

Anoftalmia congénita. Reporte de una serie familiar

López Muñoz, Héctor¹

Aguayo Saldías, Catalina²

Lillo Climent, Francisca²

Antileo Ramírez, Marcela²

¹Departamento de Estomatología Quirúrgica, Facultad de Odontología, Universidad de Concepción, Chile. hlopez@udec.cl

²Facultad de Odontología, Universidad de Concepción, Chile.

Resumen

Anoftalmia es la ausencia de un ojo, puede ser unilateral o bilateral y su prevalencia es baja. Resulta de la detención del desarrollo del globo ocular durante la organogénesis. Pacientes de 25, 23 y 22 años, hermanas, presentan anoftalmia congénita unilateral derecha, bilateral y unilateral izquierda respectivamente. Único antecedente mórbido familiar es que su bisabuelo paterno también padecía anoftalmia congénita unilateral derecha. Fueron remitidas desde el Hospital Clínico Regional a la Clínica de Traumatología y Prótesis Máxilo Facial de la Universidad de Concepción para tratarlas desde sus primeros meses de vida. El tratamiento incluyó el uso de conformadores secuenciales para expandir las cavidades oculares y posteriormente se confeccionaron prótesis oculares individuales. La rehabilitación de la anoftalmia congénita es todo un desafío. La intervención temprana, como lo fue el caso de estas pacientes, hace una gran diferencia en el desarrollo general del paciente y el bienestar emocional de la familia.

Palabras clave: anoftalmia, prótesis ocular, prótesis de ojo.

Fecha de recibido: 20/05/16

Fecha de Aceptado: 25/11/16

Introducción

Anoftalmia y microftalmia se describe como la ausencia de un ojo y la presencia de un ojo atrófico dentro de la órbita respectivamente, pueden ser unilateral o bilateral^(1, 2). La anoftalmia congénita se aplica a todos los casos en que no hay restos oculares visibles, es decir, ausencia total de estructuras oculares y tejidos neuroectodérmicos dentro de las órbitas. Por lo tanto, para notar la diferencia entre anoftalmos congénitos y casos extremos de microftalmos se hacen necesarios exámenes histológicos⁽³⁾.

La anoftalmia resulta de la detención del desarrollo del globo durante la organogénesis. El desarrollo facial comienza en la cuarta semana de gestación y, por la quinta semana, los ojos hacen su aparición como una elevación de la cara lateral. La anoftalmia congénita tiene sus orígenes entre la cuarta y séptima semana de desarrollo y se define como un fracaso en la derivación de la vesícula óptica primaria⁽¹³⁾. La anoftalmia congénita es mucho más severa cuando la detención ocurre al principio de la cuarta semana de gestación y no existe reposición de volumen durante el resto del desarrollo⁽³⁾.

La patogenia exacta de anoftalmia sigue siendo desconocida. Se cree que tiene su génesis temprano en la gestación y como parte de esta teoría se definen tres formas. La forma primaria se debe a la ausencia en el cierre de las vesículas ópticas; la secundaria está causada por la falta de formación del ojo y suele asociarse al fracaso del desarrollo del tubo neural anterior; la tercera o degenerativa se presenta por regresión o involución de una vesícula óptica

previamente formada^(2, 3). Un cuarto tipo de anoftalmia sería la resultante de un trauma directo al globo ocular.

Los estudios epidemiológicos han predicho que existen dos factores principales capaces de causar anoftalmia y/o microftalmia: factores hereditarios y ambientales. La alta resolución de imagen craneal, el examen post mortem y los estudios genéticos sugieren que estas condiciones representan un continuo fenotípico, dentro del cual podemos identificar distintas causas⁽²⁾: Factores hereditarios:

1. Cromosómicas: Duplicaciones cromosómicas, deleciones y translocaciones están implicados.
2. Monogénicas: solamente SOX2 ha sido identificado como un gen causante principal, pero se están estudiando otros genes cuyas mutaciones podrían tener incidencia en esta patología: PAX6, OTX2, CHX10, Foxe3 y RAX.
3. Formando parte de un Síndrome: Síndrome de Matthew-Wood, Síndrome De Morsier, entre otros.

Los factores ambientales también juegan un rol importante durante el embarazo, dentro ellos podemos mencionar⁽²⁾:

1. Infecciones adquiridas durante la gestación como: rubéola, toxoplasmosis, varicela y citomegalovirus. Otros virus que se han vinculado son el herpes zóster, parvovirus B19, el virus de la influenza y Coxsackie A9 pero no hay evidencia muy fuerte relacionada.
2. Déficit de vitamina A materna.
3. Fiebre.
4. Hipertermia.
5. Exposición a los rayos X.
6. Mal uso de disolventes y pesticidas.
7. Exposición a fármacos como talidomida y warfarina.
8. Exposición a alcohol.

Además, hay factores que podrían aumentar el riesgo de padecer anoftalmia, tales como⁽²⁾:

1. Madre mayor de 40 años.
2. Partos múltiples.
3. Bajo peso al nacer.
4. Parto prematuro.

La prevalencia de nacimiento para anoftalmia y microftalmia ha estimado en 3 a 14 por cada 100.000 habitantes, respectivamente, aunque otras pruebas ponen la prevalencia de nacimiento combinada a malformaciones en 30 por cada 100.000 habitantes^(1,2). Con respecto a esta última, un tercio de los casos de anoftalmia se presenta como parte de un síndrome. Tanto anoftalmia y microftalmia son más comúnmente bilaterales⁽²⁾.

El diagnóstico puede realizarse antes y después del nacimiento mediante una combinación de características clínicas, imagenología (ultrasonido, tomografía computarizada y resonancia magnética) y el análisis genético ^(1,2). El diagnóstico clínico es obtenido por examen oftalmológico el cual demuestra la ausencia completa del globo o disminución del tamaño ocular con respecto al ojo contralateral⁽¹⁾. La asesoría genética puede ser un reto debido a la extensa gama de los genes responsables y amplia variación en la expresión fenotípica, por ello se indica cuando el modo de herencia puede ser identificado. El establecimiento de una causa específica implica la realización de una historia completa médica, examen físico, antecedentes familiares, cariotipo y prueba molecular genética, imagenología, ecografía renal y audiología. El diagnóstico diferencial incluye: criptoftalmos (o ablefaria), cyclopia (también cyclocephaly o synophthalmia), el ojo quístico congénito y los casos extremos de microftalmia⁽²⁾.

Reporte del caso

Pacientes femeninas de 25, 23 y 22 años, hermanas, presentan anoftalmia congénita unilateral derecha, bilateral y unilateral izquierda respectivamente. Todas pasaron por un embarazo

normoevolutivo, cuyos partos fueron de término (40 semanas) espontáneos y eutócicos; padres jóvenes, sanos, no consanguíneos y sin toxicomanías. La madre no presentó procesos intercurrentes ni refirió toma de medicaciones, alcohol, tabaco o drogas durante los embarazos. Además del hallazgo de anoftalmia congénita, no presentaron otras manifestaciones físicas de malformaciones y se descartaron patologías sistémicas al nacer.

En el caso de la paciente de 23 años al examen oftalmológico inicial se reveló pequeñas hendiduras palpebrales con ausencia de ambos ojos y de otras estructuras oculares e inexistencia de musculatura ocular extrínseca.

En el caso de las pacientes de 25 y 22 años el único hallazgo patológico en el examen cráneo-facial fue la presencia de una hendidura palpebral pequeña y hundida, en la cavidad orbital correspondiente. Los párpados estaban bien formados, con pestañas y bordes normales. No se encontraron otras asimetrías faciales.

Su único antecedente mórbido familiar es que su bisabuelo paterno también nació con esta afección: anoftalmia congénita unilateral derecha.

Fueron remitidas desde el Hospital Clínico Regional Guillermo Grant Benavente a la Clínica de Traumatología y Prótesis Máxilo Facial de la Universidad de Concepción para comenzar su tratamiento rehabilitador desde sus primeros meses de vida. Se manejó primero con el uso de conformadores secuenciales para expandir las cavidades oculares. Posteriormente se confeccionaron prótesis oculares a la medida de cada una de las pacientes (Fig. 1 y 3).

Actualmente se mantienen en controles periódicos para la mantención de sus prótesis oculares. La paciente con anoftalmia congénita bilateral se encuentra nuevamente bajo tratamiento con conformadores secuenciales para posterior la confección de nuevas prótesis (Fig. 2 y 4).



Fig.1: Paciente con anoftalmia congénita unilateral derecha

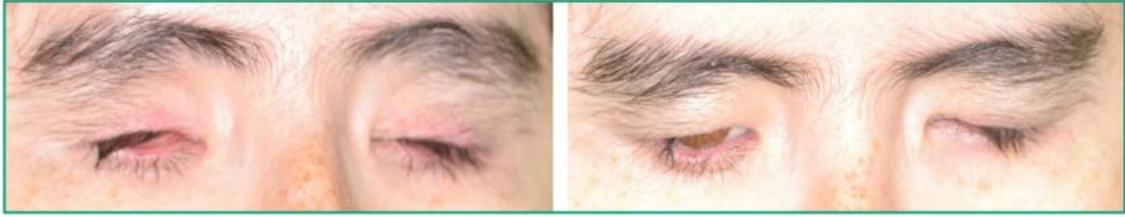


Fig. 2: Paciente con anoftalmia congénita bilateral



Fig. 3: Paciente con anoftalmia congénita unilateral izquierda



Fig. 4: Secuencia de conformadores que usó paciente con anoftalmia congénita bilateral.

Discusión

Al elegir una modalidad para tratar una cavidad anoftálmica, se debe considerar el estado del ojo afectado, el ojo contralateral, la gravedad del déficit de volumen, la edad del paciente, el sistema de apoyo con el que cuenta y por supuesto la causa de la pérdida⁽⁴⁾. Cada etiología deja sus propias características físicas y rasgos psicológicos, aquí radica la importancia de saber si la pérdida o daño del ojo fue consecuencia de un traumatismo, tumores malignos o por ausencia congénita⁽⁵⁾. En el caso de los pacientes con anoftalmia congénita o microftalmia grave sin visión potencial, deben someterse a una rehabilitación temprana con estimulación «artificial» del crecimiento orbito facial. Varias técnicas y materiales (endógena y exógenos) se usan para expandir el volumen orbital: conformadores seriales de acrílico para saco conjuntival, dispositivos de globos inflables, implantes esféricos orbitales convencionales, injertos de mucosas, grasa cutánea, huesos e injertos de músculos⁽¹⁾.

Sin embargo, a pesar de que existen diferentes tipos de tratamiento para reemplazar al ojo perdido, siempre que sea posible se deben realizar prótesis oculares individuales, debido a que son superiores en resultados estéticos y funcionales, proporcionan una rehabilitación más temprana que las opciones quirúrgicas complejas y, además, se construyen considerando las características propias de la cavidad ocular del paciente^(5, 6).

La prótesis ocular es un tipo de prótesis cosmética facial y constituye el reemplazo artificial del bulbo o globo ocular del ojo ausente. Es la de mayor incidencia tanto en adultos como en niños, debido a que el ojo es un órgano más sensible o delicado en comparación con los del resto de la cara y se encuentra de a dos, lo que aumenta las probabilidades de ser dañado⁽⁶⁾.

La prótesis ocular, reestructura partes de la función de globo ocular, recupera la pérdida o deformidad del ojo y es responsable de la reintegración del individuo en la sociedad, libre de las restricciones impuestas por el prejuicio contra la deficiencia⁽⁷⁾.

Dentro de los objetivos que deben cumplir la prótesis ocular tenemos:

1. Mejorar la apariencia natural a través de la mantención de la forma anatómica de la cavidad y de su movilidad. Este último es el factor más importante para disimular una prótesis ocular ya que durante las conversaciones con los usuarios la prótesis no puede permanecer estática sino que debe tener un movimiento aunque sea mínimo ^(6, 7, 8).
2. Tener el máximo grado de adaptación a los tejidos de la cavidad ocular⁽⁶⁾.
3. Mantener la cavidad anoftálmica llena, restaurando la dirección lagrimal (permite dirigir el drenaje lagrimal) y previniendo la acumulación del líquido lagrimal en la cavidad⁽⁸⁾
4. Inhibir el colapso de los párpados⁽⁸⁾
5. Mantener el tono muscular⁽⁸⁾
6. Proteger la cavidad⁽⁸⁾

Mientras mayor sea el intervalo de tiempo entre la enucleación y la instalación de la prótesis, más difícil será para el paciente adaptarse a la misma, debido a la atrofia de los párpados y la hipofunción de los músculos⁽⁸⁾ Es por ello que además de enfocarse en la asimetría de volumen, el profesional debe abordar el estado de las estructuras perioculares, a través de la evaluación de párpados, cejas, frente, tercio medio facial e incluso orejas.

A diferencia de las otras prótesis máxilo faciales, como las nasales o auriculares, las prótesis oculares tienen que parecer con vida, porque el ojo es un órgano expresivo, forma parte del carácter de las personas y transmite el estado de ánimo. Esto suma un nivel de dificultad para el profesional, quien debe tratar de captar el estado de ánimo del paciente en una sola sesión para esculpir su mirada⁽⁵⁾.

Son un reto tanto para el profesional como para el paciente. La reproducción de la expresión, el carácter y la personalidad del paciente presente en el ojo contra lateral es casi imposible⁽⁵⁾. Sin embargo, a pesar de estas dificultades y del hecho de que no suplen la visión perdida, las prótesis oculares continúan siendo una muy buena alternativa para la rehabilitación de los pacientes anoftálmicos, ya que permiten la recuperación de la apariencia estética del paciente^(7, 8).

Impacto en la Calidad de Vida

La reconstrucción del globo ocular tiene como objetivo, además de restaurar la estética y proteger los tejidos, rehabilitar al paciente para la reinserción social. La mutilación facial y la pérdida total o parcial de la visión causada por anoftalmia pueden ser un estigma tanto para los pacientes como para sus familiares. Normalmente al ocurrir un cambio en la cara, se acompaña de múltiples complicaciones para el paciente. Puede influir en su autoestima y relaciones personales debido a la dificultad de establecer vínculos afectivos, nuevos retos, inseguridad y rechazo social. Los sentimientos de vergüenza, timidez, preocupación por ocultarlo, tristeza y miedo son los más frecuentemente reportados por el paciente anoftálmico^(5, 9).

En la actualidad, los esfuerzos de la rehabilitación van dirigidos hacia las inestabilidades psicológicas y emocionales del paciente, que derivan de la pérdida de ojos. Esta inestabilidad emocional es causada principalmente por los efectos negativos que tiene el uso de prótesis ocular en sus relaciones sociales, más que la propia apariencia de la prótesis en comparación con el ojo natural. Sin embargo, hay un porcentaje importante de satisfacción que depende de cómo el ojo protésico se asemeja al contra lateral, ya que el paciente continuamente comparará la prótesis artificial con el ojo sano^(5,10).

Podemos analizar la situación del paciente anoftálmico desde dos puntos de vista: el conocimiento psicosocial o autopercepción y su comportamiento psicológico o psiquiátrico.

El primero se caracteriza por complejos de inferioridad, el temor de ser socialmente marginados, una falta de confianza en sí mismos y problemas para iniciar y mantener relaciones sociales. La ayuda de la familia y amigos es importante para la recuperación psicosocial del paciente, estudios revelan que el apoyo es esencial para mejorar la autoestima de los pacientes ^(9, 10).

En el ámbito clínico psiquiátrico, los trastornos de ansiedad y depresión son las enfermedades más comúnmente reportadas. Sin embargo, los diagnósticos de ansiedad y depresión no son fácilmente detectados por los profesionales de la salud. Por lo tanto, la salud mental de los pacientes anoftálmicos debe ser medida al principio y

luego revisada rutinariamente y con frecuencia para asegurarse de que no haya desarrollo uno de estos trastornos^(9, 10).

Sin embargo, a pesar de los problemas de auto percepción y psicológicos, la mayoría de los pacientes reporta una mejoría luego de comenzar a usar sus prótesis oculares. La restauración estética y el disimulo de la mutilación dan como resultado un aumento en el nivel de confianza del paciente, el cual lo ayuda a volver a su vida normal y rutinaria ^(5, 9,10).

Por lo tanto, es importante evaluar tanto el bienestar físico como emocional de los pacientes con anoftalmía para identificar a aquellos que necesitarán apoyo físico y mental adicional. Abordar los problemas psicosociales es clave en el éxito de su tratamiento. La cooperación y participación activa de la familia del paciente es esencial, en conjunto con el trabajo de un equipo multidisciplinario eficiente. El tratamiento integrado incluye enfoques técnicos y psicológicos, lo cual mejorará la capacidad del paciente para hacer frente a su patología y consecuencias ^(4, 9, 10).

Conclusiones

La rehabilitación orbital en la anoftalmía congénita es un desafío que involucra al oftalmólogo, al protesista, al paciente y a la familia. La intervención temprana, como lo fue el caso de nuestras pacientes, hace una gran diferencia en el desarrollo general del paciente y el bienestar emocional de la familia. El manejo de anoftalmía congénita es un compromiso de largo plazo entre el paciente y su rehabilitador. El «tratamiento de expansión» con conformadores secuenciales y su posterior rehabilitación con prótesis ocular es un enfoque sencillo y no invasivo para la ampliación de la cavidad de estos casos y hasta el momento es el que ha dado mejores resultados según la literatura.

Referencias

1. Aggarwal H, Kumar P, Singh R. Prosthetic management of congenital anophthalmia-microphthalmia patient. Arch Med Heal Sci. 2015; 3(1):117.
2. Verma AS, Fitz Patrick DR. Anophthalmia and microphthalmia. Orphanet J Rare Dis. 2007;2(1):47.
3. Merritt JH, Randall W. Prosthetic and Surgical Management of Congenital Anophthalmia [Internet]. Dallas: Dallas Eye Prosthetics; 1997. [Citado el 12 de diciembre de 2014]. Disponible en <http://www.dallaseye.net/management-of-congenital-anophthalmia.pdf>
4. Bernardino CR. Congenital Anophthalmia: A Review of Dealing with Volume. Middle East Afr J Ophthalmol. 2010. 17(2):156-60.
5. Hatamleh MM, Watson J, Srinivasan D. Closed-eye orbital prosthesis: A clinical report. J Prosthet Dent. 2015;113(3):246-9.
6. Moreno A, Álvarez A, Martínez N. Movilidad de prótesis oculares individuales sobre implantes de Hidroxiapatita Porosa [Internet]. La Habana: Instituto Superior de Ciencias Médicas, Facultad de Estomatología; 2000. [Citado el 12 de diciembre de 2014]. Disponible en http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/protesis/movilidad_de_las_p_otesis_oculares_individuales.pdf
7. Goiato MC, Nicolau EI, Mazaro JV, Dos Santos DM, Vedovatto E, Zavanelli AC, Filho AJ, Pellizzer EP. Mobility, Aesthetic, Implants, and Satisfaction of the Ocular Prostheses Wearers. J Craniofac Surg. 2010;21(1):160-4.
8. Goiato MC, Santos MR, Monteiro BC, Moreno A, Bannwart LC, Filho AJ, Guiotti AM, Haddad MF, Pesqueira AA, Dos Santos DM. Electrical activity of the orbicularis muscles before and after installation of ocular prostheses. Int J Oral Maxillofac Surg. 2015;44(1):127-31.
9. Goiato MC, dos Santos DM, Bannwart LC, Moreno A, Pesqueira AA, Haddad MF, dos Santos EG. Psychosocial impact on anophthalmic patients wearing ocular prosthesis. Int J Oral Maxillofac Surg. 2013;42(1):113-9

10. Ahn JM, Lee SY, Yoon JS. Health-Related Quality of Life and Emotional Status of Anophthalmic Patients in Korea. *Am J Ophthalmol.* Elsevier Inc. 2010;149

Congenital anophthalmia. Report of a family series

Abstract: Anophthalmia is the absence of an eye. This may be unilateral or bilateral and its prevalence is low. It results from developmental arrest of the globe during organogenesis. Three patients aged 22, 23 and 25, sisters, have congenital unilateral right-sided, bilateral and unilateral left-sided anophthalmia respectively. The only family history element is that their paternal great-grandfather also suffered from congenital unilateral right-sided anophthalmia. They were sent from the Regional Clinical Hospital to the Clinic of Trauma and Maxillofacial Prosthetics at Universidad de Concepción to be treated from their first months of life. The treatment included the use of sequential conformers to expand the eye sockets, and then individual ocular prostheses were prepared and installed. The rehabilitation of congenital anophthalmia is a major challenge. Early intervention, as was the case with these patients, makes a significant difference on the overall development of the patient and on the emotional well-being of the family.

Keywords: anophthalmia, ocular prosthesis, prosthetic eye.

Received on: 20/May/16

Accepted on: 25/Nov/16

Introduction

Anophthalmia and microphthalmia are described as the absence of an eye and the presence of an atrophic eye in the eye socket; it may be unilateral or bilateral^(1,2). Congenital anophthalmia applies to all cases where there are no visible ocular remnants, and there is complete absence of ocular structures and neuroectodermal tissues inside the sockets. Therefore, to detect the difference between congenital anophthalmos and extreme cases of microphthalmos it is necessary to perform histological examinations⁽³⁾.

Anophthalmia results from developmental arrest of the globe during organogenesis. Facial development begins in the fourth week of gestation and, by the fifth week, the eyes appear as an elevation of the lateral face. Congenital anophthalmia starts between the fourth and seventh week of development and is defined as the failure of outgrowth of the primary optic vesicle⁽¹³⁾. Congenital anophthalmia is much more severe when the arrest occurs early in the fourth week of gestation and there is no volume replacement in the rest of the development process⁽³⁾.

The exact pathogenesis of anophthalmia remains unknown. It is believed that its genesis occurs in early gestation, and is classified into three types: primary anophthalmia is the absence in the closure of optic vesicles; secondary anophthalmia is caused by the arrest in eye development and is usually associated to failure of the neural tube formation; tertiary or degenerative anophthalmia is when there is regression or reversal of a previously formed optic vesicle^(2,3). A fourth type of anophthalmia would be the result of direct trauma to the globe.

Epidemiological studies have predicted two main factors causing anophthalmia and/or microphthalmia: heritable factors and environmental factors. High-resolution cranial imaging, post-mortem examination and genetic studies suggest that these conditions represent a phenotypic continuum, where we can identify different causes⁽²⁾.

Heritable factors:

1. Chromosomal: Chromosomal duplications, deletions and translocations.

2. Monogenic: only SOX2 has been identified as a major causative gene, but scientists are studying other genes whose mutations might be linked to this pathology: PAX6, OTX2, CHX10, FOXE3 and RAX.

3. As part of a syndrome: Matthew-Wood syndrome, De Morsier's syndrome, among others.

Environmental factors also play an important role during pregnancy, including⁽²⁾:

1. Gestational infections such as rubella, toxoplasmosis, varicella and cytomegalovirus. Other viruses that have also been linked to this condition are herpes-zoster, parvovirus B19, the influenza virus, and Coxsackie A9, but there is no strong evidence in this regard.

2. Maternal vitamin A deficiency

3. Fever

4. Hyperthermia

5. Exposure to x-rays

6. Misuse of solvents and pesticides

7. Exposure to drugs such as thalidomide and warfarin

8. Exposure to alcohol

In addition, there are factors that could increase the risk of anophthalmia, such as⁽²⁾:

1. Maternal age over 40

2. Multiple births

3. Low birth weight

4. Premature birth

Birth prevalence for anophthalmia and microphthalmia has been estimated as 3 to 14 per 100,000 inhabitants respectively, although other evidence sets the combined birth prevalence of these malformations at 30 per 100,000 inhabitants^(1,2). This evidence

suggests that one third of anophthalmia cases appear as part of a syndrome. Both anophthalmia and microphthalmia are more commonly bilateral⁽²⁾.

The diagnosis can be made before and after birth through a combination of clinical features, imaging (ultrasound, computed tomography and magnetic resonance imaging) and genetic analysis^(1,2). Diagnosis is clinical, obtained by ophthalmological examination showing the complete absence of the globe or decreased ocular size relative to the contralateral eye⁽¹⁾. Genetic counseling may be a challenge given the extensive range of genes responsible and the wide variation in phenotypic expression, which is indicated if the mode of inheritance can be identified. To establish a specific cause, it is necessary to undertake a comprehensive medical history, physical examination, family history, karyotyping and molecular genetic testing, imaging, renal ultrasonography, and audiology tests. Differential diagnoses include cryptophthalmos (or ablephary), cyclopia (also cyclocephaly or synophthalmia) congenital cystic eye and extreme cases of microphthalmia⁽²⁾.

Case report

Three female patients aged 22, 23 and 25, sisters, have congenital unilateral right-sided, bilateral and unilateral left-sided anophthalmia respectively. The pregnancies were normal; their births were term births (40 weeks), spontaneous and eutocic; they had young parents who were healthy, not inbred and had no drug addictions. The mother had no breakthrough processes, nor reported taking medication, alcohol, tobacco, or drugs during pregnancy. Besides the congenital anophthalmia finding, the patients had no other physical manifestations of malformations, and systemic pathologies were discarded at birth.

The initial ophthalmic exam of the 23-year-old patient revealed small palpebral fissures with absence of both eyes and other eye structures, and absence of extrinsic eye muscles.

In the two other patients, the only pathological finding in the cranio-facial examination was the presence of a small and sunken

palpebral fissure in the corresponding orbital cavity. The eyelids were well-formed, with normal eyelashes and edges. There were no other facial asymmetries.

The only family history element is that their paternal great-grandfather was also born with congenital unilateral right-sided anophthalmia.

They were sent from the Regional Clinical Hospital to the Clinic of Trauma and Maxillofacial Prosthetics at Universidad de Concepción to start a rehabilitation treatment from their first months of life. First, sequential conformers were used to expand the eye sockets. Then, ocular prostheses were specially made for each patient (Figures 1 and 3).

Periodic check-ups are performed to maintain their eye prostheses. The patient with congenital bilateral anophthalmia is now under treatment with sequential conformers, after which new prostheses will be prepared (Figures 2 and 4).



Fig. 1: Patient with congenital unilateral right-sided anophthalmia

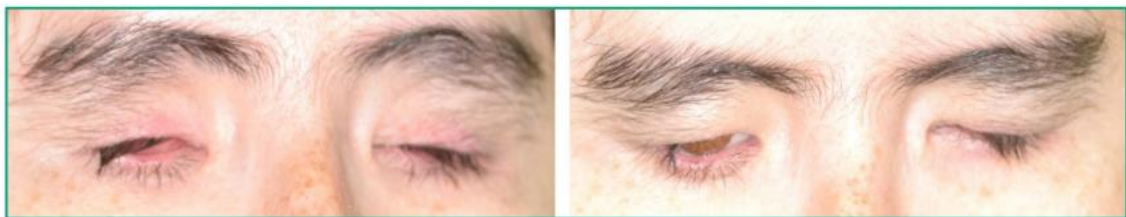


Fig. 2: Patient with congenital bilateral anophthalmia



Fig. 3: Patient with congenital unilateral left-sided anophthalmia



Fig. 4: Sequence of conformers used by patient with congenital bilateral anophthalmia

Discussion

When choosing a modality to treat an anophthalmic socket, the professional must consider the status of the affected eye, the contralateral eye, the severity of volume deficit, the patient's age, the patient's support system and the cause of the loss⁽⁴⁾. Each etiology leaves its own physical and psychological traits. Hence the importance of knowing if the eye loss or damage was a result of trauma, malignant tumors or congenital absence⁽⁵⁾. Patients with congenital anophthalmia or severe microphthalmia, without potential vision, must undergo early rehabilitation to "artificially" stimulate orbitofacial growth. Several techniques and materials (endogenous and exogenous) are used to expand orbital volume: serial acrylic conformers for conjunctival sac, inflatable balloon devices, conventional spherical orbital implants, mucous grafts, dermal fat, bone and muscle grafts⁽¹⁾.

However, although there are different types of treatment to replace the lost eye, individual ocular prostheses must be made whenever possible because they have better aesthetic and functional results, provide earlier rehabilitation than complex surgical options, and, in addition, are built considering the characteristics of the patient's eye socket^(5,6).

Ocular prostheses are cosmetic facial prostheses which artificially replace the bulb or globe of the missing eye. It has the highest incidence in both adults and children, because the eye is a very sensitive or delicate organ compared to the rest of the facial organs, and as there are two eyes, they have more chances of being damaged⁽⁶⁾.

Ocular prostheses restructure parts of the eyeball functions, compensate loss or deformity of the eye, and are responsible for integrating patients into society, free from the restrictions imposed by prejudice against the disability⁽⁷⁾.

Ocular prostheses must:

1. Improve the natural appearance by preserving the anatomical shape of the cavity and its mobility. This last factor is the most important one to conceal the ocular prosthesis, as in conversations with prostheses users, the appliances should not remain static but must have movement, even if it is minimal^(6,7,8).
2. Have the maximum degree of adaptation to the tissues of the eye socket⁽⁶⁾.

3. Keep the anophthalmic cavity filled, restore the lacrimal direction (it enables tear drainage) and prevent the accumulation of lacrimal fluid in the cavity⁽⁸⁾.

4. Inhibit the collapse of the eyelids⁽⁸⁾

5. Maintain muscle tone⁽⁸⁾

6. Protect the cavity⁽⁸⁾

The longer the time interval between enucleation and prosthesis installation, the harder it will be for the patient to adapt, due to the atrophy of eyelids and muscle hypofunction⁽⁸⁾. Therefore, besides focusing on volume asymmetry, the professional must address the condition of periorcular structures by evaluating eyelids, eyebrows, forehead, midface and ears.

Unlike other maxillofacial prosthetics, such as nasal or orauricular prostheses, ocular prostheses must appear alive, as the eye is an expressive organ which is part of the person's character and expresses their mood. This adds a level of difficulty for the professional, who must try to capture the patient's mood in one session to be able to sculpt their gaze⁽⁵⁾.

This poses a challenge for both the professional and the patient. Reproducing the patient's expression, character and personality present in the contralateral eye is almost impossible⁽⁵⁾. However, despite these difficulties and the fact that they do not restore vision, ocular prostheses remain a very good choice for the rehabilitation of anophthalmic patients, as they allow patients to recover their aesthetic appearance^(7, 8).

Impact on quality of life

Besides restoring aesthetics and protecting tissues, the aim of globe reconstruction is to rehabilitate patients and to integrate them into society. Facial mutilation and the partial or total loss of vision caused by anophthalmia can be a stigma for both patients and their families. A change in the face usually entails many complications for the patient. It can influence their self-esteem and personal relationships

as it is difficult to establish emotional ties, to face new challenges, and because it can cause insecurity and social rejection. The feelings most frequently reported by anophthalmic patients are shame, shyness, concern about concealing the condition, sadness and fear^(5,9).

At present, rehabilitation efforts aim to address patients' psychological and emotional instabilities derived from the loss of eyes. This emotional instability is caused mainly by the negative effects of the use of ocular prostheses on their social relationships, rather than how the prosthesis looks compared to the natural eye. However, a significant degree of satisfaction depends on how the prosthetic eye resembles the contralateral eye, since the patient will continually compare the artificial prosthesis to the healthy eye^(5,10).

We can analyze the anophthalmic patient's situation from two perspectives: psychosocial knowledge or self-perception, and psychological or psychiatric behavior.

The first is characterized by inferiority complexes, the fear of being socially marginalized, lack of confidence in themselves and problems to initiate and maintain social relationships. The help of family and friends is important for the patient's psychosocial recovery: studies reveal that support is essential to improve the patient's self-esteem^(9,10).

In the clinical-psychiatric domain, anxiety and depression are the most commonly reported disorders. However, anxiety and depression are not easily detected by health professionals. Therefore, the mental health of anophthalmic patients should be assessed at the beginning of the treatment and then on a periodic basis, to ensure that patients have not developed these disorders^(9,10).

However, despite self-perception and psychological problems, most patients reported an improvement after starting to use ocular prostheses. Aesthetic restoration and camouflaging the mutilation increase patients' confidence, which helps them resume their normal lives and routines^(5,9,10).

Therefore, it is important to assess both the physical and emotional well-being of anophthalmic patients to identify those who need additional mental and physical support. Addressing psychosocial issues is key to the success of the treatment. The family's active cooperation and participation is essential, as well as the work of an efficient multidisciplinary team. Comprehensive treatment includes technical and psychological approaches, which will improve the patients' ability to cope with their pathology and its consequences^(4,9,10).

Conclusions

Orbital rehabilitation in congenital anophthalmia is a challenge that involves the ophthalmologist, the prosthetist, the patient and the family. Early intervention, as was the case with these patients, makes a significant difference on the overall development of the patient and on the emotional well-being of the family. Treating congenital anophthalmia is a long-term commitment between patients and their rehabilitation professionals. "Expansion treatment" with sequential conformers and subsequent rehabilitation with ocular prostheses is a simple and non-invasive approach for the enlargement of the socket, and so far it is the option that has had the best results according to the literature.