

INFORME DE CASO

Hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina, un hallazgo casual

Adonis Márquez Falcón^{1*} , Lidaisy Cabanes Goy² 

¹Hospital Provincial Clínico Quirúrgico Universitario “Arnaldo Milián Castro”, Santa Clara, Villa Clara, Cuba

*Adonis Márquez Falcón. adonismf@infomed.sld.cu

Recibido: 23/01/2023 - Aprobado: 28/05/2023

RESUMEN

Introducción: la hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina es un hamartoma congénito del epitelio pigmentario de la retina. Se observa como una lesión pigmentada del fondo de ojo típicamente benigna. En ocasiones, en su forma de presentación única-solitaria, puede confundirse con una lesión pigmentada maligna del fondo de ojo.

Información del paciente: dos pacientes acudieron a la Consulta de retina del Hospital “Arnaldo Milián Castro” por diferentes enfermedades. Por protocolo se les realizó el examen de rutina y se les diagnosticó, de forma casual, una hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina en su variante única-solitaria.

Conclusiones: la hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina en su forma de presentación única-solitaria no se asocia con alguna otra enfermedad ocular o sistémica. Su diagnóstico es casual, en un examen de rutina. Lo esencial es no confundirla con otras lesiones pigmentadas malignas del fondo de ojo. El seguimiento con retinografía a color y la observación periódica son lo recomendado.

Palabras clave: hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina; diagnóstico

ABSTRACT

Introduction: congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium is a congenital hamartoma of the retinal pigment epithelium. It is seen as a typically benign pigmented fundus lesion. Sometimes, in its single-solitary presentation, it can be confused with a malignant pigmented lesion of the fundus.

Patient information: two patients attended the retina clinic of the “Arnaldo Milián Castro” Hospital for different diseases. Per protocol, they underwent routine examination and were diagnosed, by chance, with congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium in its unique-solitary variant.

Conclusions: congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium in its single-solitary form of presentation is not associated with any other ocular or systemic disease. Its diagnosis is casual, in a routine examination. The essential thing is not to confuse it with other malignant pigmented lesions of the fundus. Follow-up with color retinography and periodic observation are recommended.

Key words: congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium; diagnosis

INTRODUCCIÓN

La hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina (HCEPR) es un hamartoma congénito del epitelio pigmentario de la retina (EPR). Suele observarse como una lesión pigmentada del fondo de ojo, típicamente benigna y generalmente asintomática, que se presenta en tres variantes clínicas: lesión única-solitaria, lesiones agrupadas -conocidas como huellas de osos- y una variante atípica.^(1,2)

Tiene una prevalencia estimada del 1,2% y generalmente se diagnostica como un hallazgo accidental en un examen de rutina.⁽¹⁾

La variante atípica (lesiones múltiples o bilaterales) está estrechamente asociada a la poliposisadenomatosa familiar -síndrome de Gardner-; en los informes la incidencia oscila entre un 58 y un 92%.⁽³⁾

En ocasiones, una lesión única-solitaria grande de HCEPR puede confundirse con una lesión maligna del fondo de ojo.⁽¹⁾

Aunque el diagnóstico es fundamentalmente clínico, en escenarios en los que no se disponga de medios diagnósticos para el estudio de los casos dudosos, cobra vital importancia el conocimiento de su aspecto clínico para impedir diagnósticos erróneos que puedan crear confusión en los pacientes. Se presentan dos casos con HCEPR en su variante única-solitaria encontrada en un examen oftalmológico de rutina.

INFORMACIÓN DEL PACIENTE

Caso 1

Paciente negro, masculino, de 37 años de edad, que fue remitido a la Consulta de retina con diagnóstico de coriorretinopatía serosa central en su ojo izquierdo para el examen de la retina periférica de ambos ojos.

No se recogieron antecedentes patológicos personales ni familiares de interés.

En el examen oftalmológico realizado se encontró una agudeza visual sin cristales de 20/20 en su ojo derecho y de 20/40 en su ojo izquierdo (escala de Snellen). Con cristales positivos alcanzó una agudeza visual mejor corregida de 20/30 en su ojo izquierdo.

La tensión ocular (tonómetro de Goldman) fue de 16 mm/Hg en ambos ojos.

La biomicroscopía del segmento anterior no mostró hallazgos de interés en ningún ojo, la del segmento posterior con lente aéreo de 90 dioptrías reveló disco óptico, vasos y mácula de aspecto normal en su ojo derecho. En su ojo izquierdo se encontró un disco óptico de bordes definidos y coloración normal. En la mácula se observó una imagen de desprendimiento seroso de retina con líquido subretinal algo turbio de aproximadamente dos diámetros de disco (DD) que comprometía a la fovea y que se extendía nasalmente, sugestivo de coriorretinopatía serosa central.

Se le realizó una oftalmoscopia binocular indirecta con depresión escleral en ambos ojos. En su ojo izquierdo no se encontraron hallazgos de interés. En su ojo derecho se encontró, en el cuadrante temporal superior, hacia ecuador y periferia media, una lesión solitaria, pigmentada, de aproximadamente entre cinco y seis DD, plana, sin líquido subretinal asociado, de bordes festoneados y áreas de atrofia en su superficie (Figura 1).

Se le realizó un ultrasonido ocular combinado, modo A y B, en su ojo derecho para corroborar el aspecto plano de la lesión y descartar la presencia de signos de lesión pigmentada maligna del fondo de ojo (Figura 2).

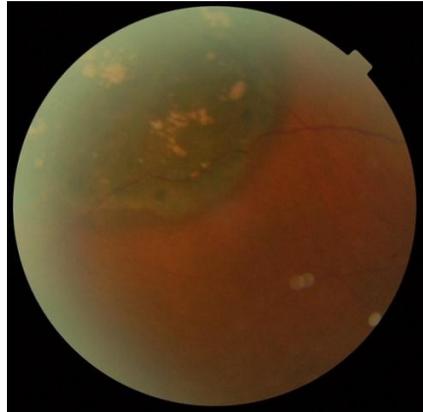


Figura 1. Retinografía que muestra lesión pigmentada, plana, solitaria, de bordes festoneados, halo despigmentado en retina normal contigua a los bordes de la lesión y parches de atrofia en su superficie.

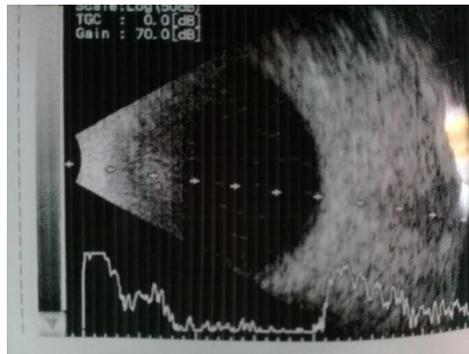


Figura 2. Ultrasonido ocular combinado, modo A y B; no se observa lesión sobrelevada o efecto masa.

Se interpretó como una HCEPR en su variante única-solitaria; un hallazgo casual en una exploración de rutina.

Caso 2

Paciente blanca, femenina, de 48 años de edad, que acudió a la Consulta de urgencia porque "veía una mosquita y relámpagos" en su ojo derecho, de 24 horas de evolución. Se sospechó un desprendimiento posterior del vítreo agudo sintomático y se remitió a la Consulta de retina para el examen de la retina periférica.

No se recogieron antecedentes patológicos personales ni familiares de interés. En el examen oftalmológico realizado presentó una agudeza visual sin cristales de 20/20 en ambos ojos (escala de Snellen).

La tensión ocular (tonómetro de Goldman) fue de 14 mm/Hg en ambos ojos.

La biomicroscopía del segmento anterior no mostró hallazgos de interés en ningún ojo.

Se le realizaron una biomicroscopía del segmento posterior con lente aéreo de 90 dioptrías que mostró disco óptico, vasos y mácula de aspecto normal en ambos ojos y una oftalmoscopia binocular indirecta con depresión escleral en

ambos ojos para completar el examen físico como protocolo para el examen de la retina periférica.

En su ojo derecho presentó un desprendimiento posterior del vítreo en curso sin agujeros ni desgarro en la retina.

En su ojo izquierdo se encontró, en el sector nasal, entre el ecuador y la periferia media, una lesión extensa, solitaria, pigmentada, de aproximadamente entre 13 y 15 DD, que casi ocupaba un cuadrante, plana, sin líquido subretinal asociado, de bordes irregulares y áreas parcheadas de atrofia en su superficie (Figura 3).

Se le realizó un ultrasonido ocular combinado, modo A y B (Figura 4), en su ojo izquierdo para corroborar el aspecto plano de la lesión y descartar la presencia de signos de lesión pigmentada maligna del fondo de ojo.

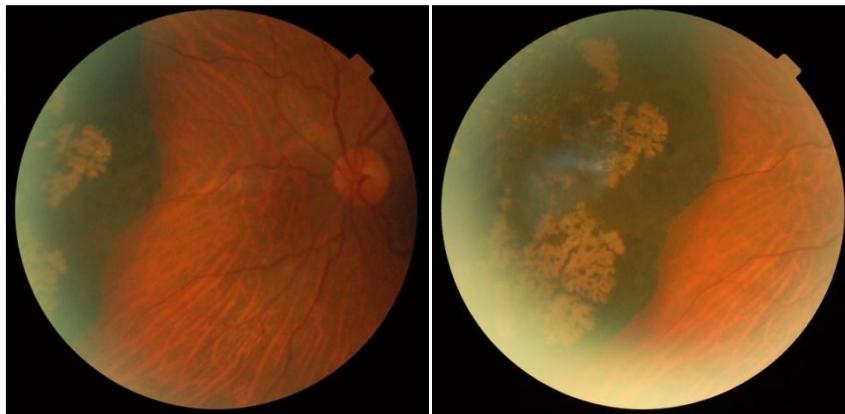


Figura 3. Retinografías que muestran lesión pigmentada, extensa, plana, solitaria, de bordes irregulares y parches de atrofia en su superficie.



Figura 4. Ultrasonido ocular combinado, modo A y B; no se observa lesión sobrelevada o efecto masa.

Se interpretó como una HCEPR en su variante única-solitaria; un hallazgo casual en una exploración de rutina.

DISCUSIÓN

La HCEPR es una lesión pigmentada benigna del fondo de ojo con una apariencia clínica característica. Normalmente es asintomática, se presenta antes de los 30 años de edad y a menudo se descubre en un examen oftalmológico de rutina. Generalmente suele localizarse en ecuador y periferia media de la retina; sin embargo, en raras ocasiones, puede encontrarse en el

polo posterior e involucrar al disco óptico y a la mácula. Cuando involucran a la fovea, la agudeza visual suele verse afectada.^(4,5)

Puede presentarse como una lesión solitaria, como lesiones agrupadas (huellas de osos) o variante atípica (lesiones múltiples o bilaterales). La variante única-solitaria de HCEPR es la forma de presentación más común.^(1,5)

La HCEPR solitaria es pigmentada, plana, redondeada, con bordes lisos y festoneados. El color puede variar desde gris claro hasta el negro oscuro. Existe una demarcación típica entre la HCEPR y el EPR normal adyacente a la lesión que tiene el aspecto de halo despigmentado. La retina y los vasos involucrados en la lesión, generalmente, muestran un aspecto normal.^(1,6)

Algunas lesiones pueden evolucionar a alteraciones vasculares que incluyen obliteración de capilares y grandes vasos, cambios microaneurismáticos, anastomosis retino coroideas y neovascularización.^(6,7)

En la superficie de la lesión pueden encontrarse lagunas de hipopigmentación y atrofia del EPR. Estas áreas de hipopigmentación tienen una tendencia a crecer lentamente con el paso del tiempo.⁽⁶⁾

El tamaño puede oscilar de 100 μm a varios DD e, incluso, ocupar un cuadrante entero del fondo de ojo en algunos casos. Pueden encontrarse lesiones en cualquier cuadrante, pero el temporal superior es el más afectado. Las lesiones solitarias muestran un crecimiento lento y gradual hasta entre el 46 y el 83% de los casos luego de tres o más años de seguimiento.^(5,6)

El riesgo de malignidad es muy bajo y extremadamente raro; sin embargo, existen informes de lesiones nodulares muy pigmentadas surgidas de una HCEPR que desarrollaron su propio suministro de sangre con líquido subretinal asociado y se convirtieron en epitelomas malignos demostrado por análisis histopatológicos.⁽⁸⁾

La HCEPR única-solitaria no se ha asociado a ninguna otra enfermedad ocular o sistémica.⁽⁹⁾ Según experiencia se puede encontrar de forma casual en un examen de rutina; así lo confirman las circunstancias en las que se diagnosticaron estos dos casos notificados.

El diagnóstico es, principalmente, clínico, sin necesidad de la utilización de algún medio diagnóstico en la mayoría de los casos.⁽¹⁾ Cuando son necesarios la autofluorescencia de fondo, la angiografía fluoresceínica y la tomografía de coherencia óptica son los más útiles.^(1,8,10) La retinografía a color es esencial para la documentación y el seguimiento de estas lesiones.⁽¹⁾

Algunos autores plantean⁽¹⁾ que el ultrasonido ocular modo A y B (o ambos) no aporta o contribuye al diagnóstico de la HCEPR en su variante única-solitaria. Otros^(8,10) lo utilizan para confirmar la naturaleza plana de la lesión y descartar el efecto masa o lesión sobrelevada. En esta investigación se utilizó de forma confirmatoria y se entendió que, a pesar de que la HCEPR solitaria tiene una apariencia clínica característica, el ultrasonido ocular -en ausencia de otros medios diagnósticos- puede ser especialmente útil en lesiones extensas con ausencia de alguna de sus características típicas que puedan generar algo de confusión.

La relevancia de diagnosticar correctamente una HCEPR en su presentación única-solitaria radica en la habilidad del Especialista en no confundirla con otras lesiones pigmentadas del fondo de ojo como los nevus coroideos, los melanocitomas y el melanoma maligno de coroides.^(1,8,10)

La conducta expectante, sin necesidad de intervenciones terapéuticas, es la regla. Se recomienda una observación periódica para todos los pacientes.^(8,11)

En los casos excepcionales que experimentan transformaciones malignas la radiación externa, las placas de braquiterapia y la fotocoagulación son opciones disponibles para su tratamiento.⁽⁸⁾

La HCEPR es una lesión pigmentada benigna del fondo de ojo con una apariencia clínica característica. La forma de presentación única-solitaria es la variante más común y no se asocia con alguna otra enfermedad ocular o sistémica. Se diagnostica generalmente en un examen de rutina. Lo esencial en el diagnóstico es no confundirla con otras lesiones pigmentadas malignas del fondo de ojo. El seguimiento con retinografía a color y la observación periódica son lo recomendado.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Kiernan FD, Tripathy K, Ortiz-Morales G, Vernon Stuart K, Bhagat N, Lim JJ. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium. American Academy of Ophthalmology. EyeWiki [Internet]. San Francisco: American Academy of Ophthalmology; 2020 [citado 21/01/2021]. Disponible en: https://eyewiki.aao.org/Congenital_hypertrophy_of_the_retinal_pigment_epithelium
2. Raval V, Dalal S, Doshi S. Multimodal imaging of congenital hypertrophy of retinal pigment epithelium (chrpe) lesions at different presentations. Ophthalmology Case Rep [Internet]. 2019 [citado 21/01/2021];3(1):1-4. Disponible en: <https://www.alliedacademies.org/articles/multimodal-imaging-of-congenital-hypertrophy-of-retinal-pigment-epithelium-chrpe-lesions-at-different-presentations-11418.html>. <https://doi.org/10.35841/ophthalmology.3.1.1-4>
3. Steffen Novelli PC, Stachewski Russo A, Real Martinez CA, Guilherme Campos F. The significance and interpretation of congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium (CHRPE) diagnosed in patients with Familial Adenomatous Polyposis: A review. New Front Ophthalmol [Internet]. 2018 [citado 21/01/2021];4(6):1-3. Disponible en: <https://oatext.com/pdf/NFO-4-218.pdf>. <https://doi.org/10.15761/NFO.1000218>
4. Cherney E. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium. Ophthalmol Rep [Internet]. 2013 [citado 21/01/2021];6(4):55-59. Disponible en: <https://journals.eco-vector.com/ov/article/view/366>. <https://doi.org/10.17816/OV2013455-59>
5. Ireland AC, Rodman J. Congenital Hypertrophy of Retinal Pigment Epithelium [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 [citado 05/08/2023]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK576424/>
6. Meyer CH, Rodrigues EB. Congenital Hypertrophy of the Retinal Pigment Epithelium. In: Sadda SR, Sarraf D, Freund KB, Hinton DR, Schachat AP, Wilkinson CP, Wiedemann P, editores. Ryan's Retina [Internet]. 7th ed. Toronto: Elsevier; 2022 [citado 05/08/2023]. p. 2633-2638. Disponible en: <https://www.elsevier.ca/ca/product.jsp?isbn=9780323722148>
7. Shanmugam PM, Konana VK, Ramanjulu R, Mishra KCD, Sagar P, Simakurthy S. Ocular coherence tomography angiography features of congenital hypertrophy of retinal pigment epithelium. Indian J Ophthalmol [Internet]. 2019 [citado 21/01/2021];67(4):563-566. Disponible en: <https://www.ijo.in/article.asp?issn=0301-4738;year=2019;volume=67;issue=4;spage=563;epage=566;aulast=Shanmugam>

8. Vélez Montoya R, García Aguirre G. Congenital Hypertrophy of the Retinal Pigment Epithelium. En: Torres Soriano ME, García Aguirre G, Gordon M, Kon Graversen V. Ophthalmology: Current and Future Developments. Diagnostic Atlas of Retinal Diseases. Vol. 3 [Internet]. Sharjah, UAE: Bentham Science Publishers; 2017 [citado 21/01/2021]. p. 195-201. Disponible en: http://www.eurekaselect.com/ebook_volume/2217.
<https://doi.org/10.2174/9781681084152117030028>
9. Amit SN, Pushpanjali R, Smitesh S. Congenital hypertrophy of retinal pigment epithelium (CHRPE) with typical 'bear track' presentation. J Ophthalmol Relat Sci [Internet]. 2019 [citado 21/01/2021];1(1):10-11. Disponible en: https://jors.journals.ekb.eg/article_28322_59ddc2116c5bd4a0e7917a4e5d0f832e.pdf
10. Zloto O, Moroz I, Vishnevskia-Dai V. Congenital hypertrophy of retinal pigment epithelium. BMJ Case Rep [Internet]. 2020 [citado 21/01/2021];13(8):e235508. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7449305/>.
<https://doi.org/10.1136/bcr-2020-235508>
11. Zografos L. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium (RPE). Acta Ophthalmologica [Internet]. 2013 [citado 21/01/2021];91(s252):[aprox. 1 p.]. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/j.1755-3768.2013.3241.x>

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.