

# ALTERACIONES CONGÉNITAS.

## ROP.

Dra Sebastián Chapman.- MIR3



# Introducción

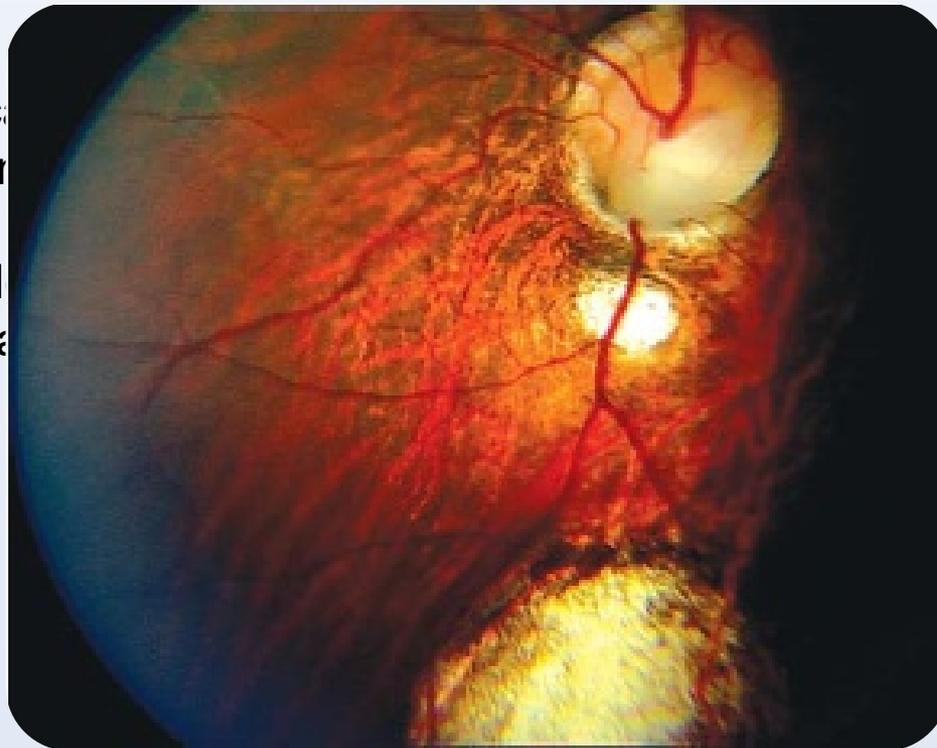
- Anomalías congénitas
- Inflamaciones coriorretinianas
- Afecciones vasculares de la retina
- Distrofias retinianas y coroideas
- Tumores de retina



# Anomalías Congénitas

## Colobomas

- Cierre anormal
- FO: zona blanca
- 40% desarrollan
- Tto:
  - ✓ Láser diodo
  - ✓ Vitrectomía

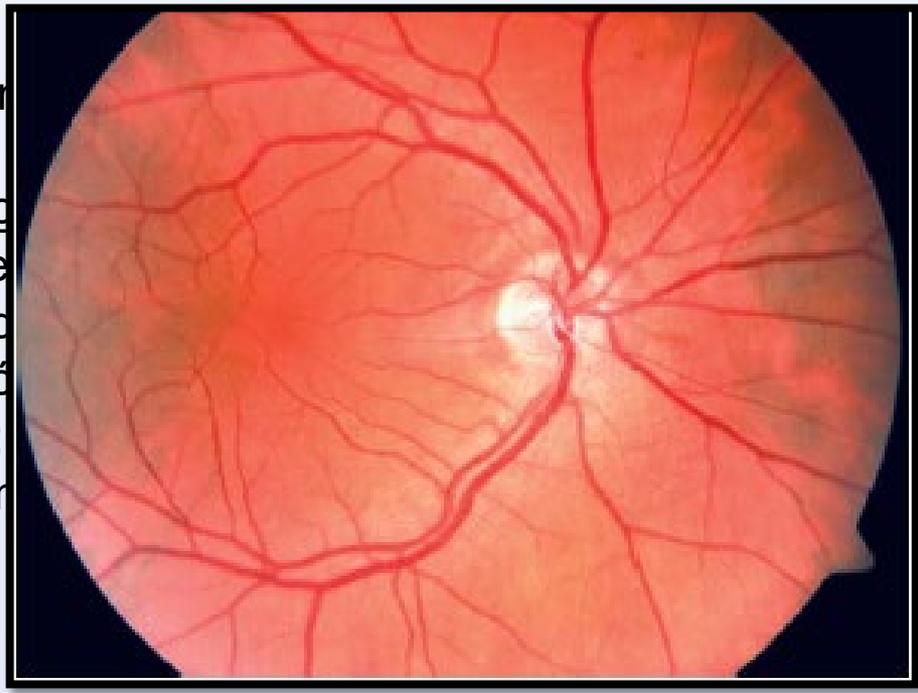




# Anomalías Congénitas

## Aplasia e Hipoplasia Foveal

- Muy raras
- **Clínica:** nistagmo
- **FO.**
  - Ausencia d
  - Falta de re
  - Ausencia d
  - Disminució
- **Asociaciones:**
- Existe una form



er Willi...



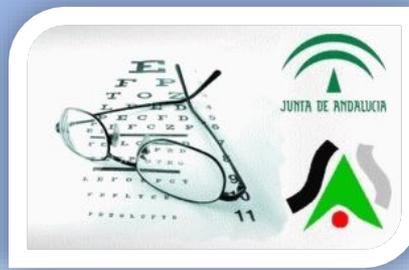
# Anomalías Congénitas

## Albinismo

- **Formas clínicas**
  - ✓ Ocular: li
  - ✓ Oculocut
- **Clínica:** fotofob
- **FO.**
  - ✓ Ausencia
  - ✓ Observac
- **Dx diferencial**
  - ✓ niño rubio
  - diferencia de
  - reflejos del



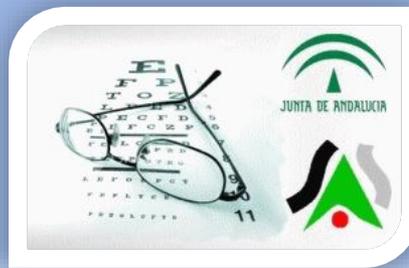
des, pero a  
presentes los



# Inflam. Coriorretinianas

## Tipos

- Pueden ser infecciosas o inflamatorias
- Congénitas o adquiridas
- Congénitas > frecuentes:
  - ✓ Rubeola
  - ✓ Toxoplasmosis
  - ✓ Sífilis
  - ✓ Herpes



# Inflam. Coriorretinianas

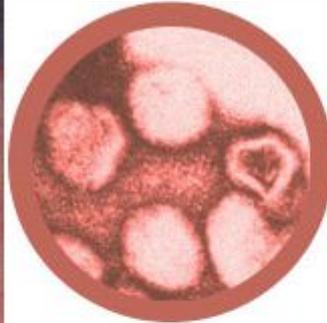
## Rubeola

- **Etiología:** virus familia Togavirus
- **Afectación sistémica:**
  - ✓ Sordera
  - ✓ Retraso mental
  - ✓ Etc
- **Manifestaciones oculares más frecuentes**
  - ✓ Catarata nuclear.
  - ✓ Microftalmía.
  - ✓ Iridociclitis granulomatosa crónica.
  - ✓ Glaucoma.

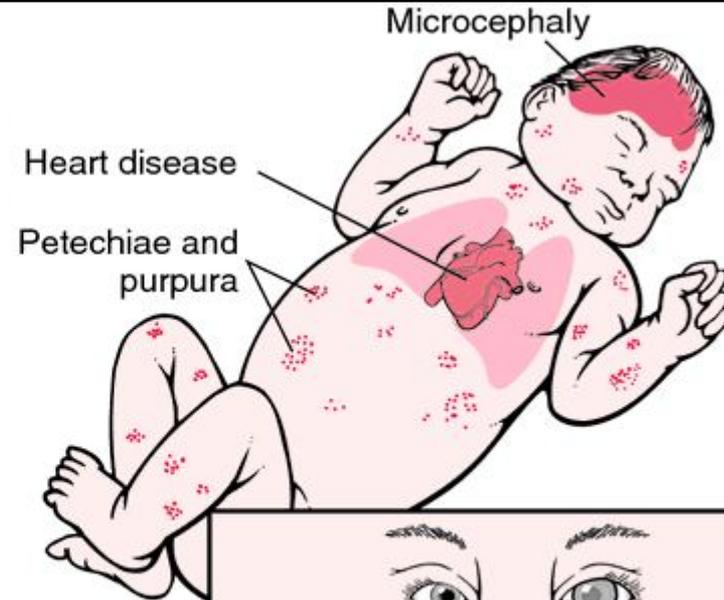


# Inflam. Coriorretinianas

## Rubeola



Rubella virus



Eye anomalies may include cataracts, glaucoma, strabismus, nystagmus, microphthalmia, and iris dysplasia.



# Inflam. Coriorretinianas

## Rubeola

- **Manifestación**
  - ✓ Macu
  - ✓ Camb
  - SORDE
- **Dx:** clínica + se
  - ✓ Moderada
  - ✓ Muy altera
- **Complicación:**
- **Tto:** sintomático
- **Profilaxis:** vac
  - trimestre



> confusión si

medad 1er

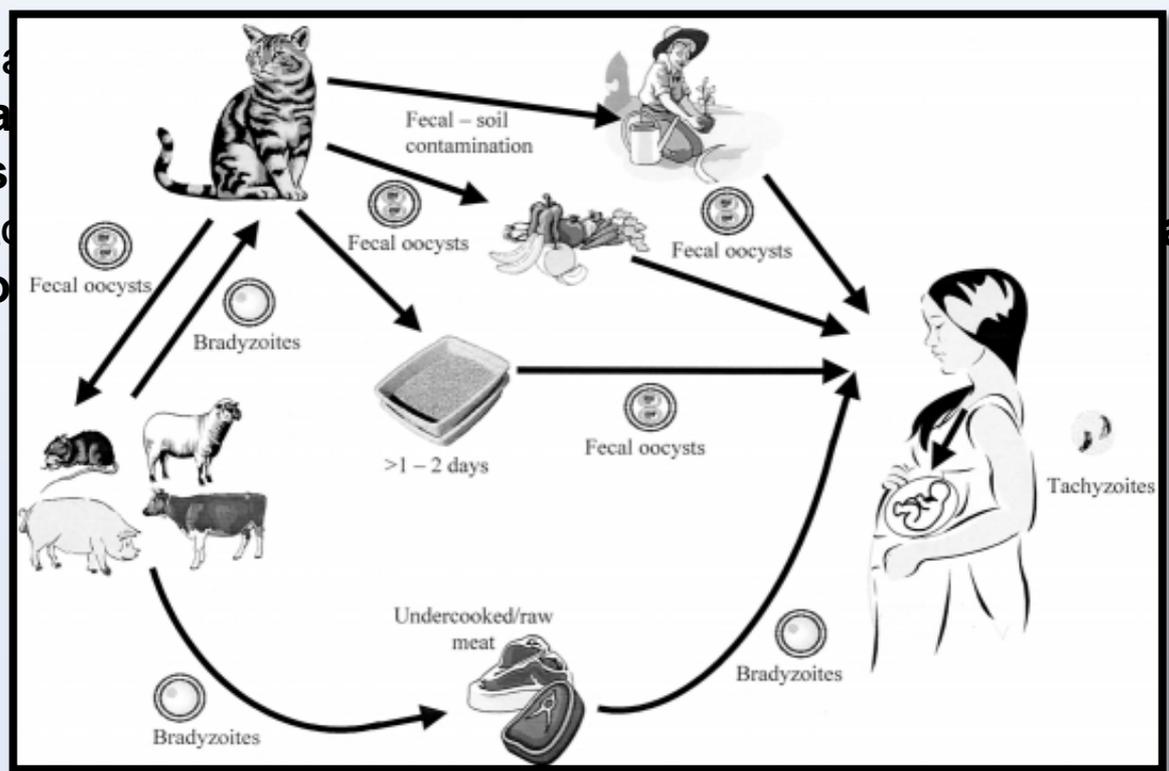
Fig. 18. Fundus photo of patient with rubella.



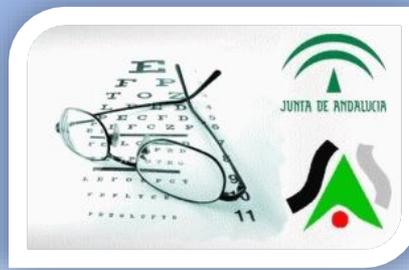
# Inflam. Coriorretinianas

## Toxoplasmosis

- Causa ma
- Etiología
- 3 formas
- Congénito
- transfusio



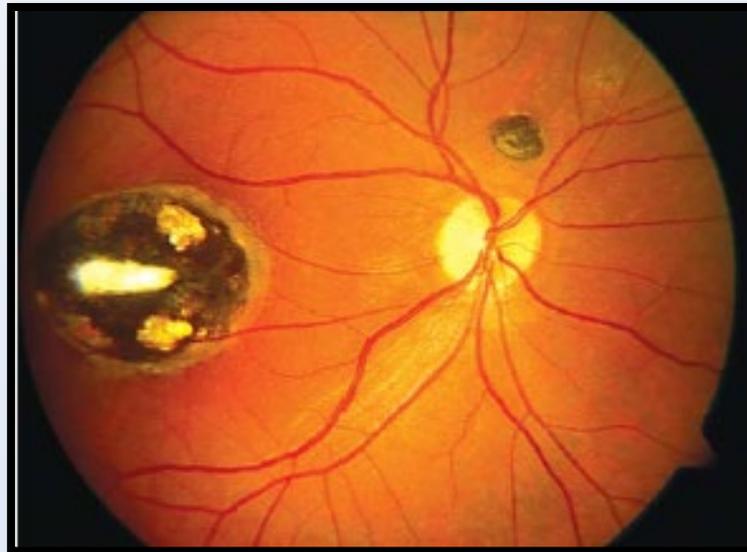
a,



# Inflam. Coriorretinianas

## Toxoplasmosis

- Lesiones FO congénita = adquirida →
  - ✓ Crónicas: lesiones hiperpigmentadas
  - ✓ Agudas: lesiones blancas satélites a hiperpigmentadas por necrosis coriorretiniana





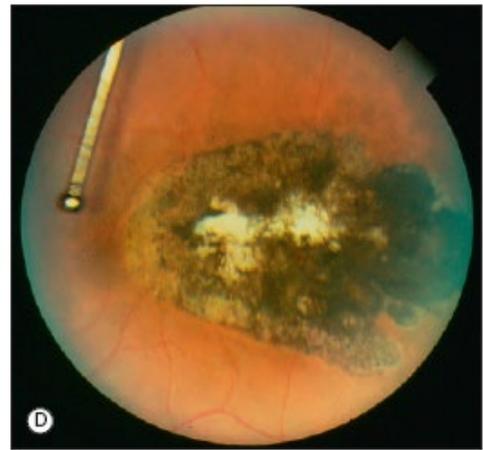
# Inflam. Coriorretinianas

**Lesión aguda**

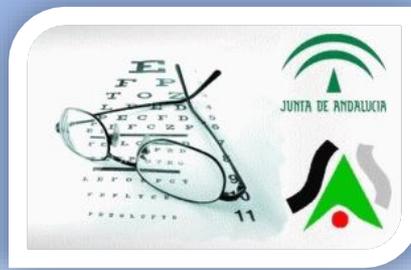


**Lesión cronificada**

**Reagudización tras rotura bradizoíto**



**Cronificación**



# Inflam. Coriorretinianas

## Toxoplasmosis

### • Tto clásico:

- Pyrimethamine: 75–100 mg loading dose given over 24 hours, followed by 25–50 mg daily for 4–6 weeks depending on clinical response
- Sulfadiazine: 2.0–4.0 g loading dose initially, followed by 1.0 g given 4 times daily for 4–6 weeks, depending on clinical response
- Prednisone: 40–60 mg daily for 2 to many weeks depending on clinical response; taper off before discontinuing pyrimethamine/sulfadiazine
- Folinic acid: 5.0 mg tablet, 2–3 times weekly during pyrimethamine therapy

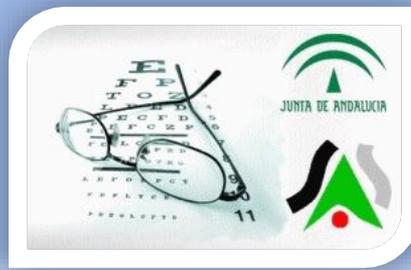
- **NO tiene CURA**
- Bradizoítos no mueren con tto. Se rompen y liberan taquizoítos que generar otro episodio → recurrencias variables (inmunodeprimido peor)
- Corticoides nunca solos



# Inflam. Coriorretinianas

## Toxoplasmosis

- **Otra pauta tto:** sulfametoxazol + trimetoprim
  - ✓ Mayor cumplimiento
  - ✓ Menores efectos adversos
  - ✓ Misma eficacia
  - ✓ **Pero!** Más reacciones alérgicas severas (alta vida media sulfametoxazol)



# Inflam. Coriorretinianas

## Herpes Simple

- **Tipo 1:** más frecuencia mucosa oral y ocular.
  - ✓ Predomina en adolescentes.
  - ✓ La infección 1ª entre 1 y 6 años y se puede manifestar en el aparato ocular como queratoconjuntivitis folicular
  - ✓ La 2ª es más grave, con queratitis y opacidades corneales en la adolescencia
- **Tipo 2:** más frecuencia tracto genital; infecta con frecuencia al neonato
  - ✓ A nivel ocular genera
    - Conjuntivitis
    - Queratitis
    - Úlceras
    - Coriorretinitis sal y pimienta!



# Inflam. Coriorretinianas

## Sífilis

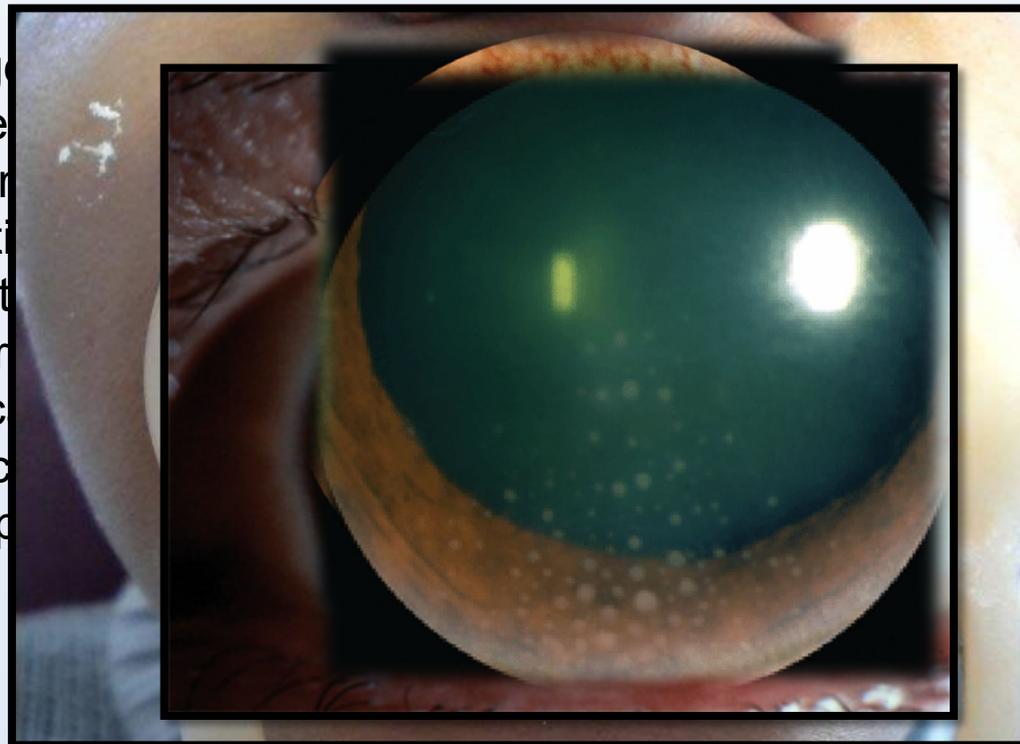
- Enf fundamentalmente de transmisión sexual
- Aumento prevalencia por aumento promiscuidad
- Más frec. entre parejas hombres
- En feto puede llevar al parto prematuro y/o a la muerte
- **Etiología:** espiroqueta → *Treponema Pallidum* (único reservorio: Humano)
- **Manifestaciones ocular:**
  - ✓ Muy variable
  - ✓ Gran imitadora
  - ✓ Aparece en cualquier estadio
  - ✓ **NO** existe signo patognomónico ocular
  - ✓ Afecta todas estructuras, bilateral



# Inflam. Coriorretinianas

## Sífilis

- Sífilis congénita
  - ✓ Manifestaciones oculares:
    - Periorbitarios
    - ✓ Puntiformes
    - ✓ Queratoparálisis
    - ✓ Sordera
    - ✓ Muescas
    - ✓ Alteraciones de la visión
- Profilaxis: penicilina



de cicatrices  
tadas

ctados



# Inflam. Coriorretinianas

## Sífilis

- **Diagnóstico:** sospecha clínica + pruebas (microscopía directa campo oscuro +/- serología +/- PCR)
- **Tratamiento:** penicilina G
  - ✓ Dosis, duración y vía administración depende estadio



# Inflam. Coriorretinianas

## Diagnóstico Diferencial

- Siempre que haya FO del EPR en sal y pimienta **PENSAR:**
  - ✓ RP
  - ✓ Toxoplasmosis
  - ✓ Herpes
  - ✓ Sífilis
  - ✓ Rubeola
  - ✓ Hemoglobinopatía



# Distrofias Retinianas

## Tipos

- Drusas retinianas
- D. en Patrón
- D. Viteliforme o de Best
- Enfermedad Stargardt



# Distrofias Retinianas

## Drusas retinianas

- Pequeños cúmulos amarillentos de lipofucsina en EPR
- En toda la retina, pero fundamentalmente polo posterior
- Signo de envejecimiento ocular PERO pueden tener un carácter familiar y presumiblemente hereditario
- No se considera propiamente una distrofia

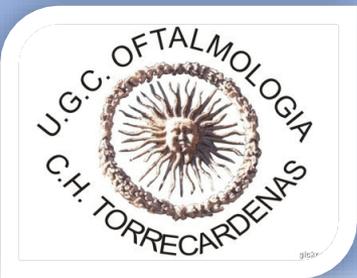




# Distrofias Retinianas

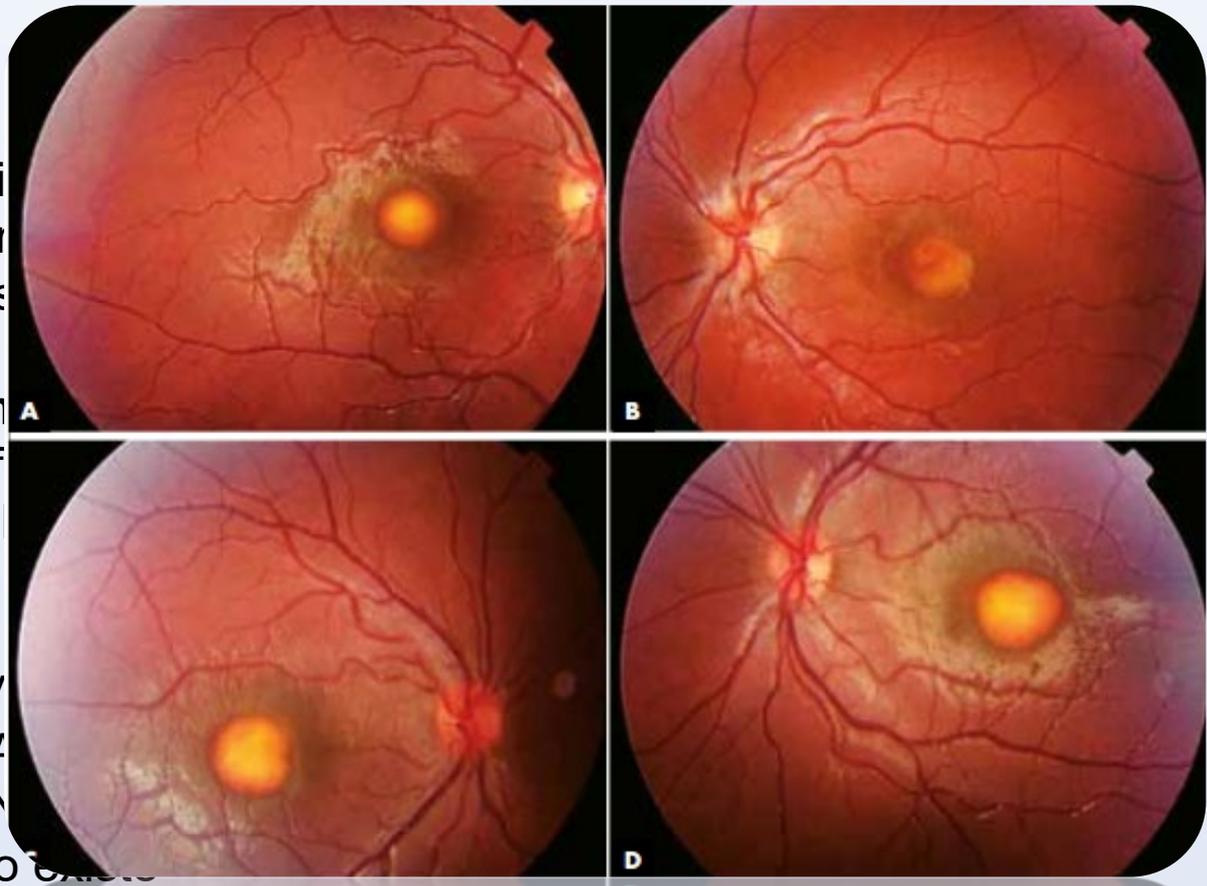
## D. En Patrón

- Presentan varios tipos, formas y herencias. En ellas predominan las pigmentaciones oscuras de la retina.



# Distrofias Retinianas

- Distrofia
- Conser
- Suele s
- Desde
- Transn
- FO. 4 f
- ✓ I.
- ✓ II.
- ✓ III
- ✓ IV
- EOG. A
- ERG. M
- Tto. No b

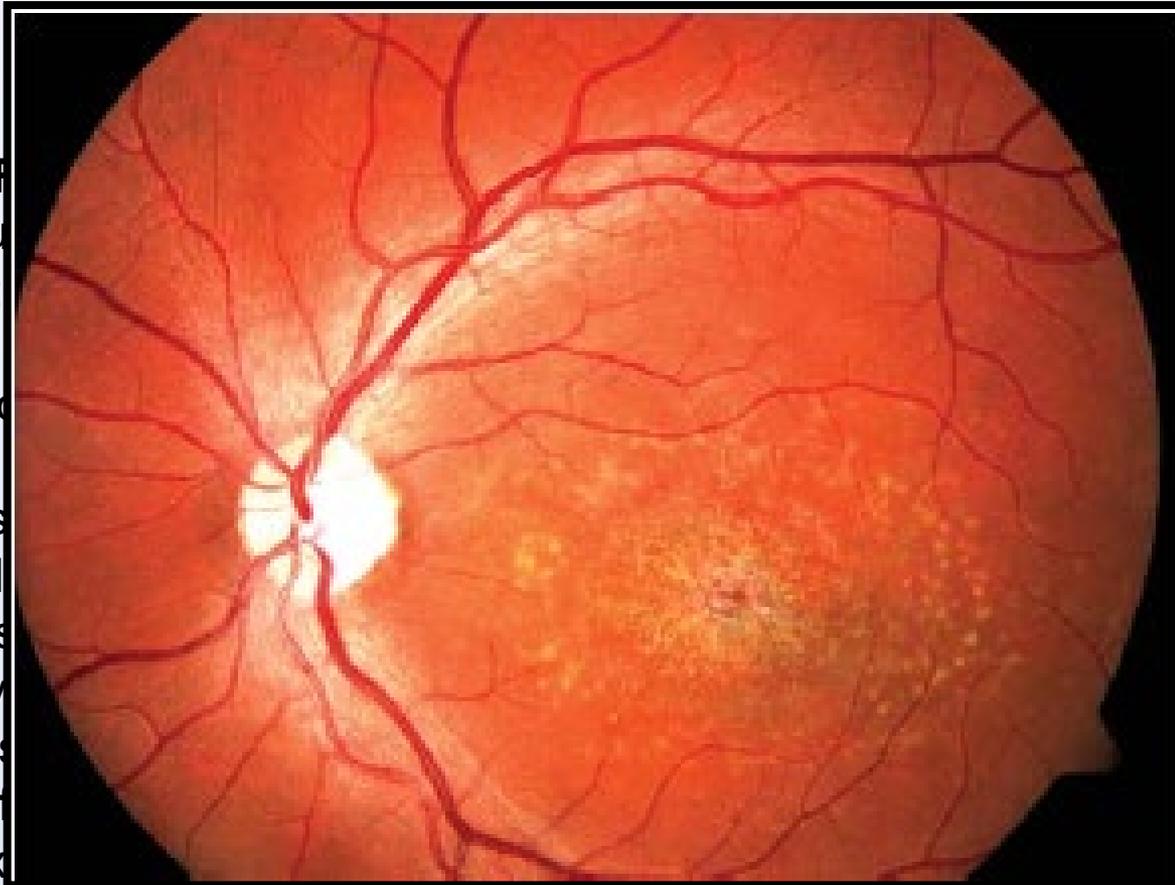


D  
D

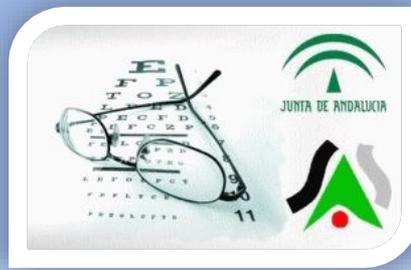


# Distrofias Retinianas

- **DEGENERACION**
  - ✓ Macul
- **Herencia:**
- Temprana
- Disminucio
- Conserva
- **FO.** pocas
  - Espol
  - Pecas
  - Son v
- manifes
- **Angiograf**
- **Tto:** no ex



a



# Enf. Fotorreceptores

- Enf hereditarias
- Bilaterales
- > frec bastón- cono:
  - ✓ Pérdida de visión periférica
  - ✓ Visión mala nocturna



# Enf. Fotorreceptres

## Retinosis Pigmentaria

- **Etiología:** Es hereditaria, afecta a personas de todas las razas y edades.
- **Aparición:** Se manifiesta entre los 10 y 30 años de edad.
- Bilateral
- Afectación bilateral
- Terror nocturno
- **FO.**
  - ✓ Papila pálida
  - ✓ Vasos finos
  - ✓ Espículas
  - ✓ Drusas



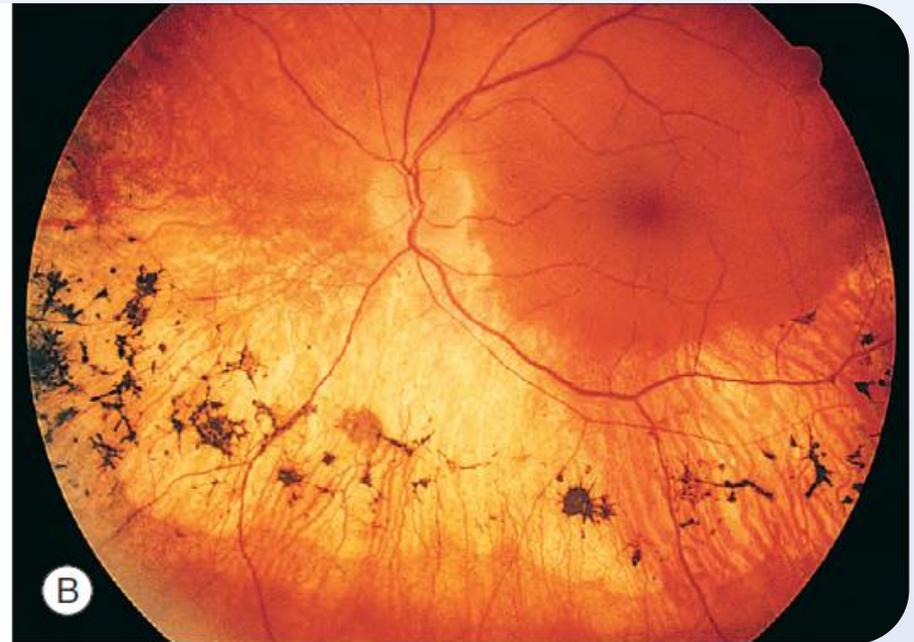
miliares

o siempre)



# Enf. Fotorreceptres

Retinosis Pigmentaria

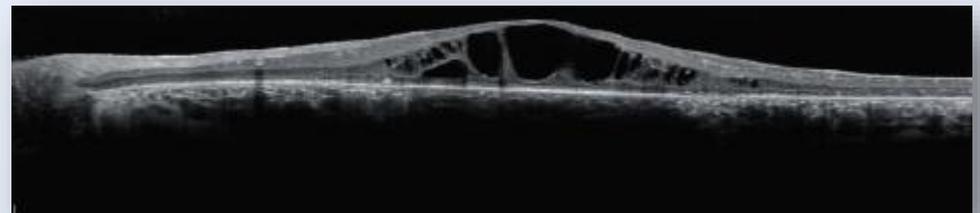
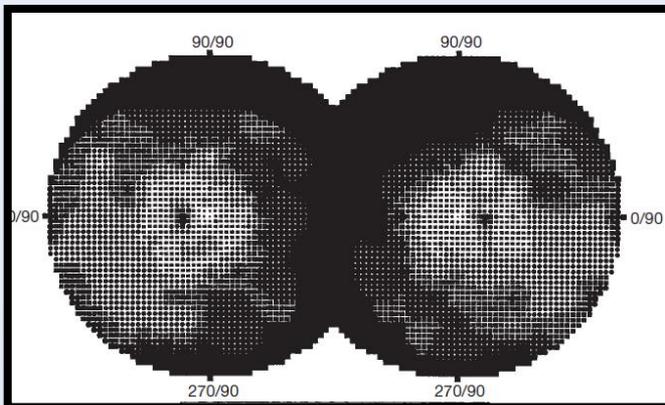




# Enf. Fotorreceptres

## Retinosis Pigmentaria

- **Revisiones controlar:**
  - ✓ Progresión enfermedad → CV (10-2 a medida progresa enf)
  - ✓ Catarata S.P. → BMC
  - ✓ Edema macular fisiopatología desconocida → OCT → tto no claro
- **Tto.** No existe





# Enf. Fotorreceptres

## Retinosis Pigmentaria

### •Síndromes Asociados:

- ✓ Sd. Usher (> frec.)
  - Pérdida de audición congénita
  - Tipo I más grave (habla no inteligible) y tipo II (habla inteligible)
- ✓ Sd. Bardet- Biedl
  - Obesidad
  - Extremidades distróficas (sindactilia, polidactilia, etc)
  - Enf. RENAL
- ✓ Sd. Laurence- Moon
- ✓ Sd. Refsum (acumulación de ácido fitánico)
  - Polineuropatía periférica
  - Ataxia



# Enf. Fotorreceptres

## Amaurosis Congénita Leber

- Distrofia congénita **MÁS GRAVE** de retina
- **Etiología:** AR, mutación al menos 16 genes distintos
- 1er año de vida
- **Clínica:**
  - ✓ Ceguera o pérdida AV importante
  - ✓ Nistagmus
  - ✓ Signo OCULODIGITAL → Enoftalmos, QC
- **FO.**
  - ✓ Normal
  - ✓ Coloboma macular
  - ✓ Retinopatía en sal y pimienta
  - ✓ Retinopatía numular
- **ERG.** Abolición completa !!



# Enf. Fotorreceptres

## Amaurosis Congénita Leber

- **Esquiascopia.** Tendencia hipermetropía
- 20% manif. Sistémicas:
  - ✓ Sordera
  - ✓ Retraso mental
  - ✓ Cardiomiopatía
  - ✓ Enf. Renal
- **Diagnóstico:** clínica + ERG
- **Tto.** No existe



# Enf. Fotorreceptres

## Amaurosis Congénita Leber

- 20% manif. Sistémicas:
  - Sordera
  - Retraso mental
  - Cardiomiopatía
  - Enf. Renal
- Tto. No existe



# Retinopatía Prematuro

¿Qué es?

***Enfermedad vasoproliferativa niños que aparece en niños inmaduros***

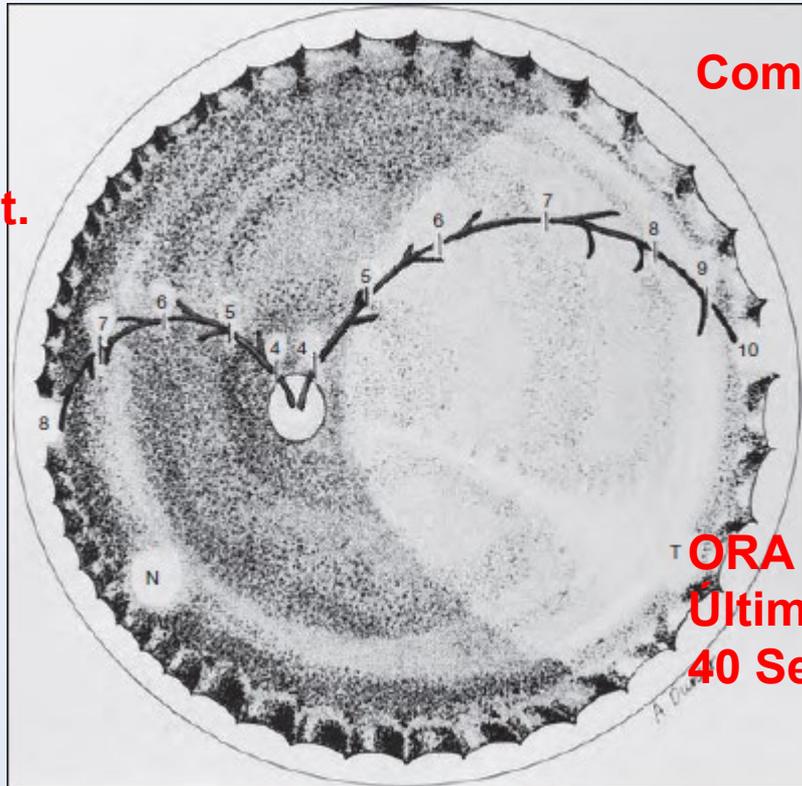
¿Por qué aparece?

Al nacer el niño, hay un desarrollo incompleto vascularización. Cuanto más prematuro el niño, más inmadura la retina. Como consecuencia de un conjunto de factores (importancia Oxigenoterapia) hay una inadecuada vascularización con la consecuente isquemia y aparición de vasos patológicos.



# Retinopatía Prematuro

Vascularización normal



Comienza 16 sem. gestación

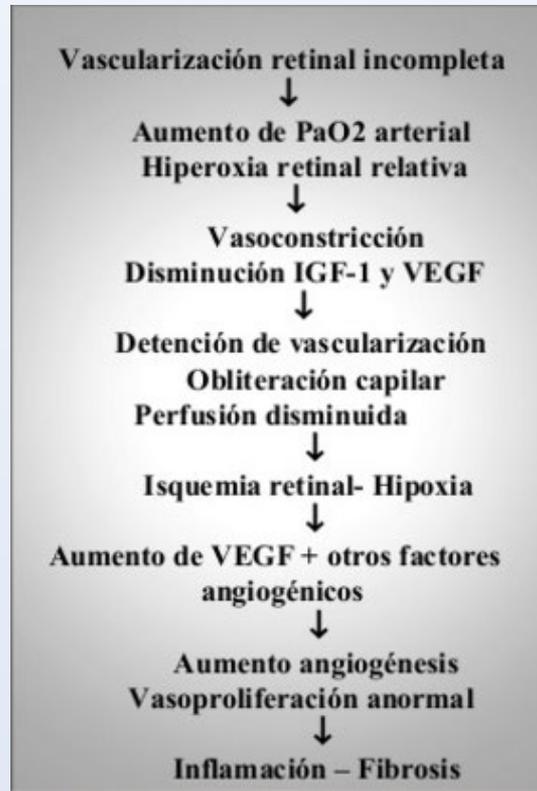
Finaliza 32 semanas gest.  
ORA SERRATA NASAL

ORA SERRATA TEMPORAL  
Última vascularizar  
40 Sem. Gest.



# Retinopatía Prematuro

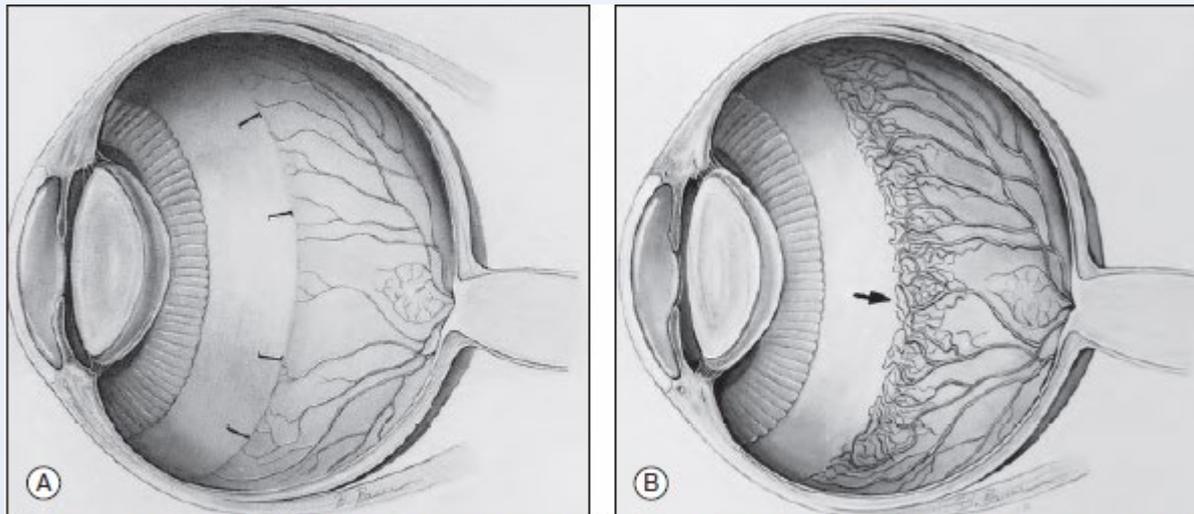
## Patogenia





# Retinopatía Prematuro

## Patogenia



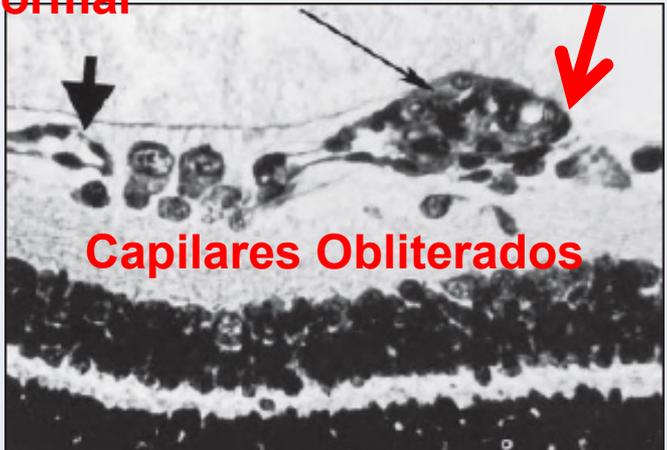
**Fig. 61.4** (A) Schematic diagram of vascular closure of the most anterior and immature retinal vascular bed (indicated by brackets) of a young kitten exposed to hyperoxia for a relatively short period. The posterior, more mature vessels are unaffected. (B) Three weeks after removal of the subject in A to ambient air, neovascularization has developed immediately posterior to the area of capillary closure (arrow). (Panel B reproduced with permission from Patz A. Oxygen studies in retrolental fibroplasia. IV. Clinical and experimental observations. *Am J Ophthalmol* 1954;38:291.)



# Retinopatía Prematuro

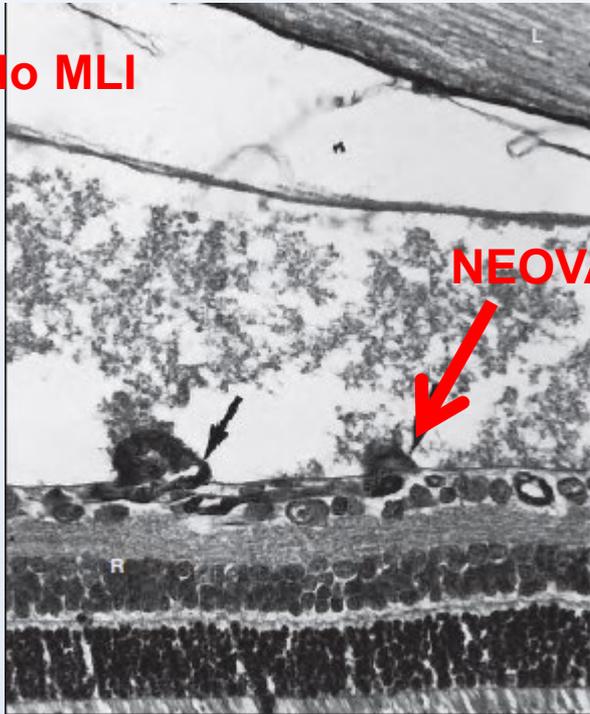
Patogenia

Capilar Normal



Capilares Obliterados

Endotelio atravesando MLI



NEOVASOS



# Retinopatía Prematuro

Factores Implicados

**Ductus persistente**

**Transfusiones**

**Prematuridad**

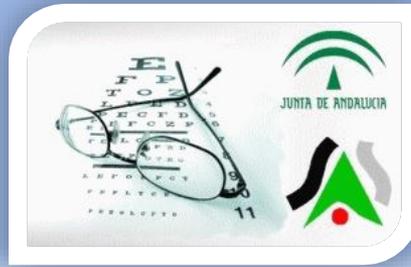
**Oxígeno**

**Bajo peso**

**Sd. Distrés Resp.**

**Sepsis**

**Anemia**



# Retinopatía Prematuro

¿Qué es?

Importancia:

No solo **Concentración** (no se ha establecido una dosis)  
También **Duración Exposición!**

Hiperoxia

**Disminución VEGF**

**Obliteración vasos sanguíneos**

**Detención del crecimiento vascular**



# Retinopatía Prematuro

## Clasificación Internacional

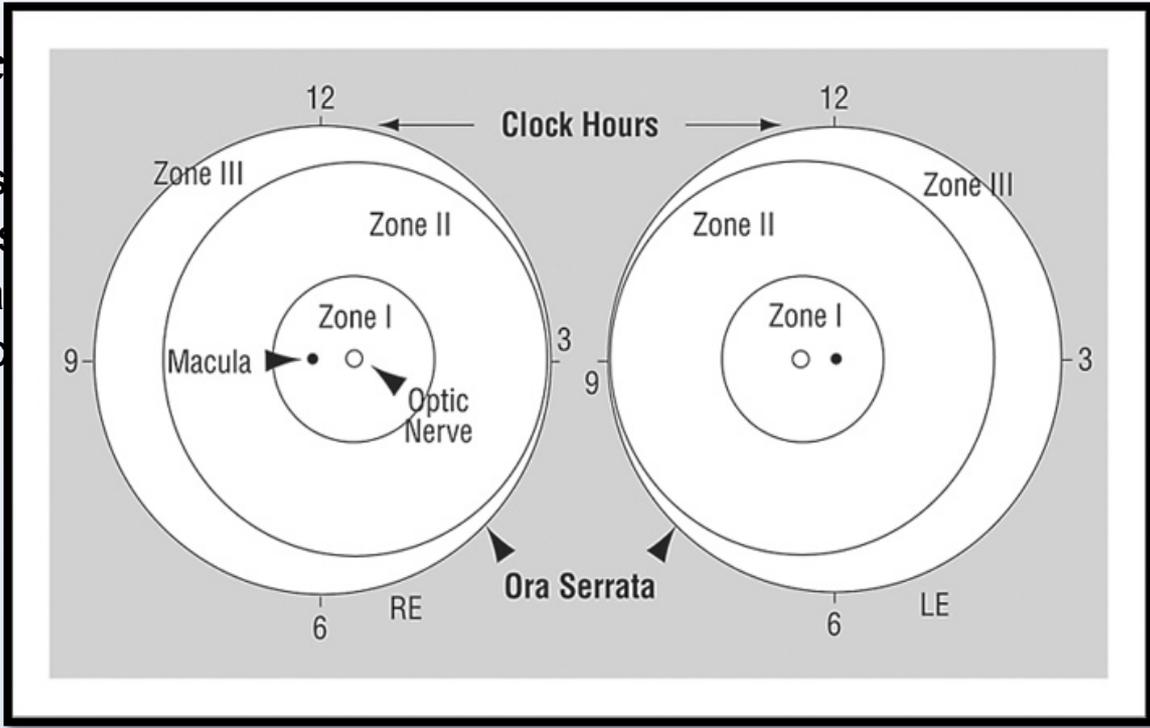
**Localización**

**Zona I:** es

**Zona II:** es

serrata na

**Zona III:** o



mácula.

la ora

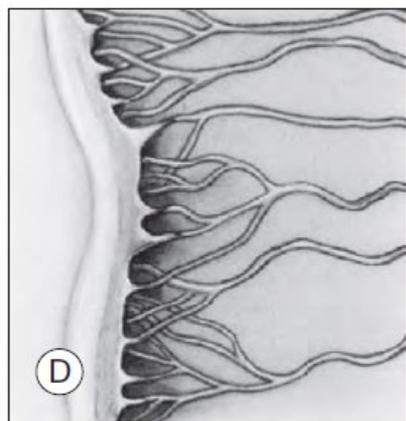
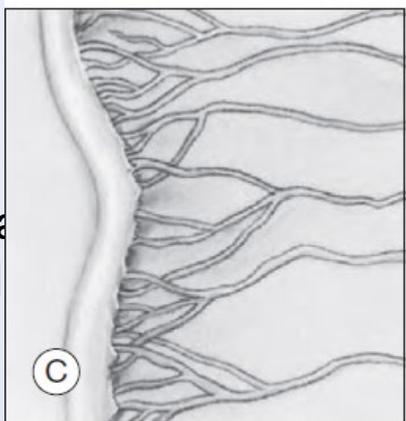
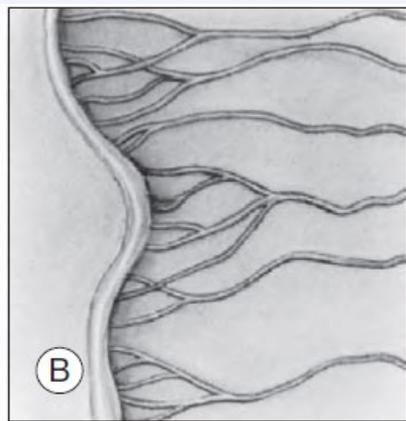
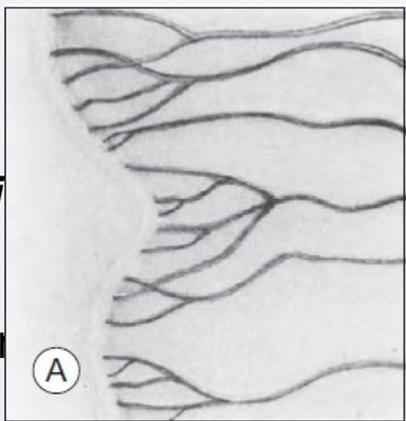


# Retinopatía Prematuro

## Momento Evolutivo

- Grado 1:** línea de avascularización
- Grado 2:** engrosamiento de la retina sobre elevada con cresta
- Grado 3:** aparece la cresta
- Grado 4:** aparece la retina proliferante
- Grado 5:** aparece la retina proliferante

\* **Enf. PLUS:** dilatación de los vasos  
 • Enfermedad



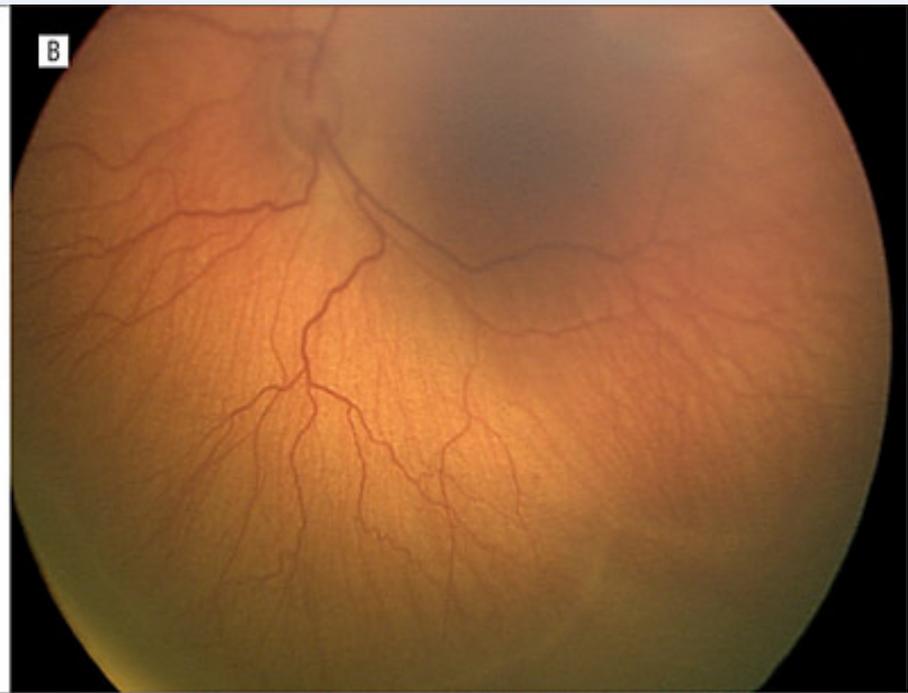
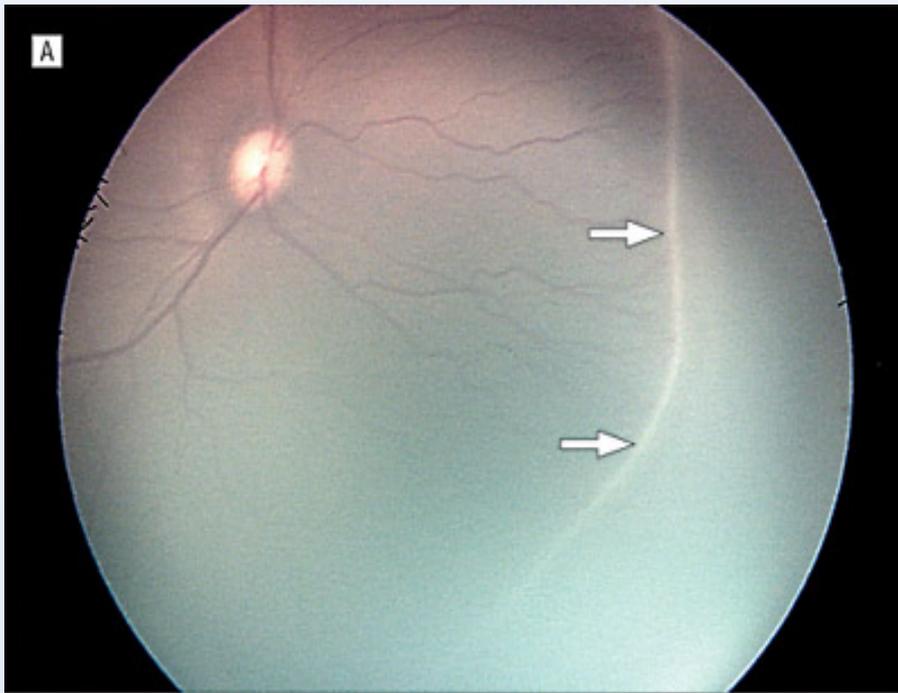
avascular.  
 rece

liniana a partir de



# Retinopatía Prematuro

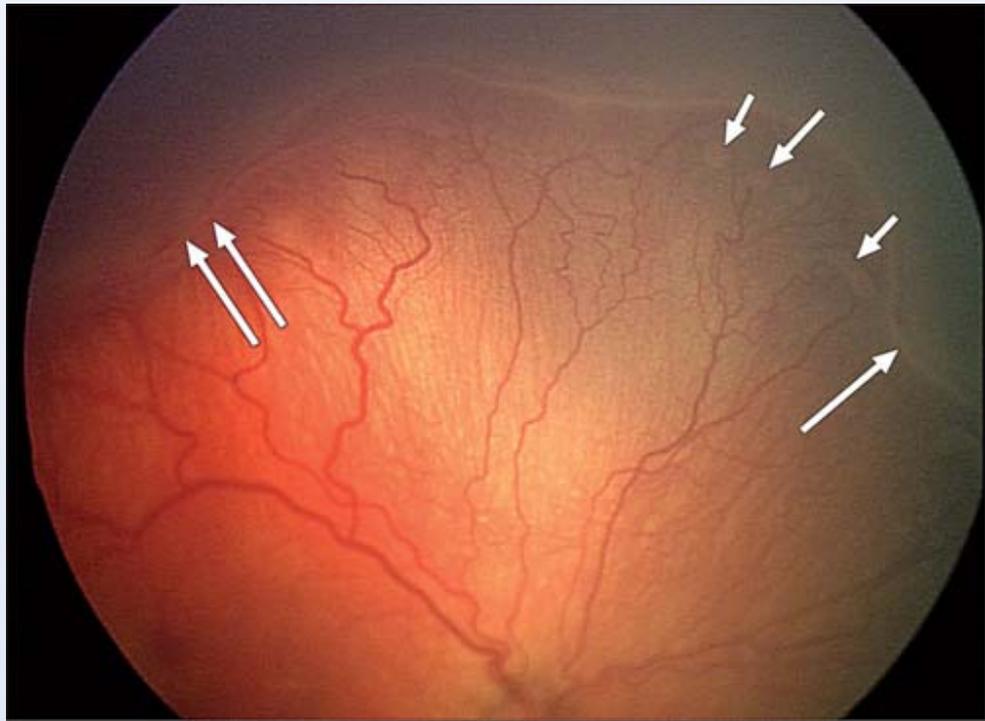
ROP I

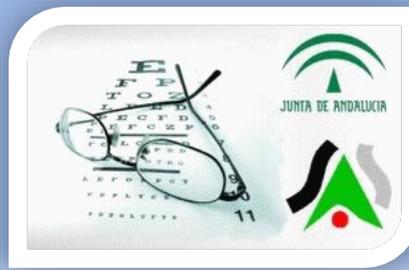




# Retinopatía Prematuro

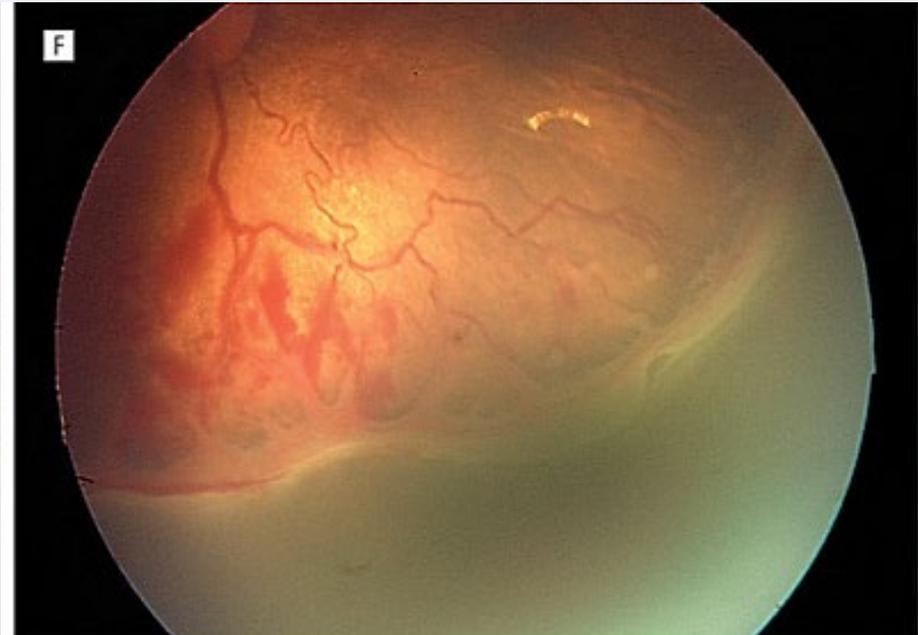
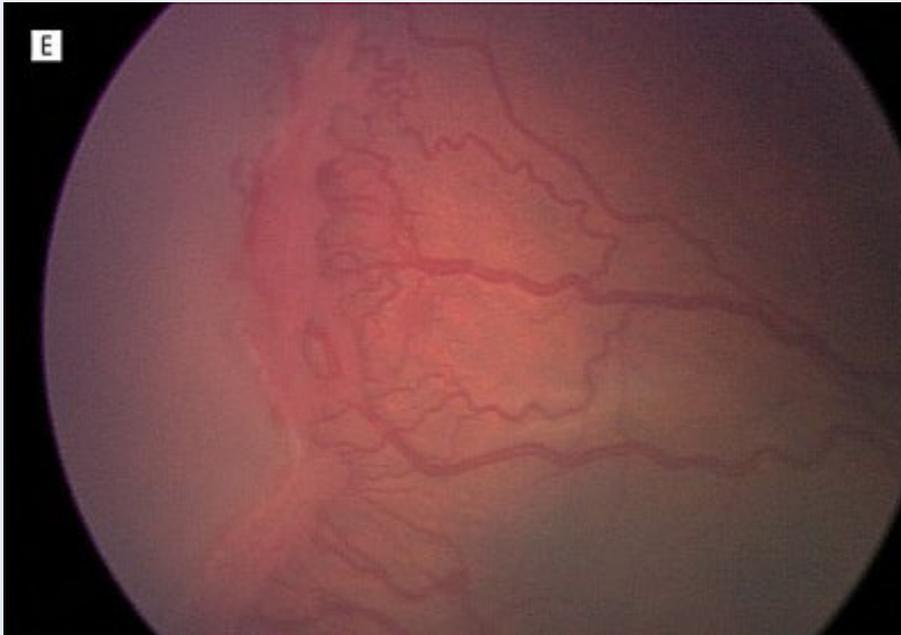
ROP II

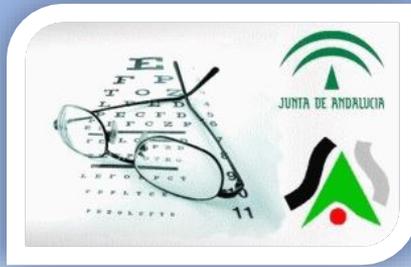




# Retinopatía Prematuro

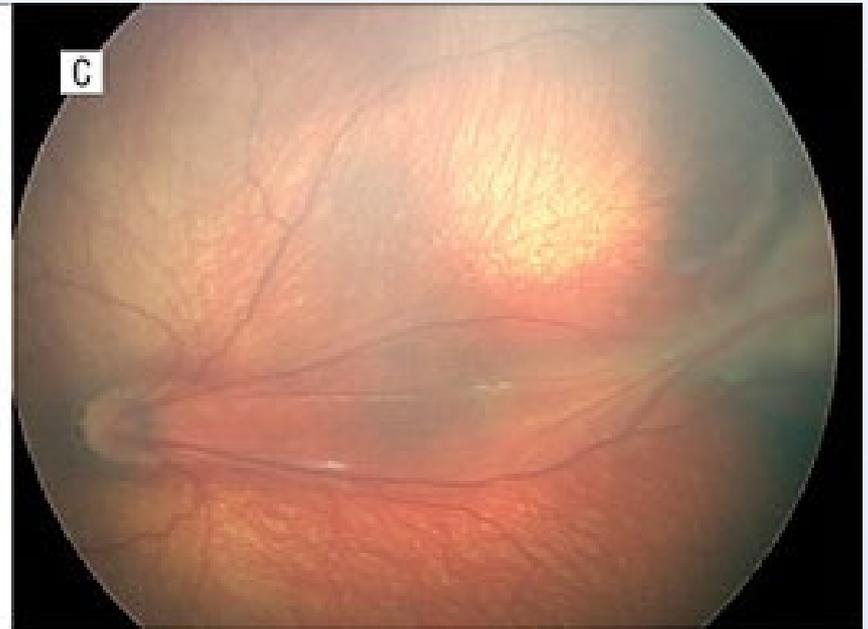
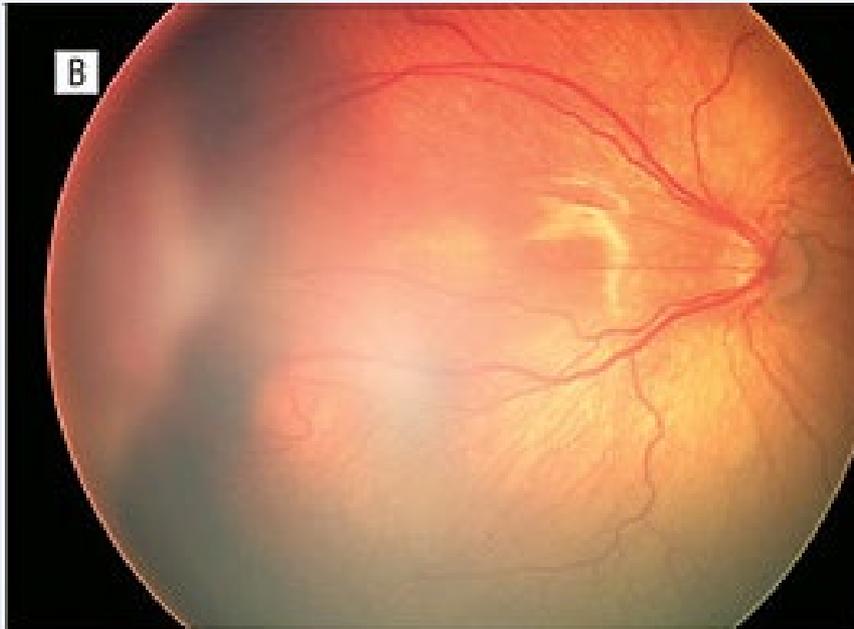
ROP III





# Retinopatía Prematuro

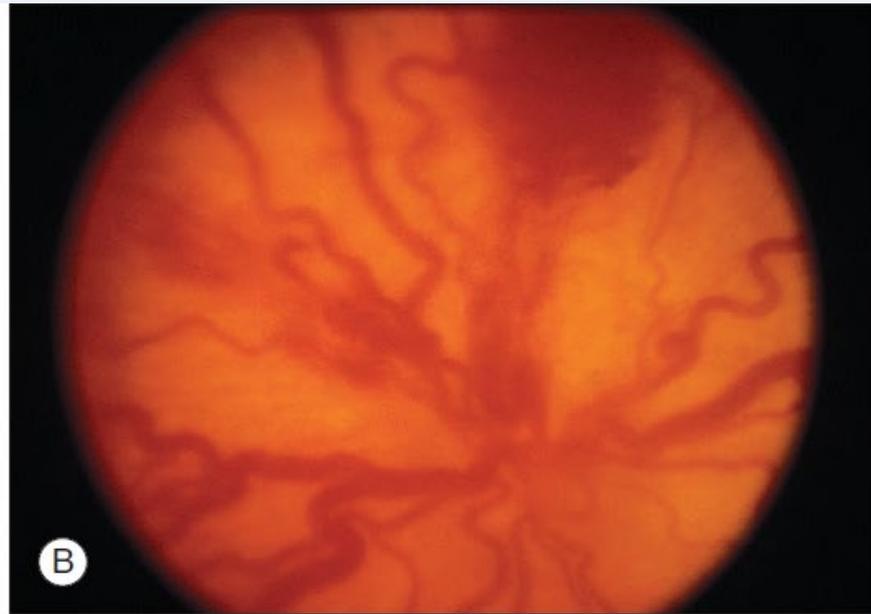
ROP IV

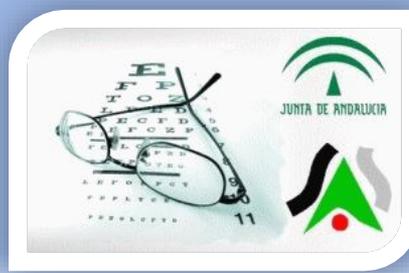




# Retinopatía Prematuro

ROP PLUS





# Retinopatía Prematuro

¿ Qué niños deben ser sometidos a screening?

- Peso inferior a 1500 gr
- Edad gestacional menor o igual 30 semanas
- Niños de más de 1500 gr o más 30 semanas, con dificultad:
  - Sepsis
  - Ventilación más de 96 horas
  - Uso antibioticos más de 14 días
  - Más de 7 transfusiones
  - Vía central



# Retinopatía Prematuro

¿Cuándo deber ser examinados?

Edad gestacional al nacimiento (semanas)	Edad en el momento del examen inicial	
	Postmenstrual	Cronológica
22.....	31.....	9
23.....	31.....	8
24.....	31.....	7
25.....	31.....	6
26.....	31.....	5
27.....	31.....	4
28.....	32.....	4
29.....	33.....	4
30.....	34.....	4
31.....	35.....	4
32.....	36.....	4



# Retinopatía Prematuro

¿ Cada cuánto deben ser examinados?

## Zona I:

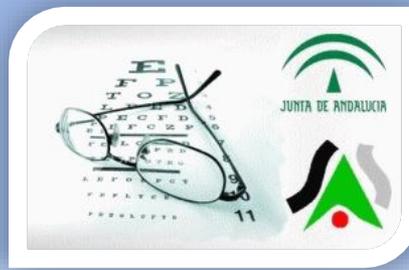
- vascularización incompleta: 1-2 semanas
- grado 1: 1 semana o menos (con plus, tratamiento)
- grado 2: 1 semana o menos (con plus, tratamiento)
- grado 3: tratamiento (con o sin plus)

## Zona II:

- vascularización incompleta: 2-3 semanas
- grado 1: 2 semanas
- grado 2: 1-2 semanas (con plus, tratamiento)
- grado 3: 1 semana (con plus, tratamiento)
- ROP en regresión: 2 semanas

## Zona III

- grado 1: 2-3 semanas
- grado 2: 2-3 semanas
- grado 3 (no se considera porque es muy raro)
- ROP en regresión: 2-3 semanas



# Retinopatía Prematuro

## Indicaciones de Tratamiento

**Zona I:** ROP en cualquier estadio con enfermedad plus

**Zona I:** ROP estadio 3 sin enfermedad plus

**Zona II:** ROP estadio 2 o 3 con enfermedad plus

\* La enfermedad plus en este modelo requiere al menos 2 cuadrantes o dilatación y tortuosidad de los vasos retinianos del polo posterior.

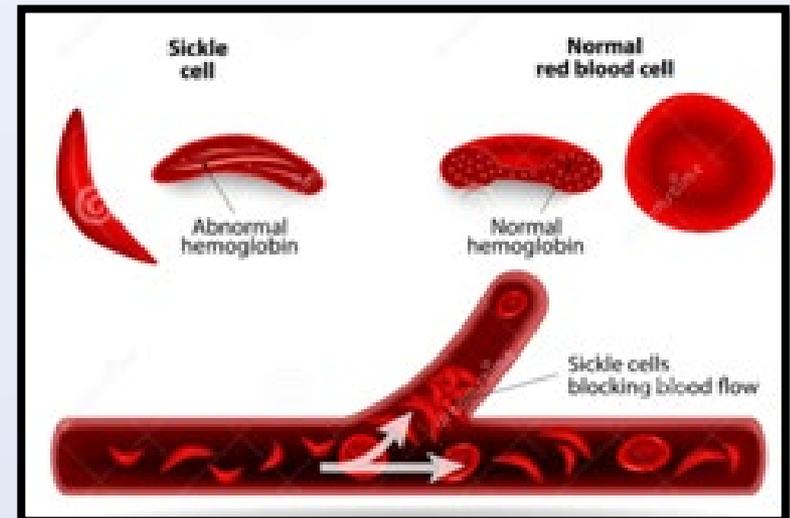
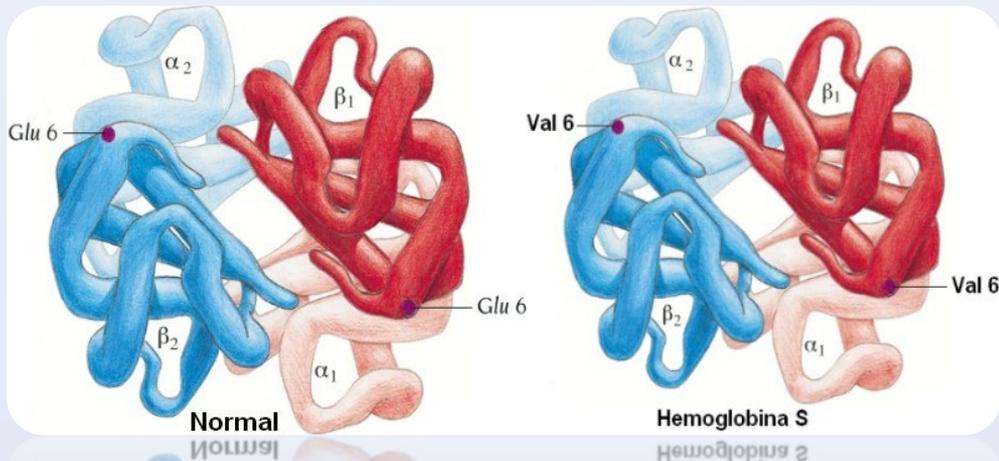
***Una vez diagnosticados el tratamiento se realizará antes de las 72 horas.***

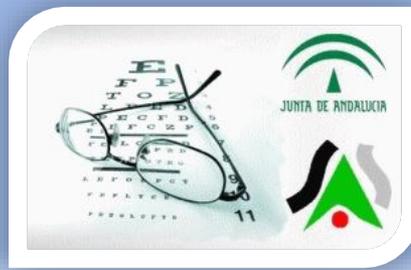


# Hemoglobinopatía

## Anemia Falciforme

- **Etiología:** Transtorno hemoglobina AR, no 2 cadenas B, Hb SS o HbSC
  - ✓ Rasgo Falciforme: AD → > protección frente malaria, menor en condiciones hipoxia
- Aumento esperanza vida → Aumento complicaciones





# Hemoglobinopatía

## Anemia Falciforme

- **Manifestaciones oculares:**

- *Sd. Compresión Orbitaria* – raro
  - edema palpebral
  - fiebre
  - dolor
  - diplopia, restricción MOE
  - Neuropatía compresiva
  - Tto. Sintomático + Abs + corticoides
- “*Signo Conjuntival*” → capilares forma COMA conj bulbar inf.
- *Atrofia Segmentaria Iris 2ª* necrosis → neovascularización iris → *glaucoma neovascular* → nunca tto con inhib. AC aumenta acidosis. Tto con O<sub>2</sub>, paracentesis, act. Plasminógeno tisular



# Hemoglobinopatía

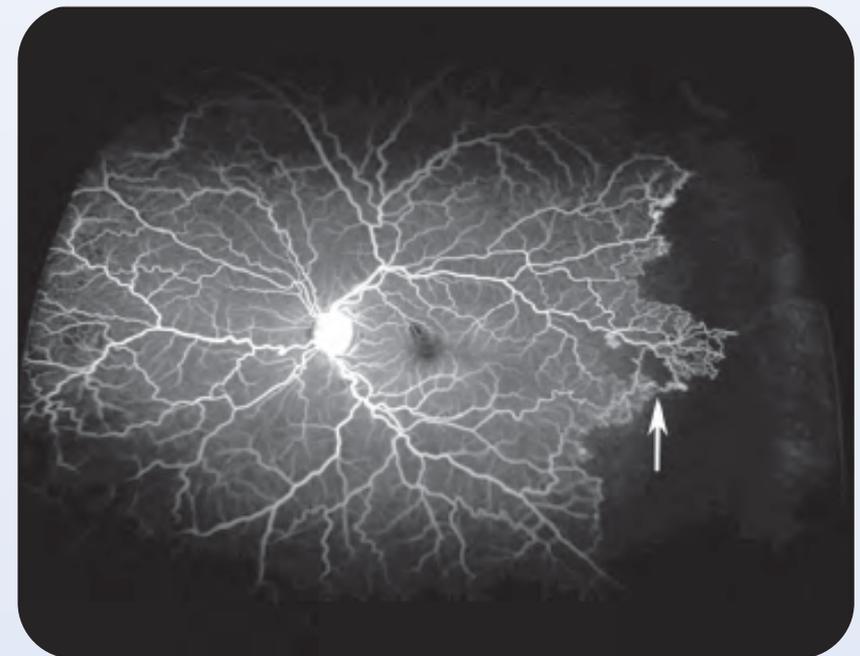
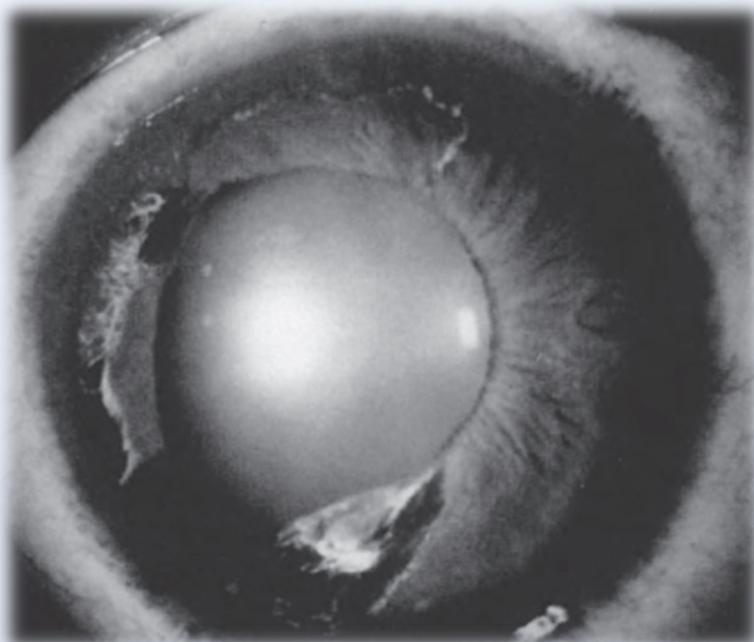
## Anemia Falciforme

- **Manifestaciones oculares:**
  - *Isquemia periférica* – neovascularización – hemovítrea
    - Blanqueamiento retina periférica 93% HbSS
  - *NO*: dilatación capilares 2º obstrucciones visibles
  - Estrías angioides (roturas memb Bruch) 1-2% casos
  - “Quemaduras solares”
  - Hemorragias salmón
  - Tortuosidad vascular
  - ...



# Hemoglobinopatía

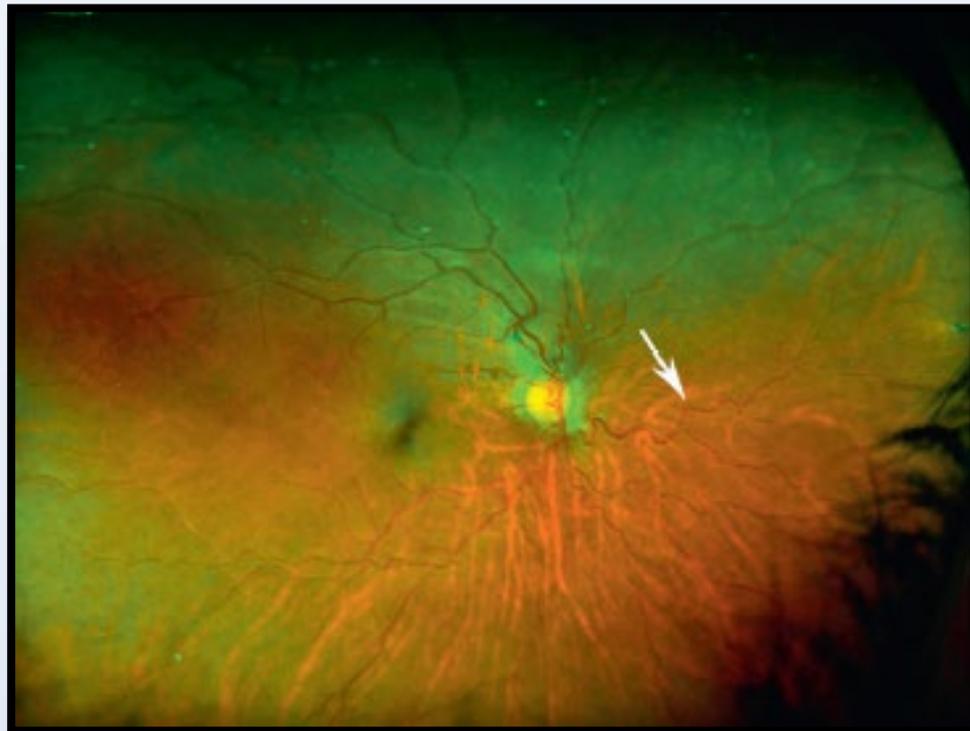
Anemia Falciforme





# Hemoglobinopatía

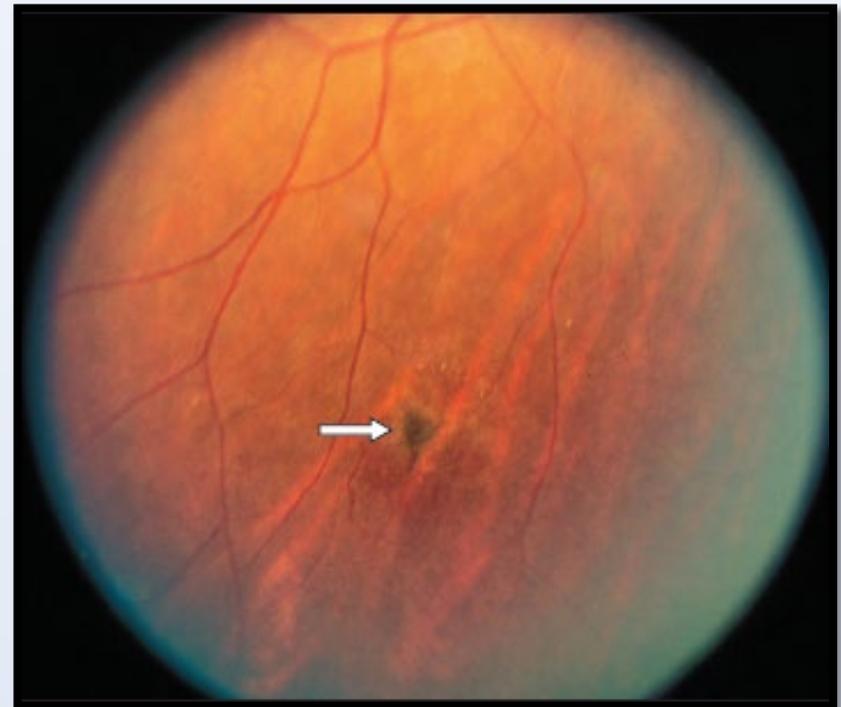
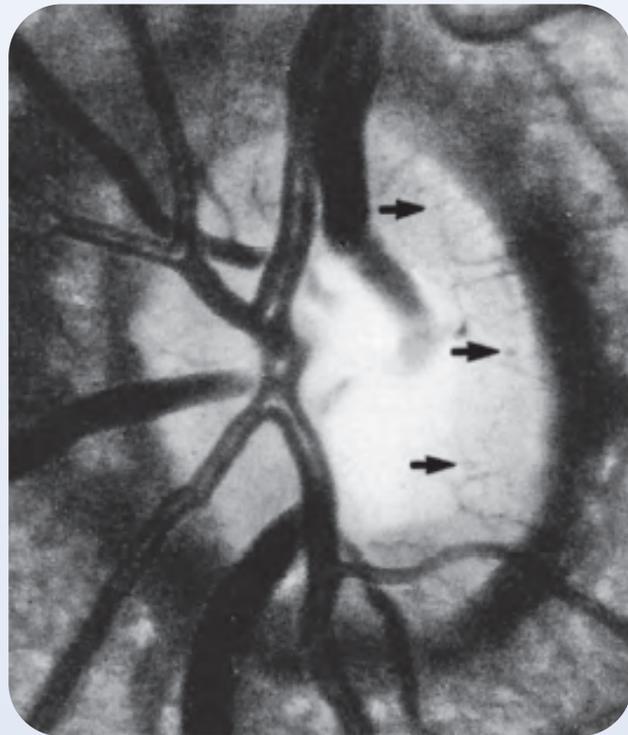
Anemia Falciforme

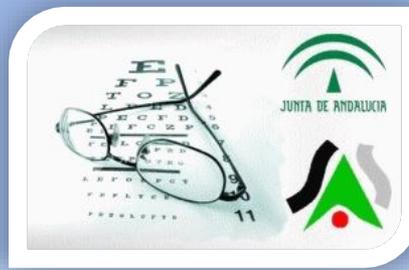




# Hemoglobinopatía

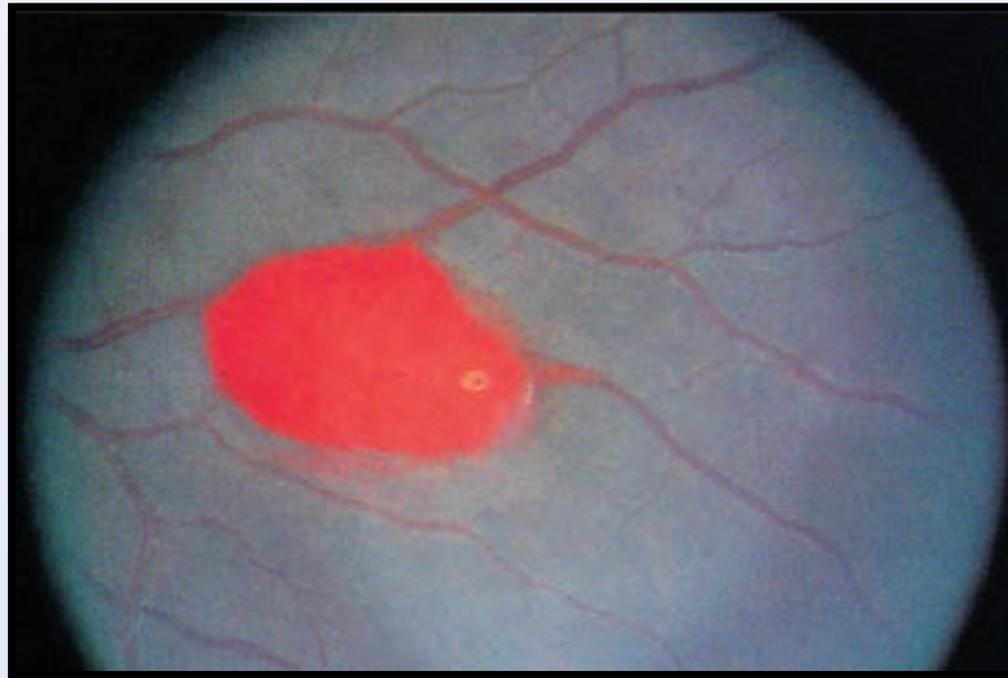
Anemia Falciforme





# Hemoglobinopatía

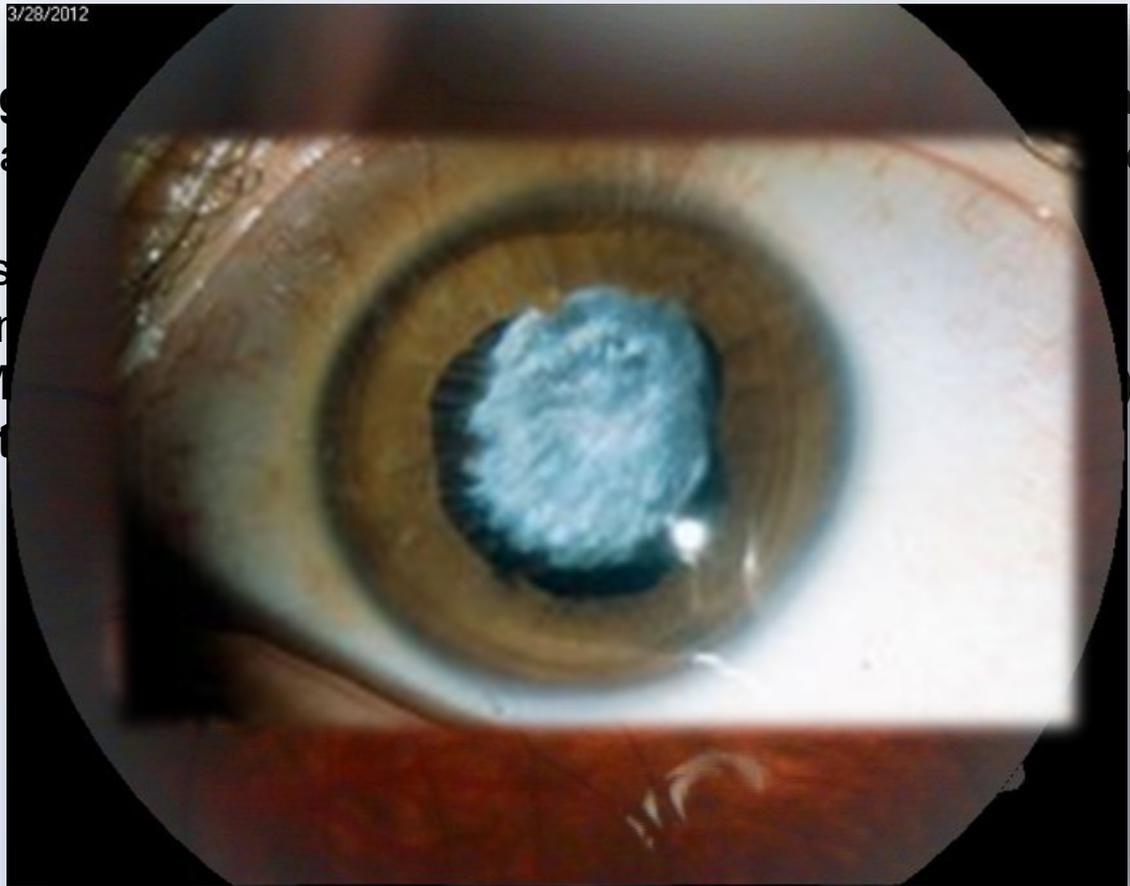
Anemia Falciforme





# Vitreo Fetal Persistente

- **Fisiopatología**
- ✓ Nueva
- Unilateral
- Tallo fibroso
- En ocasiones
- **Asocia:** M
- **Tratamiento**



hialoidea.  
OS



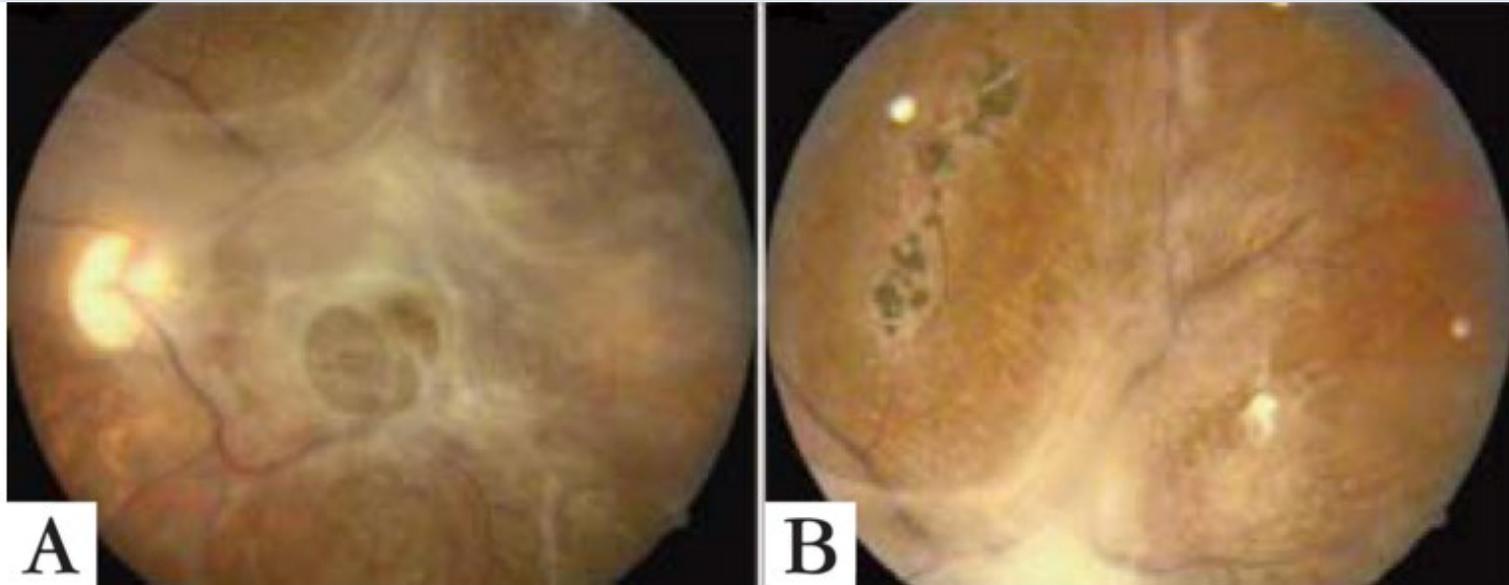
# Incontinentia Pigmenti

- **Herencia:** Ligado a X
  - ✓ Mutación gen NEMO, Xq28
    - Proteína regula NF-kB, aumenta sensibilidad señales apoptóticas
- **Alteraciones:**
  - ✓ Dermatológicas
  - ✓ Oculares
  - ✓ Dentarias
  - ✓ SNC
- **FO.**
  - ✓ Isquemia periférica y central
  - ✓ Neovascularización
  - ✓ Hemovítreo
  - ✓ Dr traccional
- **Dx Diferencial:** ROP, VEF, Norrie, Anemia Falciforme

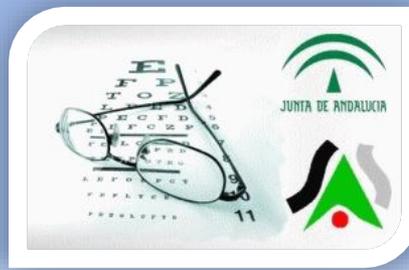




# Incontinentia Pigmenti



**FIGURE 7** Fundoscopy showing (a) extensive formation of fibrous tissue at the posterior pole with flat retinal detachment and alterations in the vascular path. Vascular attenuation is seen with arterial narrowing. Pallor of the papilla, and (b) alterations of the retinal pigment epithelium. There is a diffuse mottled aspect, caused by clusters of rarefied pigments. Above the papilla, there is an area of retinal pigment hypertrophy



# VRFE y Enf. Norrie

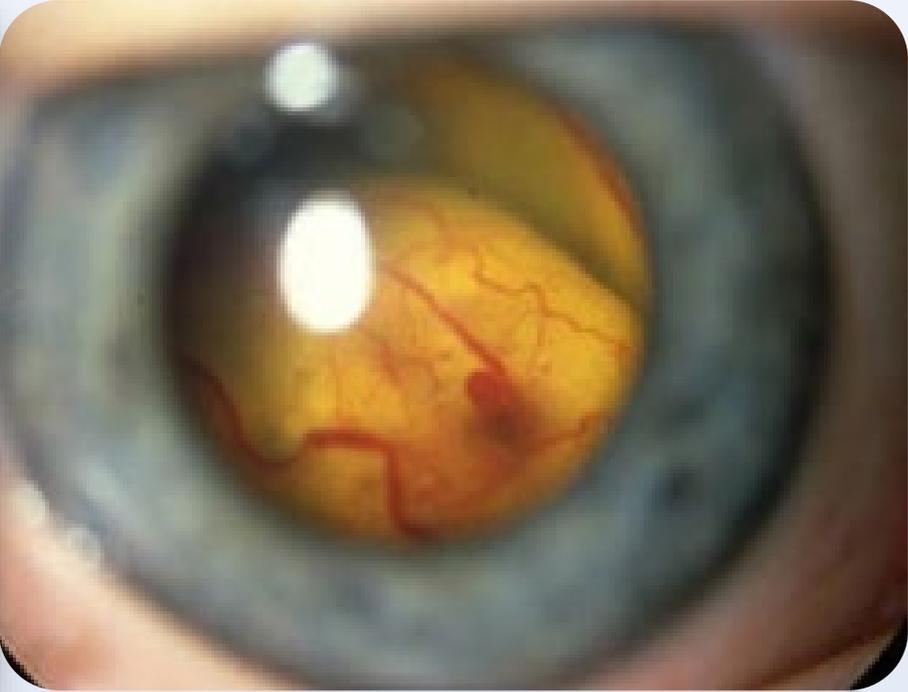
- **Etiología:** mutaciones alteran vía “Wnt”
  - ✓VRFE mutación FZD4
  - ✓Norrie mutación NDP (+ sordera + retraso mental)
- \* en estudio estos mismos genes están implicados desarrollo ROP agresiva
- **FO.**
  - ✓Isquemia periférica
  - ✓Neovascularización
  - ✓Hemovítreo
  - ✓DR traccional
- **Dx Diferencial:** ROP, VFP, Incontinentia Pigmenti, HbS...
- **Tratamiento:** observación, láser, vitrectomía

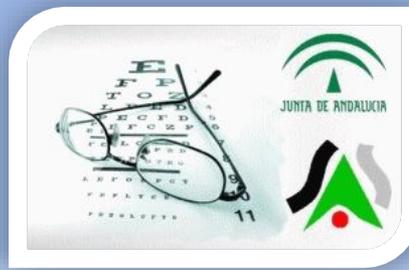


# Enf. Coats



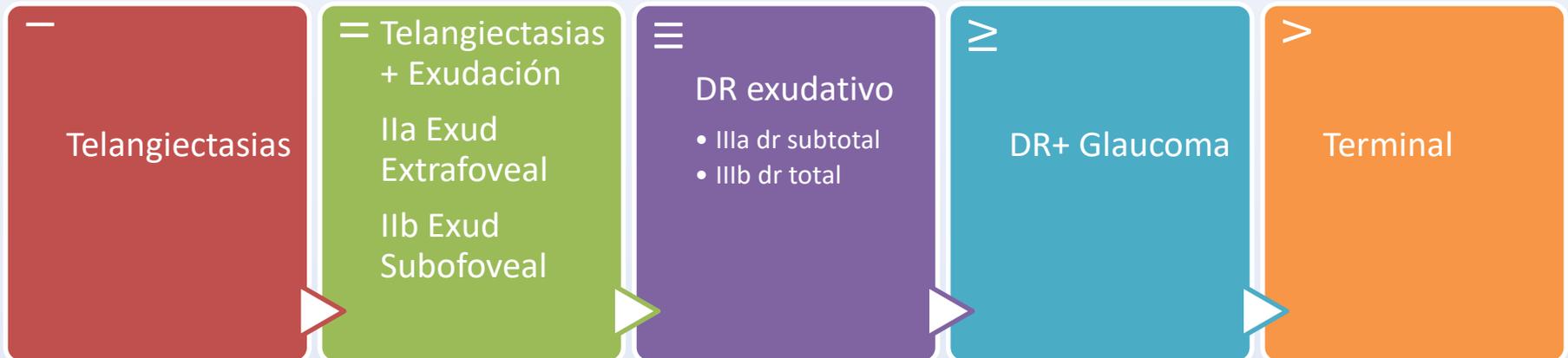
d  
n  
v  
ct





# Enf. Coats

## •Clasificación



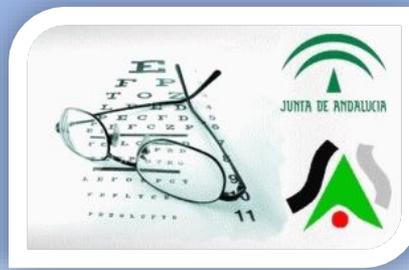


# Tumores

## Hipertrofia Congénita EPR

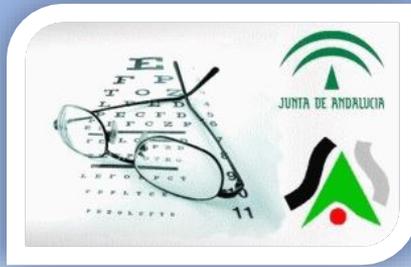
- Frecuente
- **FO.**
  - ✓ área pigmentada o despigmentada
  - ✓ solitaria o multifocal
  - ✓ como “huella de oso”, bordes bien definidos.
- Transformación maligna infrecuente
- Puede ir asociado a otros síndromes





# Facomatosis

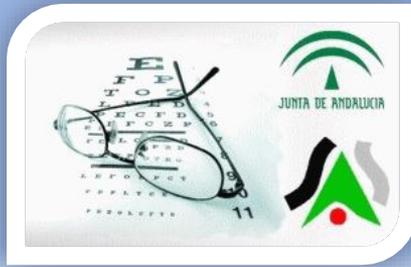
- Proliferación anormal de tejidos
  - ✓ Derivados de estructuras del ectodermo:
    - Neurofibromatosis
    - Esclerosis tuberosa
  - ✓ Derivados de estructuras del mesodermo:
    - Von-Hippel-Lindau
    - Sturge-Weber
    - Ataxia telangiectasia
    - Síndrome de Wyburn-Mason



# Facomatosis

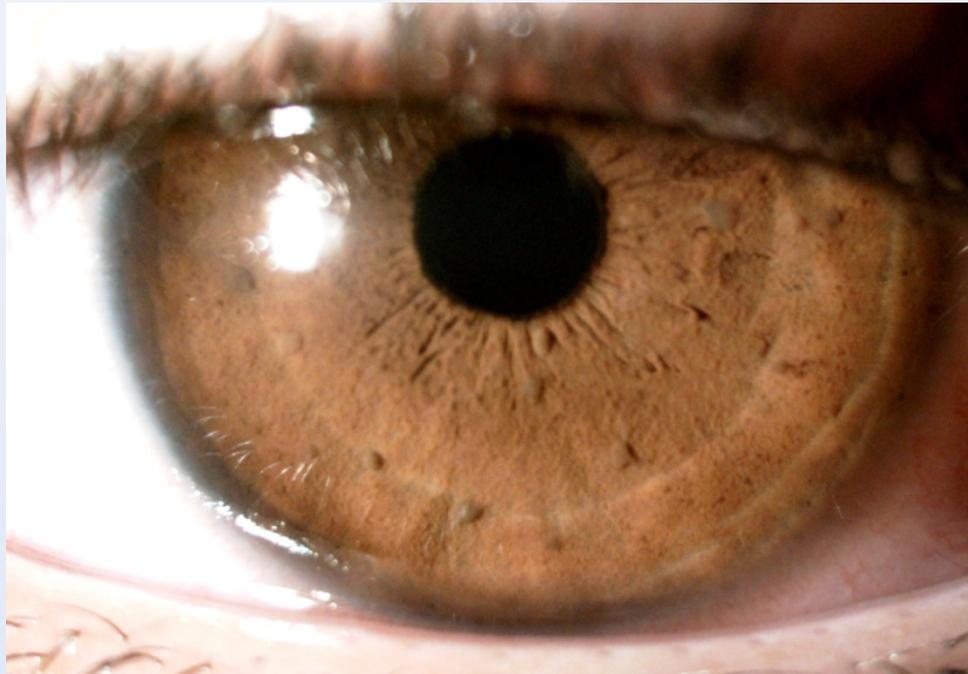
Neurofibromatosis





# Facomatosis

Neurofibromatosis





# Facomatosis

Neurofibromatosis



Dr. Arteaga



# Facomatosis

Neurofibromatosis





# Facomatosis

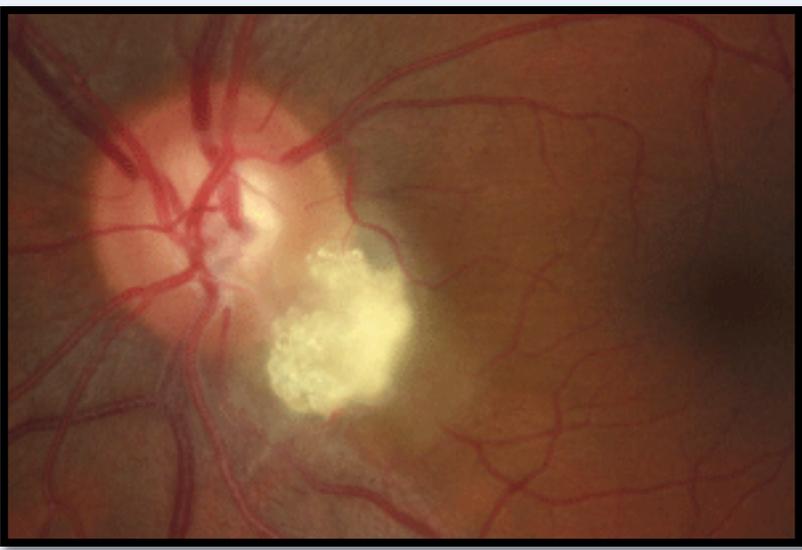
Esclerosis Tuberosa





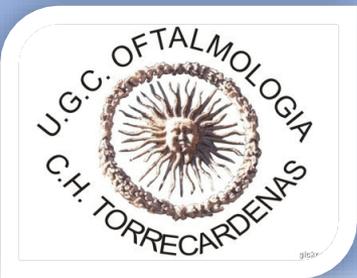
# Facomatosis

Esclerosis Tuberosa



y retina  
nan e  
ubretin





# Facomatosis

Sturge- Weber

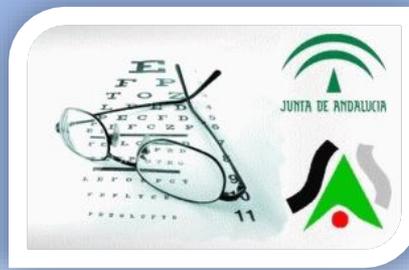




# Facomatosis

Sturge- Weber





# Facomatosis

## Sturge- Weber

- FO. Hamartomas N.O. sobretodo y retina
- Tumores benignos:
  - ✓endofiticos (lo > frec, se originan en capas de fibras nerviosas)
  - ✓un caso descrito exofítico (subretiniano)
- Pueden crecer y/o regresar

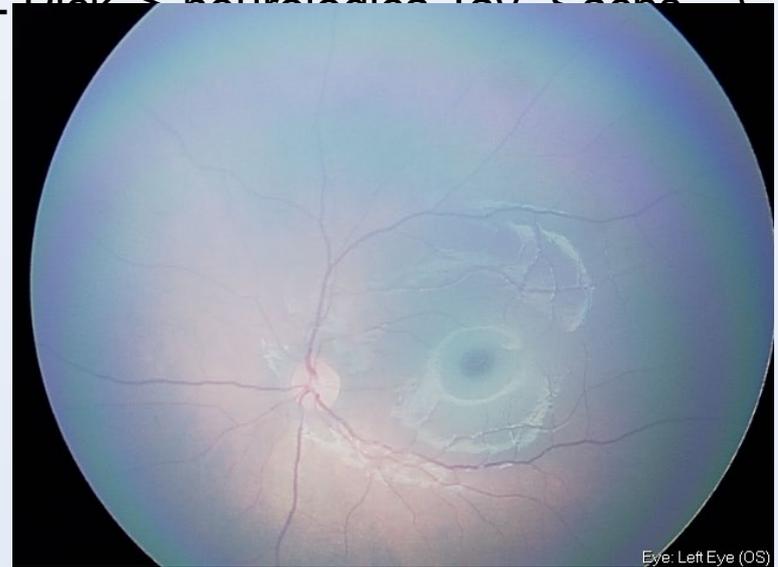


# Esfingolipidosis

- Alteraciones almacenamiento o transporte colesterol
- **FO.** Mancha rojo cereza bilateral
- Dx: FO + clinica (s. digestivo Niemann-Pick > neurólicas Tay-Sachs...)



Eye: Right Eye (OD)



Eye: Left Eye (OS)



**¡Muchas Gracias!**