

# REPORTE DE DOS CASOS DE MALFORMACIONES CONGENITAS ASOCIADAS CON CRIPTOFTALMOS

Ligia González Cordero\*

Diego Guillén Colombari\*\*

Patricia Fallas Fallas\*\*\*

## INTRODUCCION

La malformación congénita de criptoftalmos es poco frecuente y se le ha postulado una probable etiología genética autosómica recesiva o bien heterogénea. En 1872, Zehender y Manz sugirieron el término de criptoftalmos para esta entidad que representa fusión congénita de los párpados, ausencia de abertura palpebral, produciéndose un "ojo escondido". Puede ser uni o bilateral. En la literatura, se han reportado casos que tienen asociadas anomalías del desarrollo del globo ocular y del conducto lacrimal (1,2). Pero en otros casos no han estado presentes anomalías oculares (3). Se han descrito además, asociadas malformaciones en otros sistemas, tales como: alteraciones en orejas, nariz, implantación anormal del cabello, paladar hendido, labio leporino, dientes malformados, atresia de laringe, encefalocle, anomalías del tracto urogenital, atresia anal, y sindactilia parcial o total (1,2,3,4).

## MATERIAL Y METODOS:

Se revisa expediente materno y protocolo de autopsia de gemelos masculinos nacidos en el Hospital México, San José, Costa Rica y autopsiados en el Servicio de Patología del mismo Hospital.

## REPORTE DE CASOS

### Historia:

Gemelos masculinos hijos de madre de 27 años, residente en Alajuela, oficios domésticos, gesta 4 para 2 abortos 1, con dos hijos vivos sin malformaciones. Tuvo control prenatal. Cursaba la semana 33 de gestación cuando inició sangrado transvaginal, por lo que fue referida del Hospital de Alajuela al Hospital México. En el examen físico de ingreso a este Centro, se anota altura uterina de 31 cm., frecuencia cardíaca fetal de 144 por minuto. Por ultrasonido se determinan dos productos de aproximadamente 29 semanas, por lo que se trata a la paciente con reposo, útero-inhíbitores y esteroides.

Al tercer día se anota en franca labor de parto, bolsa rota, un producto pélvico con extremidad en vagina por lo que se le practica cesárea de emergencia. Nacen productos masculinos, el primero pélvico de 1440 gramos, talla 37,5 cm., perímetro cefálico de 29 cm., con Appgar de 2 y 1 declarándose fallecido a los 10 minutos. El segundo producto de 1430 gramos, talla 40 cm., circunferencia cefálica de 26,7 cm., con Appgar de 2 y 1, declarándose fallecido a los 10 minutos. En ambos productos se realizó la autopsia (A89-305 y A89-306).

## HALLAZGOS DE AUTOPSIA EN AMBOS PRODUCTOS

### MALFORMACIONES EXTERNAS:

<u>PRIMER GEMELO</u>	<u>SEGUNDO GEMELO</u>
Disformismo	
-Criptoftalmos izquierdo ojo izquierdo más bajo	-Criptoftalmos derecho ojo derecho más bajo
Globo ocular presente sin alteraciones morfológica.	-IDEM
-Hipertelorismo ocular	-IDEM
-Implantación anormal del pelo: desplazamiento del pelo parietal hacia la región frontal hasta llegar a la base lateral de las cejas	-IDEM
-Cuello corto con plegamiento de piel	-IDEM
-Paladar ojival	-IDEM
-Sindactilia parcial en ambas manos y total en ambos pies	-IDEM
-Tórax aplanado con amplia separación de pezones	-IDEM

\* Médico Asistente Servicio Patología, Hospital México  
 \*\* Médico Residente Servicio Patología, Hospital México  
 \*\*\* Médico Asistente Servicio Neonatología, Hospital México

-Abdomen excavado con implantación baja del cordón umbilical -IDEM

#### MALFORMACIONES INTERNAS:

-Atresia de laringe con diafragma oclusivo a nivel glótico -IDEM

Riñón derecho único y displásico (\*) -Displasia renal bilateral (\*)

-Año imperforado dilatación proximal del recto

#### HALLAZGOS COEXISTENTES

-Hemorragia subaracnoidea en polos temporales -Hemorragia subaracnoidea occipital y frontal derecho

-Anectasia pulmonar -Anectasia pulmonar

(\*) Se entiende por displasia renal entidad producida como trastorno de la diferenciación renal, que presenta macroscópicamente múltiples pequeños quistes y microscópicamente desorganización de la arquitectura glomérulo-tubular con escasos glómerulos deformes, abundante mesénquima embrionario con nidos de cartilago embrionario, collarettes fibromusculares y conductos revestidos por epitelio alto, también de aspecto embrionario.



1



**Foto 1:** Aspecto comparativo de las malformaciones externas de los gemelos. Nótese el criptofaltmo contralateral y la sindactilia.

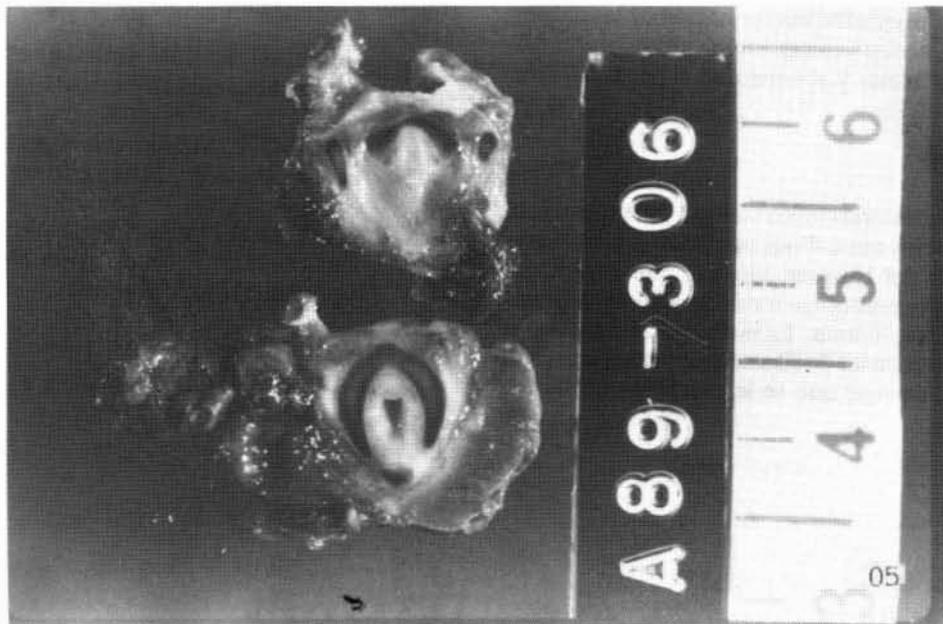
**Fotos 2A, 2B:** Detalle del criptofaltmo contralateral en los gemelos.



**Foto 3:** Detalle de la sindactilia en pie del segundo gemelo



**Foto 4:** Detalle de la sindactilia más notoria en la mano derecha del primer gemelo, entre segundo y tercer dedo.



Atresia de laringe en ambos productos

## COMENTARIO

Los dos casos que se presentan, ilustran malformaciones congénitas similares en gemelos, asociadas con una característica poco frecuente como es la criptofthalmia, unilateral en ellos y presentándose en forma contralateral. En la literatura se reportan casos asociados principalmente con sindactilia, anomalía genital y de orejas y conductos auditivos. Como datos ocasionales, la presencia de atresia de laringe, atresia anal y anomalías renales (4). Ya desde 1872, Zehender y Manz habían hecho el primer reporte de un caso de criptofthalmia con malformaciones asociadas (hernia ventral, anomalías genitales y sindactilia). Postularon como probable mecanismo de desarrollo de la lesión, un defecto en la formación del párpado, y consecuentemente el mesodermo en frente del globo ocular se transforma en piel con el fin de proteger el ojo (3). Otros autores han atribuido las deformidades a bridas amnióticas o a procesos inflamatorios intrauterinos y además se ha reportado consanguinidad (3). Sin embargo, la patogenia aún no está bien definida y se considera la criptofthalmia no como anomalía aislada sino un componente de múltiples malformaciones. En nuestros casos, datos llamativos, aparte de la criptofthalmia son la curiosa implantación del cabello parietal que se extiende frontalmente hacia las cejas, ya descrito por otros autores (3), la presencia de sindactilia, paladar ojival, atresia de laringe y displasia renal comunes para ambos. Uno de ellos con ano imperforado, malformación también descrita asociada a criptofthalmia (4). Fraser (2) reportó en 1962, las características distintivas de criptofthalmia asociada con otras malformaciones en varios casos, por lo que también se le conoce con el nombre de Síndrome de Fraser. En 1969 Ide y Wollschlaeger reportan un caso de un niño de 13 años con múltiples malformaciones congénitas asociadas a criptofthalmia bilateral, tales como deformidades de las orejas, con atresia de los conductos auditivos, variación en las líneas de implantación del cabello, malformación de los dientes, pequeña laringe, hernia ventral, espina bifida oculta, sindactilia de pies y manos y anomalía en el pene (3).

## RESUMEN

Se presenta la historia clínica materna y el protocolo de autopsia de gemelos masculinos autopsiados en el Servicio de Patología del Hospital México, San José, Costa Rica, con múltiples malformaciones congénitas similares, asociadas con criptofthalmia. La madre de 27 años con su cuarto embarazo gemelar de 33 semanas y por ultrasonido de 29 semanas, ameritó que se le practicara cesárea de

emergencia por estar el primer producto pélvico con extremidad en vagina. Ambos productos fueron masculinos, pequeños para edad gestacional, con Apgar de 2-1 y se les declaró fallecidos a los 10 minutos, debido a automatismo cardíaco mantenido. En la autopsia se les encontraron las siguientes malformaciones comunes: criptofthalmia unilateral, paladar ojival, sindactilia de manos y pies, implantación baja del cordón umbilical, y anomalía en la implantación del cabello parietal que se desplaza hacia la región frontal y las cejas, atresia total de laringe, displasia renal en ambos riñones en uno de los niños y en un riñón único en el otro. Se refieren casos reportados en la literatura y los posibles mecanismos implicados en la patogenia de la criptofthalmia, la cual se considera no como anomalía aislada sino como componente de un síndrome de múltiples malformaciones.

## SUMMARY

Autopsy data of twins with malformations associated cryptophthalmia and clinical history of their mother are presented. The mother was twenty seven years old. An emergency cesarean surgery was performed on week 33 because of a prolapsed fetal extremity in vagina. Both products were male and were classified as small for gestational age, with an Apgar score of 2 and 1. They died ten minutes after delivery. The autopsy findings shared by both products, were: the fingers and toes, low set umbilical cord, hair line variations, larynx total atresia, bilateral renal dysplasia in one, and unilateral in the other. Reported cases and their possible mechanism in the pathogenesis of cryptophthalmia are described. Cryptophthalmia is not considered an isolated anomaly but a multiple malformations syndrome.

## BIBLIOGRAFIA

1. François, J. Malformative syndrome with cryptophthalmia. *Int. Ophthalmol Clin.* 8:817, 1968.
2. Fraser, G.R. Malformation syndromes with eye or ear involvement. *Birth Defects.* 5:130, 1969.
3. Ide, C. and P. Wollschlaeger. Multiple congenital abnormalities associated with cryptophthalmia. *Arch. Ophthalmol.* 81: 638, May 1969
4. Smith, D. Recognizable patterns of human malformation. Ed. 2<sup>o</sup> Philadelphia. W.B. Saunders Co., 121, 1976.