khashavy, Z., Ali Farazi Fard, M., Tabasi, S., Zeidi B.Sc. Student, A., Pourkashani, P., Tabatabaei, Z., Eftekhar, E., Saberi, M., & Mahjoubi, F. (2023). Prenatal diagnosis of Sex determining region Y -box transcription factor 2 anophthalmia syndrome caused by germline mosaicism using next-generation sequencing: A case report. *International Journal of Reproductive Biomedicine*, 21(8), 667-672. <https://doi.org/10.18502/ijrm.v21i8.14022>
- Nkanga, E. D., Okonkwo, S. O., Jimoh, A., Ochigbo, S. O., Nkanga, D. G., & Udoh, J. J. (2023). Bilateral Congenital Anophthalmia and Hydrocephalus in Calabar, Nigeria: A Case Report. *Nigerian Journal of Ophthalmology*, 31(2), 61. https://doi.org/10.4103/njo.njo_21_22
- Onebunne, E. O., Ugalahi, M. O., Olusanya, B. A., & Baiyeroru, A. M. (2022). Bilateral Congenital Anophthalmia: A Report of Two Cases and a Case for Increased Anomaly Ultrasound Scans Coverage in Pregnancy in Nigeria. *Nigerian Journal of Medicine*, 31(1), 106. https://doi.org/10.4103/NJM.NJM_154_21
- Padilla-García, E. G., Ardito, R., Valenzuela-Arellano, A., Medina, A., Vera-Torres, A. M., Graue-Moreno, G., Padilla-García, E. G., Ardito, R., Valenzuela-Arellano, A., Medina, A., Vera-Torres, A. M., &



- Graue-Moreno, G. (2020). Consenso de la Sociedad Iberoamericana de Oculoplástica para la selección del implante ideal en la cavidad anoftálmica. *Revista mexicana de oftalmología*, 94(1), 5-8. <https://doi.org/10.24875/rmo.m19000093>
- Stoll, C., Dott, B., Alembik, Y., & Roth, M.-P. (2024). Associated anomalies in anophthalmia and microphthalmia. *European Journal of Medical Genetics*, 67, 104892. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104892>
- Taha Najim, R., Topa, A., Jugård, Y., Casslén, B., Odersjö, M., & Andersson Grönlund, M. (2020). Children and young adults with anophthalmia and microphthalmia: Diagnosis and Management. *Acta Ophthalmologica*, 98(8), 848-858. <https://doi.org/10.1111/aos.14427>

