

# Situs inversus del disco óptico: una variante anatómica a reconocer

## Optic Disc Situs Inversus: an anatomical variant to recognize

N. Escoda Brull, E. Santos Blanco, P. Romero Aroca, N. Ruiz Sánchez, L. Rull Reverter, B. Corrales Llagostera

Servicio de Oftalmología. Hospital Universitari Sant Joan de Reus.

### Correspondencia:

Núria Escoda Brull

E-mail: nuria.escoda@salutsantjoan.cat

### Resumen

**Introducción:** Se trata de una rara anomalía congénita caracterizada por una orientación anómala de los vasos papilares, estos emergen en dirección nasal. Puede asociarse a diversas patologías oculares y sistémicas, lo que hace relevante su reconocimiento.

**Caso clínico:** Se presenta el caso de una mujer de 15 años, con disminución de la agudeza visual (0,2 ojo derecho y 0,3 ojo izquierdo), miopía y astigmatismo en ambos ojos que presentaba esta condición, la retinografía fue clave para el diagnóstico.

**Conclusiones:** Es esencial la interpretación acurada del fondo de ojo, siendo recomendable una valoración sistémica en pacientes con posibles anomalías asociadas.

**Palabras clave:** Anomalía congénita. Miopía. Retinografía.

### Resum

**Introducció:** Es tracta d'una anomalia congènita caracteritzada per una orientació anòmala dels vasos papil·lars, aquests emergeixen en direcció nasal. Pot associar-se a diverses patologies oculars i sistèmiques, el que fa rellevant el seu coneixement.

**Cas clínic:** Es presenta el cas d'una noia de 15 anys, amb disminució de l'agudeza visual (0,2 ull dret i 0,3 ull esquerre), miopia i astigmatisme en ambdós ulls que presentava aquesta condició, la retinografia va ser clau per al diagnòstic.

**Conclusions:** És essencial la interpretació acurada del fons de l'ull, sent recomanable una valoració sistèmica en pacients amb possibles anomalies associades.

**Paraules clau:** Anomalia congènita. Miopia. Retinografia.

### Abstract

**Introduction:** Is a rare congenital anomaly characterized by an abnormal orientation of the papillary vessels, which emerge in a nasal direction. It may be associated with various ocular and systemic pathologies, making its recognition clinically relevant.

**Clinical case:** We present the case of a 15-year-old female with decreased visual acuity (0.2 in the right eye and 0.3 in the left eye), myopia, and astigmatism in both eyes, who exhibited this condition. Fundus photography was key to establishing the diagnosis.

**Conclusions:** Accurate interpretation of the fundus is essential, and systemic evaluation is recommended in patients with potential associated anomalies.

**Key words:** Congenital anomaly. Myopia. Fundus photography.

Trabajo presentado en el 56º Congrés de la Societat Catalana d'Oftalmologia

## Introducción

El *situs inversus* del disco óptico es una rara anomalía congénita caracterizada por una disposición vascular atípica, los vasos emergen en dirección nasal antes de adoptar su trayecto habitual hacia temporal<sup>1</sup>. Esta alteración se considera secundaria a un desarrollo embrionario anómalo de la papila, probablemente relacionado con alteraciones en la rotación o inserción del nervio óptico debido a una malposición del tallo óptico o a un cierre anómalo de la fisura embrionaria, dando lugar a una arquitectura atípica del polo posterior<sup>2</sup>. Como consecuencia, se produce una alteración de la capa de fibras nerviosas peripapilares y de la relación anatómica entre fovea y disco óptico, detectable mediante tomografía de coherencia óptica (OCT)<sup>2</sup>.

Puede presentarse de forma aislada o asociarse a patologías oculares, como miopía, coloboma del nervio óptico, estrabismo, glaucoma, nanofthalmos y algunas distrofias retinianas<sup>2</sup>. Además, puede coexistir con alteraciones del segmento posterior como; papila inclinada o hipoplasia del nervio óptico<sup>3</sup>. A nivel sistémico, se ha relacionado con el síndrome cerebro-oculo-renal, la discinesia ciliar primaria y con cardiopatías congénitas<sup>2</sup> (dextrocardia y defectos septales).

El diagnóstico se basa en la exploración del fondo de ojo, siendo la retinografía la prueba fundamental. Las pruebas de imagen, como la OCT, pueden mostrar alteraciones en la disposición de la capa de fibras nerviosas peripapilares, así como una disminución de la distancia fovea-disco<sup>2,3</sup>.

El principal diagnóstico diferencial se plantea con la papila inclinada<sup>3</sup>, ambas entidades pueden presentar una disposición anómala de los vasos retinianos; sin embargo, en el *situs inversus* se observa una emergencia nasal inicial característica.

## Caso clínico

Se presenta el caso de una mujer de 15 años que consultó por disminución de la agudeza visual. Como antecedente personal destacaba una alteración subclínica de hormonas tiroideas, sin antecedentes ni clínica sugestiva de afectación sistémica. En la exploración oftalmológica la agudeza visual fue de 0,2 en el ojo derecho y 0,3 en el ojo izquierdo añadiéndose además miopía y astigmatismo bilateral: OD -2,00 -2,00 ×150° y OI -4,75 -1,00 ×40°. Tras cicloplejia, la agudeza visual corregida fue de 0,7 en ambos ojos.

En la biomicroscopia anterior no se observaron alteraciones relevantes, destacando únicamente una opacidad puntiforme del cristalino, sin afectación del eje visual.

En el fondo de ojo se observó la emergencia inicial hacia nasal de los vasos papilares. La retinografía confirmó el hallazgo (Figura 1).

Como pruebas complementarias se realizaron tomografía de coherencia óptica (OCT) y angiografía por OCT (OCT-A), campimetría visual y estudio electrofisiológico. Todas ellas destinadas a determinar si la variante anatómica que presenta el fondo de ojo puede justificar la peor agudeza visual de la paciente respecto a la esperada para su edad.

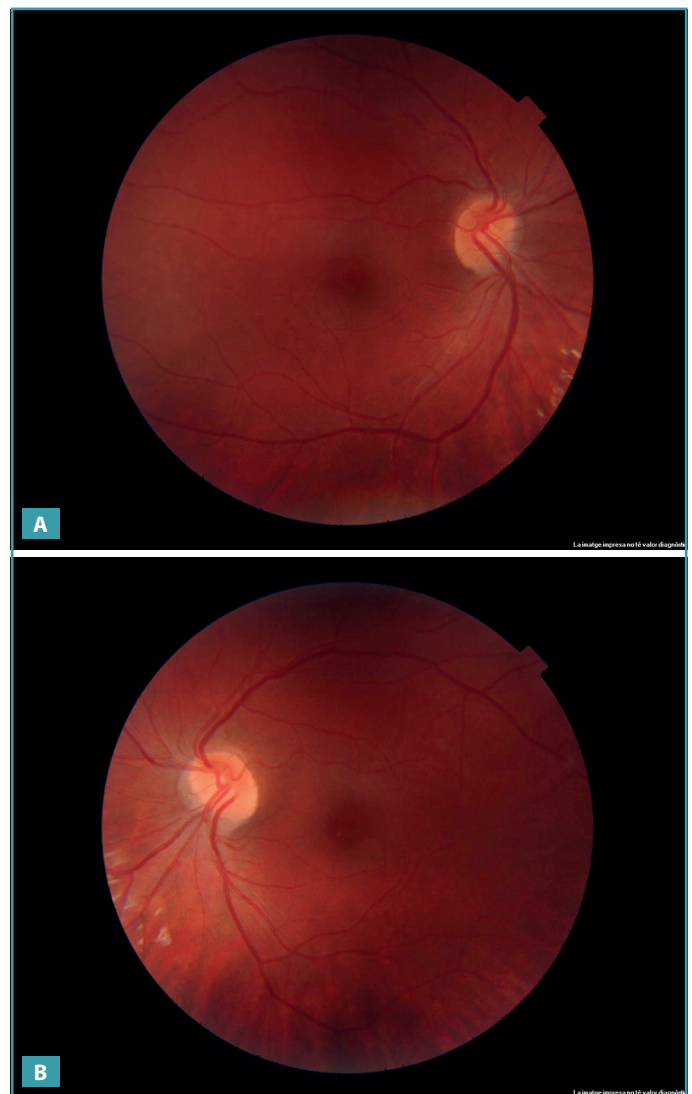


Figura 1. Retinografía derecha (A) e izquierda (B), apréciase la dirección inicial hacia nasal de los vasos.

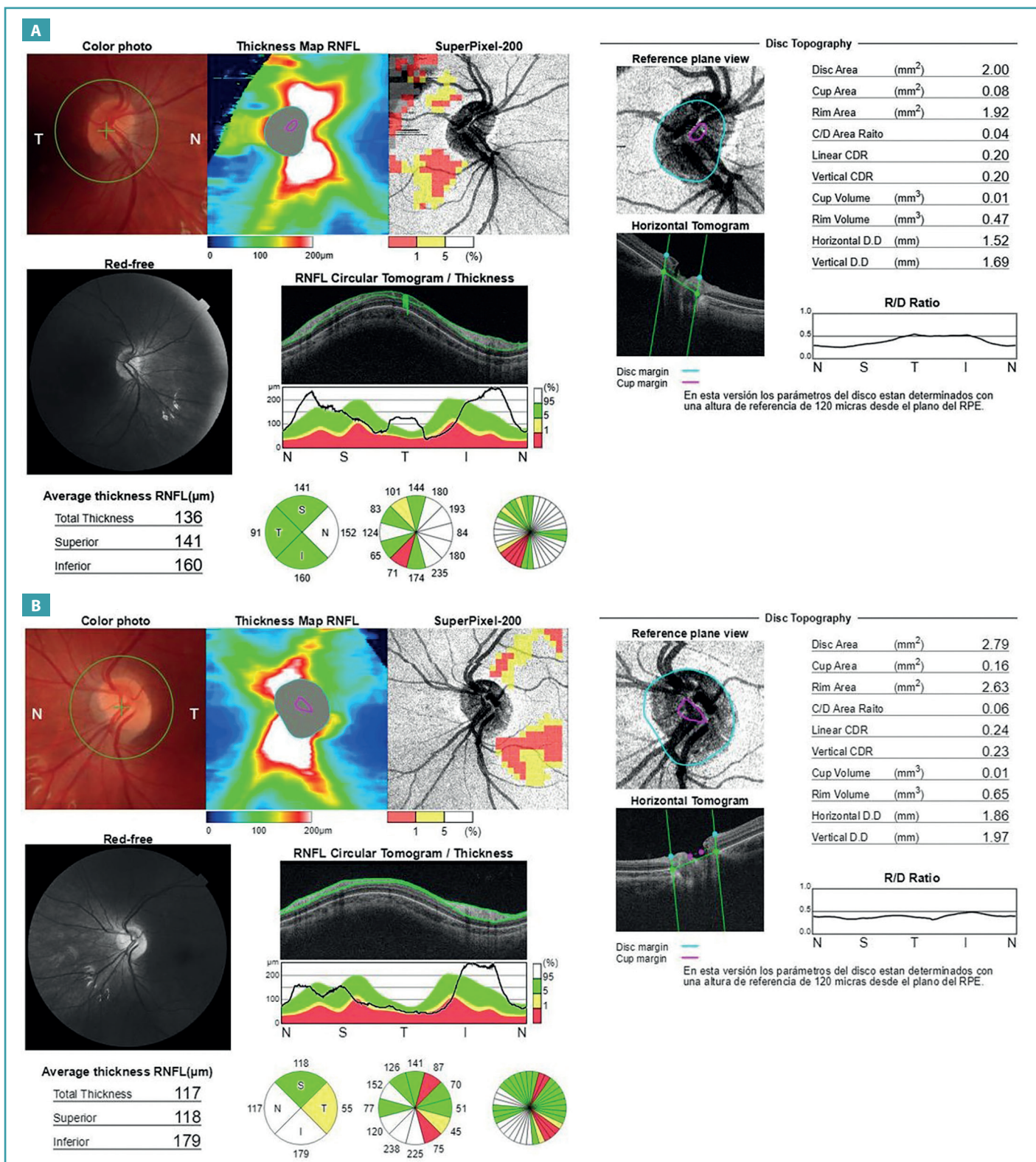


Figura 2. OCT nervio óptico derecho (A) e izquierdo (B), se pueden apreciar zonas de adelgazamiento y picos<sup>5</sup>.

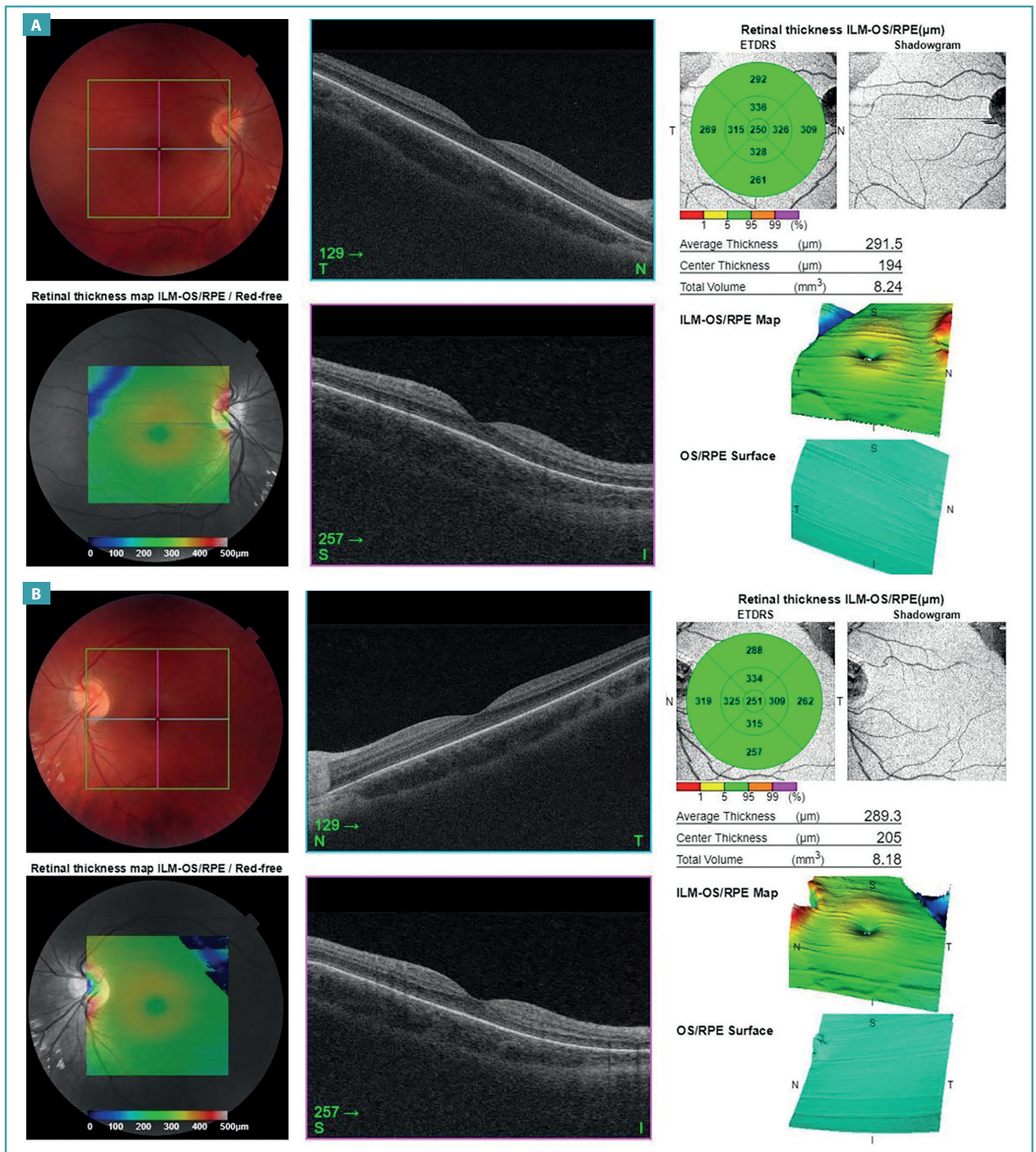


Figura 3. OCT mácula ojo derecho (A) y ojo izquierdo (B).

La OCT mostró una disminución de la distancia fovea-disco, así como alteraciones en el grosor de la capa de fibras nerviosas peripapilares con áreas de adelgazamiento y engrosamiento focal (Figura 2). La OCT centrada en mácula no mostró ninguna alteración (Figura 3). La OCT-A resultó ser normal.

El campo visual no mostró alteraciones significativas.

El estudio electrofisiológico incluyó electroretinograma multifocal (ERGmf), de campo completo (ERGcc), de patrón (PERG) y potenciales visuales evocados (PVEP). La función retiniana y macular (ERGmf, ERGcc y PERG) fue normal en ambos ojos. Los PVEP mostraron una leve alteración de la conducción postretiniana en el ojo izquierdo, siendo normales en el ojo derecho.

## Discusión

El reconocimiento del *situs inversus* del disco óptico representa un reto diagnóstico, especialmente en presencia de alteraciones refractivas y otras anomalías del disco óptico.

En este caso, la retinografía fue clave al demostrar la emergencia nasal inicial de los vasos retinianos, hallazgo característico que permite diferenciarlo de la papila inclinada; sin embargo, en esta paciente, aunque coexistían miopía y fondo de ojo con papila inclinada, la disposición vascular permitió establecer el diagnóstico de *situs inversus*.

La OCT aportó información estructural<sup>2,3,5</sup> adicional, descrita en la literatura aunque no de forma constante, lo que refuerza la variabilidad anatómica de esta entidad. En casos de papilas displásicas, la OCT no siempre resulta útil, ya que las bases normativas están elaboradas a partir de papilas estructuralmente normales.

Desde el punto de vista funcional, el estudio electrofisiológico no mostró hallazgos relevantes. La leve alteración en los potenciales visuales evocados en el ojo izquierdo constituyó un hallazgo inespecífico, sin clara repercusión clínica.

Dado el carácter aislado del cuadro, no se consideró necesario realizar un estudio sistémico adicional. Sin embargo, en aquellos

casos en los que el *situs inversus* del disco óptico se asocia a otras anomalías o síndromes, se recomienda llevar a cabo una valoración sistémica dirigida.

## Conclusiones

El *situs inversus* del disco óptico es una rara anomalía congénita que puede asociarse a otras patologías oculares. Su diagnóstico se basa en la exploración del fondo de ojo y la retinografía, siendo la OCT una herramienta complementaria útil. En ausencia de hallazgos asociados, el pronóstico funcional suele ser bueno y no se requiere estudio sistémico extenso.

## Financiación

Los autores declaran no haber recibido financiación para la realización de este trabajo.

## Conflictos de interés

Los autores no declaran conflictos de interés.

## Bibliografía

1. Bhatti MT. Optic disc dysplasia and situs inversus. *JAMA Ophthalmol.* 2023;141(9):e231068. doi: 10.1001/jamaophthalmol.2023.1068.
2. Shin YI, Lee KM, Kim M, Oh S, Kim SH. Short foveo-disc distance in situs inversus of optic disc. *Sci Rep.* 2020;10:17740. doi: 10.1038/s41598-020-74743-0.
3. Gaonker T, Jain A, Dutta P. Concurrent optic disc situs inversus and prepapillary vascular loop. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 2024;61(6):452. doi: 10.3928/01913913-20240508-01.
4. Kang S, Jin S, Roh KH, Hwang YH. Peripapillary retinal nerve fiber layer and optic nerve head characteristics in eyes with situs inversus of the optic disc. *J Glaucoma.* 2015;24(4):306-10. doi: 10.1097/IJG.0b013e31829e1ba2.
5. Gupta G, Singh SR, Sharma VK, Dogra M. Optical coherence tomography angiography in situs inversus of the optic discs. *Indian J Ophthalmol.* 2019;67(10):1716-7. doi: 10.4103/ijo.IJO\_664\_19.