

Crecimiento de lesión pigmentada retiniana en la infancia

Growth of a pigmented retinal lesion in childhood

A. Sempere Esteve¹, J. Català-Mora², E. Pedemonte-Sarrias³, J. Díaz-Cascajosa⁴, I. Bourleau-Renom⁵

¹Hospital Universitario Joan XXIII. Tarragona. ²Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. Hospital de Bellvitge. ³Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. Facultat de Medicina - Universitat de Vic - Universitat Central de Catalunya (UVic-UCC). ⁴Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. ⁵Hospital Clínic de Barcelona.

Correspondencia:

Ana Alexandra Sempere Esteve

E-mail: asempere.hj23.ics@gencat.cat

Palabras clave: Epitelio pigmentario de la retina. Hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina. Lesión pigmentada retiniana.

Paraules clau: Epiteli pigmentari de la retina. Hipertrofia congènita de l'epiteli pigmentari de la retina. Lesió pigmentada retiniana.

Keywords: Retinal pigment epithelium. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium. Pigmented retinal lesion.

Descripción del caso

Se presenta el caso de un niño de 10 años, con antecedentes personales de nefropatía, hipertrofia del vermis cerebeloso e hipotiroidismo en tratamiento sustitutivo con levotiroxina.

En una revisión oftalmológica rutinaria presenta agudeza visual sin corrección de 1,0 en ambos ojos (AO). La exploración muestra un segmento anterior con medios transparentes.

En el ojo derecho (OD) se identifica en retina periférica nasal una lesión pigmentada única, redondeada y de bordes bien delimitados. La lesión es plana, de aproximadamente 1,5 diámetros papilares, y presenta zona central de hipopigmentación (Figura 1).

En la autofluorescencia, la lesión aparece hipoautofluorescente (Figura 2A). Se realiza tomografía de coherencia óptica (OCT) so-

bre la lesión, donde se observa atrofia de las capas externas de la retina suprayacente (Figura 2B). La funduscopia del ojo izquierdo (OI) no muestra alteraciones.

Se decide realizar seguimiento anual mediante documentación fotográfica, objetivándose un crecimiento progresivo de la lesión en revisiones posteriores (Figura 3).

Ante estos hallazgos, ¿cuál sería el diagnóstico más probable?:

- a. Nevus coroideo
- b. Hipertrofia congénita del epitelio pigmentario retiniano (CHRPE)
- c. Adenocarcinoma del epitelio pigmentario de la retina
- d. Melanoma coroideo



Figura 1. Retinografía de campo amplio en la que se muestra una lesión pigmentada única, redondeada, de bordes bien definidos en retina periférica nasal.

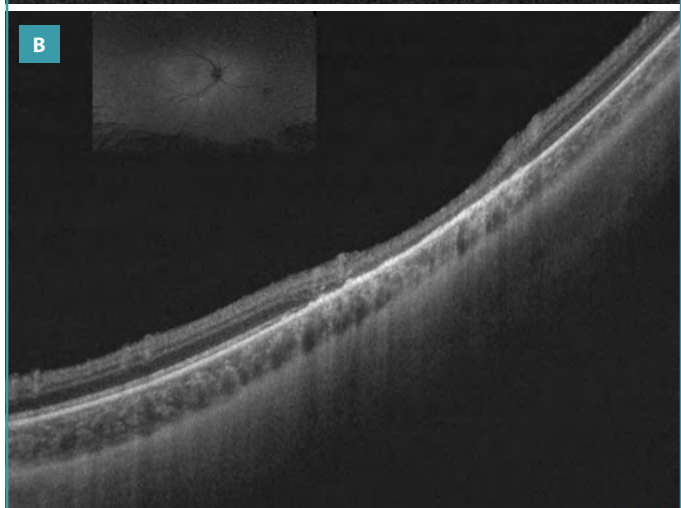
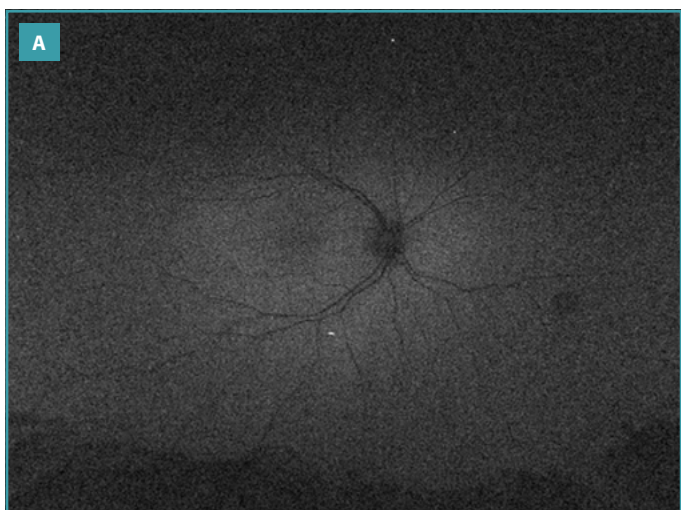


Figura 2. (A) Autofluorescencia del fondo de ojo que muestra lesión hipoauto-fluorescente en retina periférica nasal. **(B)** Tomografía de coherencia óptica (OCT) a nivel de la lesión donde se observa atrofia de las capas externas de la retina.

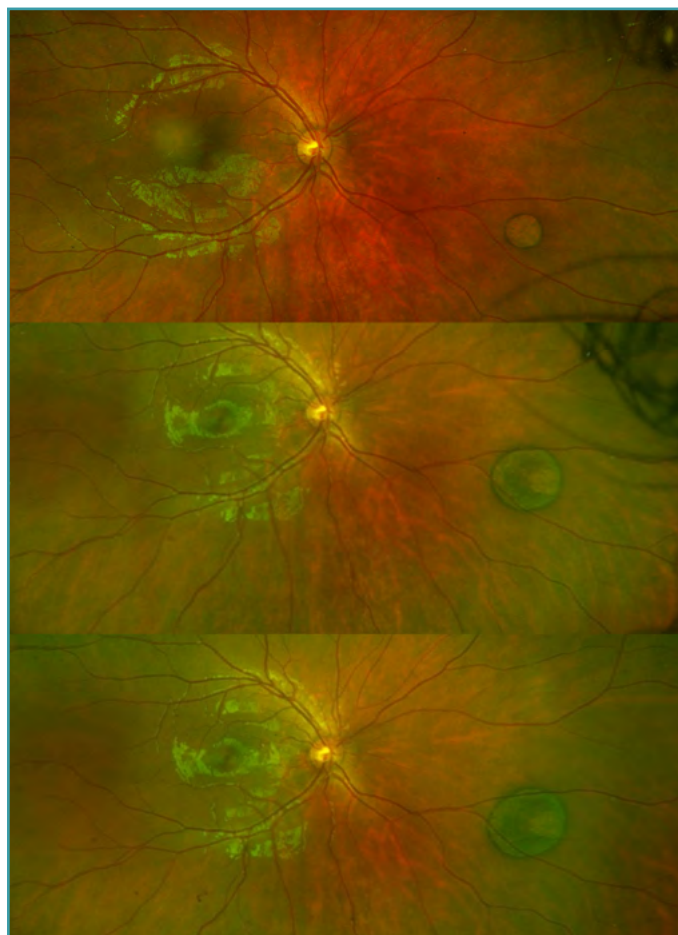


Figura 3. Retinografía de control evolutivo anual que muestra aumento del tamaño y de la intensidad de la pigmentación de la lesión localizada en retina periférica nasal del ojo derecho.

Respuesta correcta: b

Discusión

La hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina (CHRPE) es una lesión benigna caracterizada por una proliferación focal del epitelio pigmentario de la retina (EPR). En la mayoría de los casos, se detecta de forma asintomática durante revisiones oftalmológicas rutinarias^{1,2,3}.

Fundoscópicamente, se presenta como una placa pigmentada plana, bien delimitada, localizada con mayor frecuencia en la retina periférica y habitualmente unilateral^{1,2}. Su tamaño puede

variar desde menos de un diámetro papilar hasta más de 10 mm, y la coloración suele ser marrón oscuro¹.

En pacientes jóvenes, la lesión suele ser homogéneamente pigmentada, mientras que con el tiempo pueden aparecer lagunas o áreas de despigmentación en su interior¹. Con frecuencia puede observarse un anillo de hipopigmentación en el margen de la lesión, que da lugar a un halo característico o a un doble contorno². La retina suprayacente y su vascularización suelen permanecer conservadas en la mayoría de los casos¹.

Desde el punto de vista de la imagen multimodal, en la autofluorescencia estas lesiones suelen aparecer hipoautofluorescentes, mientras que en la tomografía de coherencia óptica (OCT) puede observarse adelgazamiento de las capas externas de la retina suprayacente, con aumento de la transmisión hacia la coroides, sin evidencia de masa asociada⁴.

Diagnóstico diferencial

La hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina (CHRPE) debe diferenciarse de otras lesiones pigmentadas de la retina^{2,3,5}.

- El **nevus coroideo** se trata de una lesión benigna originada en la coroides, suele presentar una coloración grisácea y bordes menos definidos que la CHRPE². Con frecuencia se asocia a signos de cronicidad como drusas o alteraciones del EPR suprayacente². A diferencia de la CHRPE, su localización coroidea puede evidenciarse mediante OCT, donde se observa una lesión coroidea con posible elevación de la retina suprayacente⁴.
- El **melanoma coroideo** es un tumor maligno originado en la coroides, excepcional en la edad pediátrica, que suele presentarse como una lesión sobreelevada, con márgenes irregulares y presencia de pigmento anaranjado (lipofusina)². En la OCT se identifica como una masa coroidea que produce elevación de la retina, lo que permite diferenciarlo de la CHRPE, que es una lesión plana, sin afectación coroidea⁴.
- El **adenocarcinoma del epitelio pigmentario de la retina** es una entidad extremadamente infrecuente que puede desarrollarse sobre una CHRPE preexistente². Se caracteriza por la aparición de un nódulo elevado, con crecimiento progresivo y desorganización de las capas retinianas en contraste con el carácter plano y estable de la CHRPE². En la OCT puede observarse una masa intra o subretiniana con alteración estructural⁴.

Implicaciones clínicas y seguimiento

Aunque las lesiones solitarias de CHRPE suelen permanecer estables en el tiempo, se ha descrito crecimiento lento en aproximadamente el 46–83% de los casos durante el seguimiento, manteniendo una morfología plana y sin signos de actividad tumoral¹. La transformación hacia adenocarcinoma del epitelio pigmentario de la retina es excepcional, estimándose en menos del 1% de los casos².

Se han descrito diferentes formas clínicas de CHRPE, con características y relevancia clínica distintas^{2,3}:

- **CHRPE solitaria:** es la forma más frecuente. Se presenta como una lesión única, plana, bien delimitada y homogéneamente pigmentada, habitualmente localizada en la retina periférica. Puede desarrollar lagunas de despigmentación con el tiempo y, en algunos casos, mostrar un crecimiento lento y plano durante el seguimiento. Carece de potencial maligno y no se asocia a enfermedad sistémica.
- **CHRPE multifocal (“pisadas de oso”):** se caracteriza por la presencia de múltiples lesiones pigmentadas, redondeadas, bien delimitadas, de tamaño variable, distribuidas en uno o ambos ojos. No presentan riesgo de transformación maligna ni asociación sistémica.
- **CHRPE asociada a poliposis adenomatosa familiar (PAF):** se caracteriza por la presencia de múltiples lesiones pigmentadas con morfología ovalada o pisciforme y bordes menos definidos. Estas lesiones suelen ser bilaterales (70–90% de los casos), de carácter familiar y se distribuyen en distintos cuadrantes del fondo de ojo. Constituyen un importante marcador oftalmológico de PAF, una enfermedad autosómica dominante causada por mutaciones en el gen APC². Su identificación resulta clave, ya que pueden estar presentes desde etapas precoces de la vida y permitir el diagnóstico temprano de la enfermedad sistémica.

Conclusión

Por todo ello, ante este tipo de lesiones se recomienda un seguimiento periódico mediante documentación fotográfica del fondo de ojo, lo que permite monitorizar su evolución, como se observa en el caso presentado.

Financiación

No se ha requerido ninguna fuente de financiación específica, más allá de la atención clínica del paciente.

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener conflictos de interés.

Bibliografía

1. Shields CL, Mashayekhi A, Ho T, Cater J, Shields JA. Solitary congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium: clinical features and frequency of enlargement in 330 patients. *Ophthalmology*. 2003;110(10):1968-76.
2. Shields JA, Shields CL. Tumors and related lesions of the pigmented epithelium. *Asia Pac J Ophthalmol*. 2017;6(2):215-23.
3. Arjona FE, Relimpio López I, Díaz Granda MJ, Coca Gutiérrez L, Sorroche M, Gómez A, *et al*. Lesiones y tumores relacionados del epitelio pigmentario de la retina. *Annals Oftalmología*. 2018;26(3):265-73.
4. Fung AT, Pellegrini M, Shields CL. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium: enhanced-depth imaging optical coherence tomography in 18 cases. *Ophthalmology*. 2014;121(1):251-6.
5. García Arumí J. Lesiones pigmentadas del fondo de ojo. Guías de Práctica Clínica de la SERV. Guía 10. Sociedad Española de Retina y Vítreo. 2012.