Afectación macular en foseta papilar congénita: Estudio de un caso

Macular involvement in congenital optic disc pit: A case study

RODRÍGUEZ CRUZ D[3], PEÑATE SANTANA H[1], OGANDO GONZÁLEZ R[2], MIRANDA FERNANDEZ S[2], ALBA MIGUELEZ N[3], SANTANA ARTILES C[3], HIDALGO MORA A[3], SANTANA OJEDA B[3]

RESUMEN

Introducción: La foseta papilar congénita es una anomalía rara del desarrollo del nervio óptico, caracterizada por una excavación en el disco óptico. Se asocia en un 25-75% de los casos a maculopatía serosa con desprendimiento neurosensorial macular, lo que puede provocar disminución visual significativa. Se presenta este caso para destacar la importancia del diagnóstico y tratamiento precoz de la maculopatía serosa asociada a foseta papilar congénita.

Caso clínico: Varón de 20 años remitido por disminución de la agudeza visual en ojo derecho (OD) con mejor agudeza visual corregida (MAVC) era de 0,15 en OD en el optotipo de Snellen. La fundoscopia mostró en OD una papila grande blanquecina con excavación redondeada central, relación excavación/disco de 0,8 y desprendimiento seroso central ovalado. La tomografía de coherencia óptica (OCT) evidenció gran desprendimiento neurosensorial seroso extenso en OD con comunicación hacia el interior del nervio óptico. Se realizó barrera láser peripapilar en la foseta inferior-nasal demostrando reducción parcial del líquido subretiniano con fluido residual persistente. El paciente rechazó cirugía de recubrimiento con parche escleral.

Discusión: Este caso muestra una respuesta parcial al tratamiento conservador con barrera láser en un patrón de desprendimiento seroso extenso puro. Resalta las dificultades diagnósticas por confusión inicial con ambliopía y el amplio diagnóstico diferencial con otras causas de desprendimiento seroso macular.

Conclusión: Es importante monitorizar los cambios maculares en pacientes con foseta papilar congénita para detectar y tratar precozmente la maculopatía serosa asociada y sus posibles complicaciones.

Palabras clave: foseta papilar congénita, maculopatía serosa, desprendimiento neurosensorial macular, barrera láser, disco óptico.

[1]Doctora en medicina. Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín.
[2]Licenciado en Medicina. Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín.
[3]Grado en Medicina. Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín.

Correspondencia:
David Rodríguez Cruz
C/. Profesor Reina, Edificio Mercedes Reina 2, Bloque 2, Piso 12, Puerta 2A
Las Palmas de Gran Canaria
Davyddrc96@gmail.com

ABSTRACT

Introduction: Congenital optic disc pit is a rare developmental anomaly of the optic nerve, characterized by an excavation in the optic disc. It is associated in 25-75% of cases with serous maculopathy with neurosensory macular detachment, which can cause significant visual impairment. This case is presented to highlight the importance of early diagnosis and treatment of serous maculopathy associated with congenital optic disc pit.

Clinical case: A 20-year-old male referred for decreased visual acuity in the right eye (RE). Best corrected visual acuity (BCVA) was 0.15 in the RE on the Snellen optotype. Fundoscopy showed in the RE a large whitish papilla with central rounded excavation, excavation/disc ratio of 0.8, and oval central serous detachment. Optical coherence tomography (OCT) evidenced a large extensive serous neurosensory detachment in the RE with communication toward the interior of the optic nerve. A peripapillary laser barrier was performed in the inferior-nasal pit, demonstrating a partial reduction of the subretinal fluid with persistent residual fluid. The patient refused scleral patch coverage surgery.

Discussion: This case shows a partial response to conservative treatment with laser barrier in a pattern of pure extensive serous detachment. It highlights the diagnostic difficulties due to initial confusion with amblyopia and the broad differential diagnosis with other causes of macular serous detachment.

Conclusion: It is important to monitor macular changes in patients with congenital optic disc pit to detect and treat early the associated serous maculopathy and its possible complications.

Keywords: congenital optic disc pit, serous maculopathy, neurosensory macular detachment, laser barrier, optic disc.

INTRODUCCIÓN

La foseta papilar congénita es una anomalía rara del desarrollo embrionario del disco óptico, generalmente unilateral y de localización temporal, que consiste en una excavación depresiva en el nervio óptico (1). Su incidencia se estima en 1 caso por cada 10.000-11.000 habitantes, sin predilección por sexo ni raza, y es unilateral en el 85-90 % de los casos (2). Aunque frecuentemente es asintomática, en un 25-75 % de los casos puede asociarse a maculopatía serosa con acumulación de líquido intrarretiniano y/o subretiniano (3).

A pesar de su origen congénito, los síntomas suelen aparecer en la edad adulta joven (20-40 años) cuando el líquido (vítreo o líquido cefalorraquídeo) pasa a la mácula superando un umbral que provoca desprendimiento seroso y/o retinosquisis (4). Aspectos aún desconocidos incluyen el mecanismo exacto de comunicación entre la foseta y el espacio subretiniano, así como los factores que determinan la progresión a maculopatía (5).

Debido a las complicaciones maculares que puede presentar esta entidad (disminución visual progresiva, agujeros maculares, atrofia), presentamos el siguiente caso. Nuestro objetivo es revisar las posibles lesiones producidas por esta anomalía, los diagnósticos diferenciales que hay que tener en cuenta y su manejo adecuado, destacando las dificultades diagnósticas (confusión inicial con ambliopía) y la trascendencia de un diagnóstico y tratamiento precoz para evitar pérdida visual irreversible en pacientes jóvenes (6).

CASO CLÍNICO

Varón de 20 años que no presenta alergias ni antecedentes personales ni familiares oftalmológicos relevantes. Refería disminución progresiva de la agudeza visual en OD desde la infancia, sin disminución brusca referida. Esta alteración fue detectada en la consulta del 12 de diciembre de 2023, momento en el que se diagnosticó la foseta papilar congénita con desprendimiento seroso macular. La me-

jor agudeza visual corregida (MAVC) era de 0,15 en OD y 1,0 en OI en el optotipo de Snellen. La biomicroscopía del segmento anterior (BSA) y la presión intraocular (PIO) eran normales. La fundoscopia mostró en OD una papila grande blanquecina con excavación redondeada central y relación excavación/disco de 0.8, una cicatriz lineal con alteración del epitelio pigmentario de la retina (EPR) desde el centro de la papila hacia inferior de un diámetro de papila de tamaño, un desprendimiento seroso central ovalado con radio horizontal mayor que el vertical, y depósitos drusenoides intralesionales (fig. 1). En el OI la exploración del fondo de ojo fue normal.

Tras observar la anomalía papilar y la elevación macular en el fondo de ojo, se solicitó OCT macular. En la OCT macular inicial se apreciaba en OD un gran desprendimiento neurosensorial seroso extenso con abundante líquido subretiniano y comunicación hacia el interior del nervio óptico (fig. 2).

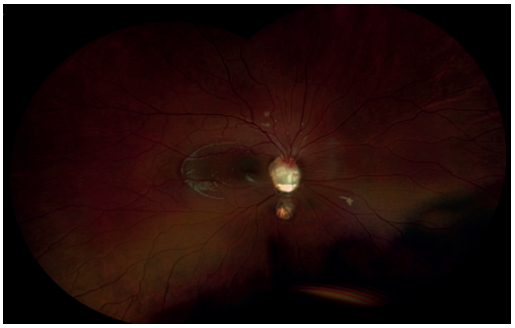

Fig. 1: Retinografía Foseta Papilar. OD.

En esa semana se realizó barrera láser peripapilar en la foseta inferior-nasal. En el control evolutivo realizado a los 24 meses tras la aplicación de la barrera láser tuvo una MAVC de 0,15 que mejoraba con agujero estenopeico a 0,5 y se apreciaba una mejoría anatómica: reducción del líquido subretiniano y disminución del desprendimiento neurosensorial macular respecto al estudio inicial, aunque persistía fluido residual (fig. 3).

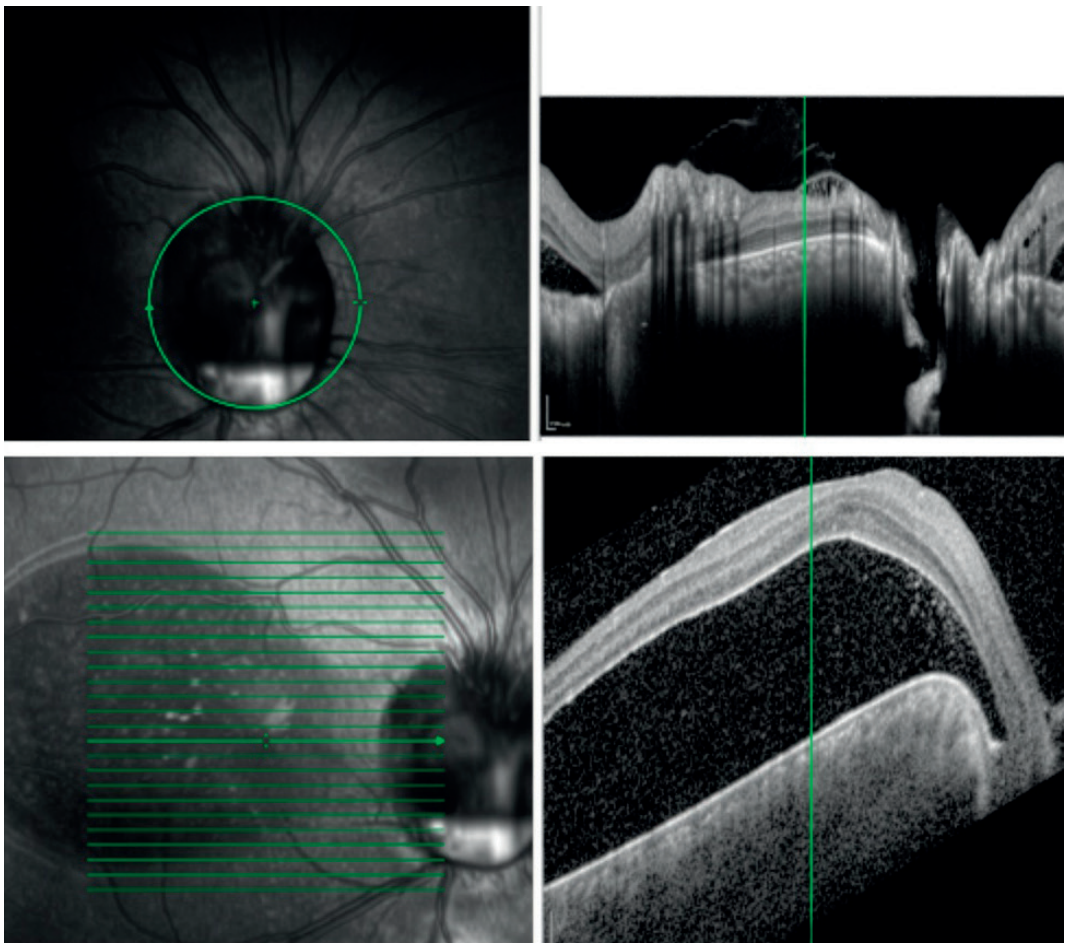

Fig. 2: Examen OCT del 12/12/2023 OI.

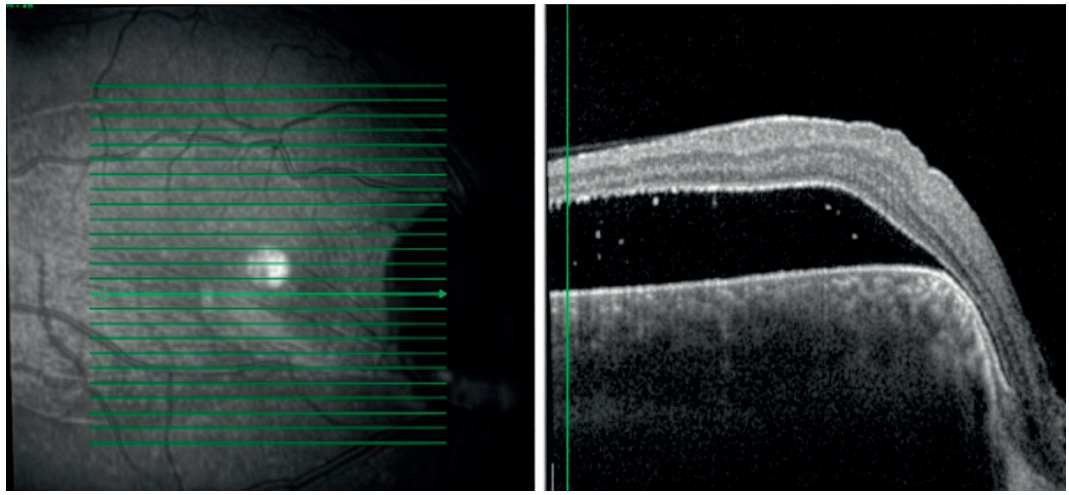

Fig. 3: Examen OCT 17/12/2025 OI.

Posteriormente se ofreció al paciente cirugía de recubrimiento de la foseta con parche escleral, que rechazó.

DISCUSIÓN

La foseta papilar congénita es una anomalía rara del desarrollo del nervio óptico, caracterizada por una excavación en el disco óptico, generalmente temporal (1). En un porcentaje significativo de casos (25-75 %) se asocia a maculopatía serosa con desprendimiento neurosensorial macular (3). Forma parte del espectro de anomalías cavitarias del nervio óptico y se origina por un defecto en el cierre de la fisura embrionaria o alteraciones en el desarrollo de la papila primitiva durante la embriogénesis (2). La patogenia de la maculopatía sigue siendo objeto de debate; se postula que el líquido puede provenir del espacio subaracnoideo a través de defectos en la lámina cribosa o del humor vítreo directamente a través de la foseta, creando canales anómalos que facilitan el paso hacia las capas retinianas (4,5). Se ha demostrado que hasta el 40 % de los casos presentan comunicación directa visible en OCT de alta resolución, lo que explica la variabilidad en la progresión (6,7).

La maculopatía asociada se produce cuando existe paso de líquido (de origen vítreo o líquido cefalorraquídeo a través de canales anómalos o defectos en la lámina cribosa) hacia la mácula, superando un umbral que provoca desprendimiento seroso y/o retinosquisis (8).

En la literatura se describen diferentes patrones morfológicos principales en la OCT de la maculopatía por foseta papilar: predominio de retinosquisis intrarretiniana bilaminar o multilaminar especialmente en las capas externas de la retina, combinación de retinosquisis y desprendimiento neurosensorial macular, y desprendimiento seroso extenso puro sin retinosquisis evidente. Nuestro caso coincide en cuanto a la presentación unilateral en adulto joven, la afectación visual moderada y el patrón de desprendimiento seroso extenso puro sin retinosquisis evidente. Este hallazgo difiere de los patrones más frecuentemente descritos (predominio de retinosquisis intrarretiniana bilaminar), lo que refuerza la gran variabilidad fenotípica de la enfermedad, que depende principalmente del paso de líquido desde la foseta más que del tamaño de la misma. Los hallazgos clínicos (elevación macular en fondo de ojo) se correlacionaron directamente con los complementarios (gran desprendimiento neurosensorial seroso en OCT con comunicación demostrable a la foseta) (6,9-11).

Para el diagnóstico diferencial deben considerarse entidades como la coriorretinopatía serosa central, que se caracteriza por episodios autolimitados con puntos de fuga en angiografía fluoresceínica y ausencia de foseta papilar; la tracción vitreomacular, que muestra tracción evidente en la OCT sin anomalía papilar; la miopía magna con esquisis, asociada a atrofia coriorretiniana y estafiloma posterior; y otras anomalías colobomatosas. Además, se deben tener en cuenta telangiectasias yuxtafoveales idiopáticas y vasculopatía polipoidea.

Este caso contribuye al conocimiento al demostrar una mejoría anatómica parcial sostenida durante 24 meses con tratamiento conservador mediante barrera láser peripapilar en un patrón de desprendimiento seroso extenso puro, resultado comparable al publicado en casos manejados con láser o vitrectomía sin láser (7,12). Sin embargo, el estudio presenta limitaciones, entre las que destacan el seguimiento a medio plazo y la falta de angiografía fluoresceínica o campimetría.

El tratamiento inicial recomendado es la observación en casos leves o la barrera láser temporal a la papila, técnica que consiste en aplicar fotocoagulación argón o diodo alrededor de la foseta para crear una cicatriz coriorretiniana que bloquea el paso de líquido desde la foseta hacia la mácula, con tasas de resolución anatómica del 60-80 % y mejoría funcional variable en la agudeza visual (ganancia de ≥2 líneas en aproximadamente el 50 % de los casos) en series publicadas (1,6,12).

Cuando el láser resulta insuficiente o el desprendimiento es crónico o recidivante, se recurre a cirugía. La vitrectomía pars plana (PPV) constituye el procedimiento empleado, se realiza un peeling amplio de la membrana limitante interna (ILM) alrededor de la mácula y de la foseta para eliminar cualquier tracción tangencial, drenaje interno del líquido subretiniano a través de una pequeña retinotomía temporal y tamponamiento con gas (SF_6 20-25 % o C_3F_8 14 %) o silicona en los casos muy crónicos. Esta técnica, por sí sola, logra resolución anatómica en el 70-85 % de los casos y mejoría visual significativa en el 60-75 % de los pacientes (13,14).

Técnicas más modernas y efectivas incluyen el «stuffing» o relleno de la foseta. La más popular es la técnica del flap invertido de ILM (inverted ILM flap): tras peeling de ILM se deja un fragmento adherido a la foseta y se invierte como una tapa que sella mecánicamente el defecto. Otras variantes utilizan fragmentos de ILM enrollados, sangre autóloga coagulada, tejido glial o incluso adhesivos biológicos (fibrina o trombina) para crear un tapón biológico que bloquea la comunicación. Estas técnicas han demostrado tasas de resolución anatómica superiores al 90 % y mejoría visual en más del 80 % de los casos en series recientes (15,16).

Otra opción es el parche escleral, en el que tras disección conjuntival se coloca un injerto de esclera autóloga o fascia lata sobre la foseta y se fija con suturas escleral, creando una barrera física externa. Esta técnica es especialmente útil en casos con gran foseta o cuando hay sospecha de comunicación con el espacio subaracnoideo (17).

Los abordajes combinados (PPV + peeling de ILM + stuffing + barrera láser yuxtapapilar + gas o silicona) son los que actualmente ofrecen los mejores resultados a largo plazo, con resolución completa del desprendimiento en más del 95 % de los casos y recuperación visual significativa incluso en pacientes con evolución crónica (18-21).

En caso de que el paciente hubiera aceptado la cirugía de recubrimiento con parche escleral que se le ofreció, esta habría constituido una opción quirúrgica adecuada y efectiva, habitualmente combinada con vitrectomía pars plana. Tanto esta técnica como otras técnicas actuales (flap invertido de ILM o stuffing de la foseta) presentan limitaciones importantes derivadas de su elevada complejidad técnica y la curva de aprendizaje requerida. Las complicaciones más frecuentes de la vitrectomía con flap invertido de ILM o stuffing son la progresión de catarata, la formación de agujero macular de espesor completo y el desprendimiento de retina; mientras que el parche escleral se asocia principalmente a migración o extrusión del injerto, diplopía restrictiva e infección local (17,20,21).

La importancia de prevenir la enfermedad radica en el cribado oftalmológico periódico en pacientes con foseta papilar conocida, que permite identificar tempranamente la maculopatía y evitar complicaciones irreversibles (9,13).

CONCLUSIÓN

Es importante monitorizar los cambios que se producen en la mácula en un paciente con foseta papilar congénita para tratar las posibles complicaciones que puedan ocurrir, además de continuar investigando en los mecanismos que conducen a la maculopatía serosa. La barrera láser peripapilar constituye una opción terapéutica conservadora eficaz en casos como el presentado.

BIBLIOGRAFÍA

1. Esmaeil A, Ali A, Almutairi S, Alkandari K, Behbehani R, Alali A. Congenital optic disc pits and optic disc pit maculopathy: a review. Front Ophthalmol. 2023;3:1222979.
2. Brown GC, Tasman WS. Congenital anomalies of the optic disc. Grune Stratton. 1983.
3. Kalogeropoulos D, Ch'ng SW, Lee R, Elaraoud I, Purohit M, Felicida V, Mathew M, Ajith-Kumar NA, Sharma A, Mitra A. Optic Disc Pit Maculopathy: A Review. Asia Pac J Ophthalmol (Phila). 2019;8(3):247-255.
4. Wan R, Lam M, Yoon J, et al. Optic disc pit maculopathy: a review of diagnosis and treatment. Clin Exp Optom. 2020;103(4):425-430.
5. Steel DH, et al. Optic Disc Pit Maculopathy: Today's Treatment Options. Retina Today. 2023 Jan-Feb.
6. Fusté C, Rubio MJ, Muñoz Quiñones S. Foseta papilar con retinosquisis y desprendimiento neurosensorial asociados. Annals d'Oftalmologia. 2010;18(2):92-94.
7. O'Shanahan Navarro G, Reyes Rodríguez M, Calero Carballo D, García Oliva I. Tratamiento del desprendimiento de mácula asociado a foseta óptica mediante vitrectomía sin láser. Arch Soc Canar Oftalmol. 2010;21:65-70.
8. Lincoff H, et al. The etiology and treatment of macular detachment associated with optic pit. Trans Am Ophthalmol Soc. 1987.
9. Muniesa Royo MJ, Sánchez Pérez C, Jurjo Campo C. Glaucoma juvenil y foseta papilar con desprendimiento macular asociado a síndrome de Klinefelter. Arch Soc Esp Oftalmol. 2012;87(8):256-259.
10. Arranz-Márquez E, et al. Retinosquisis y desprendimiento neurosensorial peripapilar asociado a glaucoma focal avanzado. Arch Soc Esp Oftalmol. 2017;92(10):495-498.
11. González LS, et al. Desprendimiento seroso macular asociado a foseta papilar congénita. Etiología y tratamiento. Arch Soc Canar Oftalmol. 2015;26:9-15.
12. Oli A, Balakrishnan D, Jalali S, Rani PK, Padhi TR, Das T. Treatment outcomes of optic disc pit maculopathy over two decades. Ther Adv Ophthalmol. 2021;13:25158414211027715.
13. Cabrera F, Astica C, Rodríguez L, et al. Resolución espontánea del desprendimiento macular asociado a foseta papilar. Arch Soc Esp Oftalmol. 2013;88(5):140-5.
14. Ouyang Y, Walsh AC, et al. Optic disk pit maculopathy: current management strategies. Clin Ophthalmol. 2018;12:1503-1510.
15. Jain S, et al. How to Manage Optic Pit Maculopathy. Review of Ophthalmology. 2024 May.
16. Imamura Y, et al. Spectral-domain optical coherence tomography images of inner/outer segment junctions and macular star associated with optic disc pit maculopathy. Retina. 2014.
17. Michalewska Z, et al. Spectral domain optical coherence tomography morphology in optic disc pit maculopathy. Retina. 2014.
18. Hirakata A, et al. Long-term results of vitrectomy without laser treatment for macular detachment associated with an optic disc pit. Ophthalmology. 2012;119(5):810-8.
19. Ghosh B, et al. Surgical and Observational Outcomes in Optic Pit Maculopathy. Ophthalmol Retina. 2025.
20. Ledesma BT, et al. Tratamiento combinado de la maculopatía por foseta papilar secundaria a glaucoma. Arch Soc Esp Oftalmol. 2021;96(12):668-672.
21. Piñero Bustamante AM, et al. Desprendimiento seroso de la mácula y foseta papilar. Arch Soc Esp Oftalmol. 2008;83:173-6.