

Coloboma unilateral de iris

Nicole B. Magnien de Pinho, Maria A. Mondino, Mauricio G. Magurno

Instituto Santa Lucía Paraná, Paraná (Entre Ríos), Argentina

Recibido: 12 de julio de 2025.

Aprobado: 28 de julio de 2025.

Autor corresponsal

Dra. Nicole B Magnien de Pinho
Instituto Santa Lucía Paraná
Alameda de la Federación 493
(E3100) Paraná, provincia de Entre Ríos
Argentina
bernardinicolear@gmail.com

Oftalmol Clin Exp (ISSNe 1851-2658)

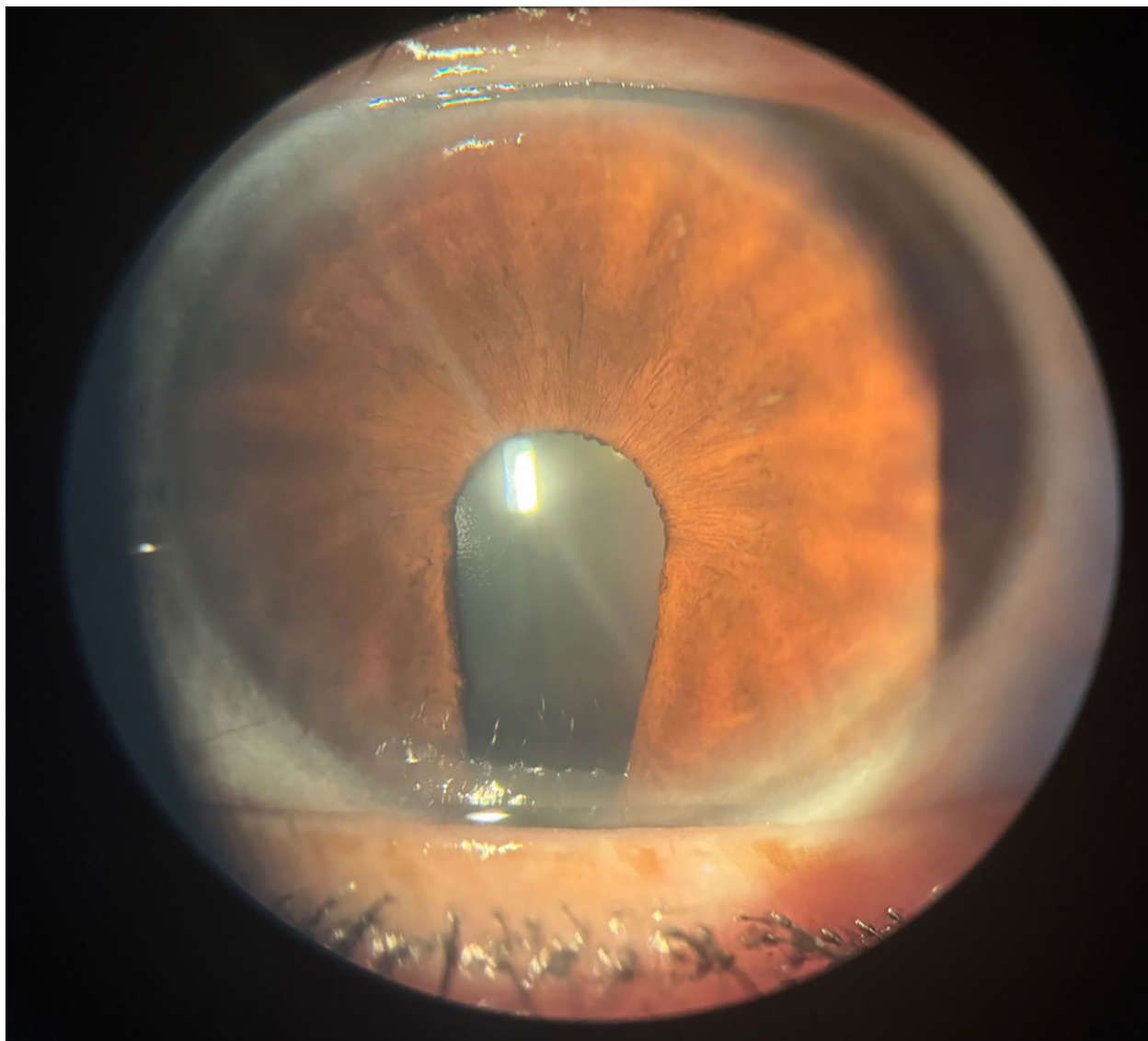
2025; 18(3): e403-e405.

<https://doi.org/10.70313/2718.7446.v18.n3.441>

Esta imagen biomicroscópica corresponde al caso de una mujer de 53 años con coloboma de iris unilateral, inferior y completo, sin otras alteraciones oculares asociadas. El coloboma corresponde a una malformación congénita derivada del cierre incompleto de la fisura embrionaria¹, que en este caso se manifiesta de manera aislada, sin compromiso coriorretinal ni del nervio óptico. La imagen ilustra con claridad el defecto pupilar en forma de hendidura localizado en el cuadrante inferonasal, típico de esta anomalía.

Ante un adulto con coloboma aislado, unilateral y sin otras alteraciones, lo más probable es que se trate de una forma esporádica no sindrómica¹. Pero se debe mencionar que también existen síndromes que se manifiestan con colobomas —generalmente bilaterales y asociados a otras malformaciones oculares (coroides, retina, nervio óptico, microftalmía)— que además tienen varias alteraciones sistémicas, como por ejemplo los síndromes de “Cat-eye”, Goldenhar, CHARGE o Wolf-Hirschhorn entre otros²⁻⁴. La documentación fotográfica de casos clínicos como este caso reviste importancia no solo desde el punto de vista académico sino también para la difusión del conocimiento y la sensibilización sobre la variabilidad de presentación de esta patología poco frecuente.

Palabras clave: coloboma, coloboma de Iris, malformación congénita ocular.



Unilateral iris coloboma

This slit-lamp image corresponds to the case of a 53-year-old woman with a unilateral, inferior, and complete iris coloboma, without other associated ocular abnormalities. The coloboma represents a congenital malformation resulting from incomplete closure of the embryonic fissure¹. In this case, it manifests in isolation, without chorioretinal or optic nerve involvement. The image clearly illustrates the pupil defect with a cleft-like

appearance, located in the inferonasal quadrant, which is typical of this anomaly.

In adults presenting with an isolated, unilateral coloboma and no other abnormalities, the most likely explanation is a sporadic, non-syndromic form¹. However, it should be noted that several syndromes may also manifest with colobomas—generally bilateral and associated with other ocular malformations (choroid, retina, optic nerve, microphthalmia)—in addition to systemic abnormalities. Examples include Cat-

eye syndrome, Goldenhar syndrome, CHARGE syndrome, or Wolf-Hirschhorn syndrome, among others²⁻⁴. The photographic documentation of clinical cases such as this one is valuable not only from an academic perspective but also for disseminating knowledge and raising awareness about the variability in presentation of this uncommon condition.

Keywords: coloboma; Iris coloboma; ocular congenital malformation.

Coloboma unilateral de íris

Esta imagem biomicroscópica corresponde ao caso de uma mulher de 53 anos com coloboma de íris unilateral, inferior e completo, sem outras alterações oculares associadas. Coloboma é uma malformação congênita resultante do fechamento incompleto da fissura embrionária¹ que, neste caso, se manifesta isoladamente, sem envolvimento coriorretiniano ou do nervo óptico. A imagem ilustra claramente o defeito pupilar em fenda localizado no quadrante inferonasal, típico desta anomalia.

Em um adulto com coloboma unilateral isolado e sem outras alterações, é mais provável que se trate de uma forma esporádica não sindrômica¹. No entanto, vale mencionar que também existem síndromes que se manifestam com colobomas – geralmente bilaterais e associados a outras malformações oculares (coroides, retina, nervo

óptico, microftalmia) – que também apresentam diversas alterações sistêmicas, como as síndromes de “Olho de gato”, Goldenhar, CHARGE ou Wolf-Hirschhorn, entre outras²⁻⁴.

A documentação fotográfica de casos clínicos como este é importante não apenas do ponto de vista acadêmico, mas também para disseminar conhecimento e conscientizar sobre a variabilidade na apresentação desta condição rara.

Palavras-chave: coloboma, coloboma de íris, malformação ocular congênita.

Referencias

1. Akkaya S. Evaluation of posterior ocular structures in patients with isolated iris coloboma. *Beyoglu Eye J* 2020; 5(3): 228-233. doi: 10.14744/bej.2020.72621.
2. Firn K, Khazaeni L, Faherty E. Cat eye syndrome (Schmid-Fraccaro syndrome). En: *StatPearls* [internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2025.
3. Sánchez N, Hernández M, Cruz JP, Mellado C. Phenotypic spectrum of neonatal CHARGE syndrome. *Rev Chil Pediatr* 2019; 90(5): 533-538. doi: 10.32641/rchped.v90i5.1080.
4. Dickmann A, Parrilla R, Salerni A, Savino G, Vasta I, Zollino M, Petroni S, Zampino G. Ocular manifestations in Wolf-Hirschhorn syndrome. *J AAPOS* 2009; 13(3): 264-267. doi: 10.1016/j.jaapos.2009.02.011.