

# Hamartoma combinado de retina y de epitelio pigmentario retinal: a propósito de un caso

Eden Belmont-Wasserlauf, Dolores Varela Fuentes, Agustín Ignacio Fernández

*Servicio de Oftalmología, Hospital Interzonal General de Agudos (HIGA) General San Martín, Argentina.*

---

**Recibido:** 23 de octubre de 2023.

**Aprobado** 10 de noviembre de 2023.

## **Autor corresponsal**

Dr. Eden Belmont-Wasserlauf

Servicio de Oftalmología

HIGA General San Martín

Calle 1 y 70

(1900) La Plata, Argentina.

ebelmont95@gmail.com

**Oftalmol Clin Exp** (ISSNe 1851-2658)

2023; 16(4): e417-e422.

## **Resumen**

**Objetivo:** Presentación de un paciente con hamartoma combinado de retina y del epitelio pigmentario.

**Caso clínico:** Paciente de sexo masculino de 33 años de edad evaluado en nuestra institución que refirió baja visión en ojo izquierdo (OI) desde la infancia. Al examen físico: agudeza visual en ojo derecho 10/10 sin corrección y en ojo izquierdo, cuenta dedos a 1 metro de distancia. El fondo de ojos en OI evidenciaba una lesión pigmentada, sobrelevada, profunda, exudativa con gliosis intra y epirretinal que no permitía observar la papila óptica. Ante la sospecha de hamartoma combinado de retina y epitelio pigmentario retinal, se realizaron controles periódicos tomando una conducta expectante.

**Conclusión:** La presentación inusual de estos cuadros invitan a su estudio en profundidad para poder descartar la presencia de tumores malignos.

**Palabras clave:** hamartoma, CHRRPE, retina, epitelio pigmentario de la retina.

## **Combined retinal hamartoma and retinal pigment epithelium: a case report**

### **Abstract**

**Objective:** Presentation of a patient with combined retinal and pigment epithelium hamartoma.

**Case report:** A 33-year-old male patient was evaluated at our institution referring low vision in the left eye since childhood. On physical examination, visual acuity in the right eye was 10/10 without correction and in the left eye he counted fingers at a

distance of 1 meter. Fundus examination in the left eye showed a pigmented, raised, deep, exudative lesion with intra- and epiretinal gliosis that did not allow to observe the optic papilla. In view of the suspicion of combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium, periodic controls were performed with expectant management.

**Conclusion:** The unusual presentation of these pictures invites us to an in-depth study of them in order to rule out the presence of malignant tumors.

**Keywords:** combined hamartoma, retina, retinal pigment epithelium.

## Hamartoma combinado de retina e de epitélio pigmentar da retina: relato de caso

### Resumo

**Objetivo:** Apresentação de paciente com hamartoma combinado de retina e epitélio pigmentar.

**Caso clínico:** Paciente do sexo masculino, 33 anos, avaliado em nossa instituição que relatou baixa visão em olho esquerdo (OE) desde a infância. Ao exame físico: acuidade visual em olho direito era 10/10 sem correção e em olho esquerdo, conta dedos a uma distância de 1 metro. O fundo de olho no OE apresentava lesão pigmentada, elevada, profunda, exsudativa, com gliose intra e epirretiniana que não permitia a observação do disco óptico. Dada a suspeita de hamartoma combinado da retina e do epitélio pigmentar da retina, foram realizados controles periódicos, numa abordagem de esperar para ver.

**Conclusão:** A apresentação incomum destes sintomas convida ao seu estudo aprofundado para descartar a presença de tumores malignos.

**Palavras-chave:** hamartoma, CHRRPE, retina, epitélio pigmentar da retina.

### Introducción

El hamartoma combinado de retina y del epitélio pigmentario (CHRRPE) es una malformación congénita infrecuente de presentación unilateral y presunta etiología benigna<sup>1</sup>. El momento del diagnóstico es variable y puede ir desde eda-

des tempranas hasta la adultez<sup>2</sup>. Clínicamente se caracteriza por ser una lesión sobreelevada, hiperpigmentada con tortuosidad vascular que puede presentarse con disminución de agudeza visual entre un 40% y un 50% de los casos, estrabismo entre un 28% y un 38% y de manera asintomática en un 23%, dependiendo de su localización<sup>2</sup>. Suelen estar ubicados tanto dentro de las arcadas temporales en el sector macular en la papila óptica o yuxtapapilar como por fuera de ellas.

Ocurren en individuos sanos y ocasionalmente en pacientes con neurofibromatosis tipo 1 y 2, síndrome de Gorlin-Goltz, Sturge-Weber, entre otras anomalías sistémicas<sup>2-3</sup>. En ocasiones se detectan de manera casual, sin tendencia a la progresión. Pero en un 10% de los casos suelen cursar con complicaciones derivadas de membranas epirretinales, exudación y crecimiento de membranas neovasculares<sup>1</sup>.

Existen patologías con las que se deben hacer diagnósticos diferenciales, como el melanoma coroideo, el nevus coroideo, el retinoblastoma, el astrocitoma, el hemangioma y la toxocariasis. Es por eso que el objetivo de este trabajo es describir las características clínicas y estructurales de CHRRPE para poder diferenciarlo de otras patologías que ponen en riesgo la vida.

### Caso clínico

Paciente de 33 años de edad evaluado en nuestra institución que refirió baja visión de ojo izquierdo desde la infancia. No comentó antecedentes personales patológicos de relevancia.

Al examen físico presentaba una agudeza visual en ojo derecho (OD) de 10/10 sin corrección y en ojo izquierdo (OI) de cuenta dedos a 1 metro de distancia, con pupilas isocóricas y reactivas. En el fondo de ojos, el OD sin particularidades; en el OI se evidenciaba una lesión pigmentada, sobreelevada, profunda, exudativa con gliosis intra y epirretinal que no permitía observar la papila óptica (fig. 1).

Posterior a estos hallazgos solicitamos estudios complementarios. En la tomografía de coherencia óptica (OCT) se observó una lesión sobreelevada,

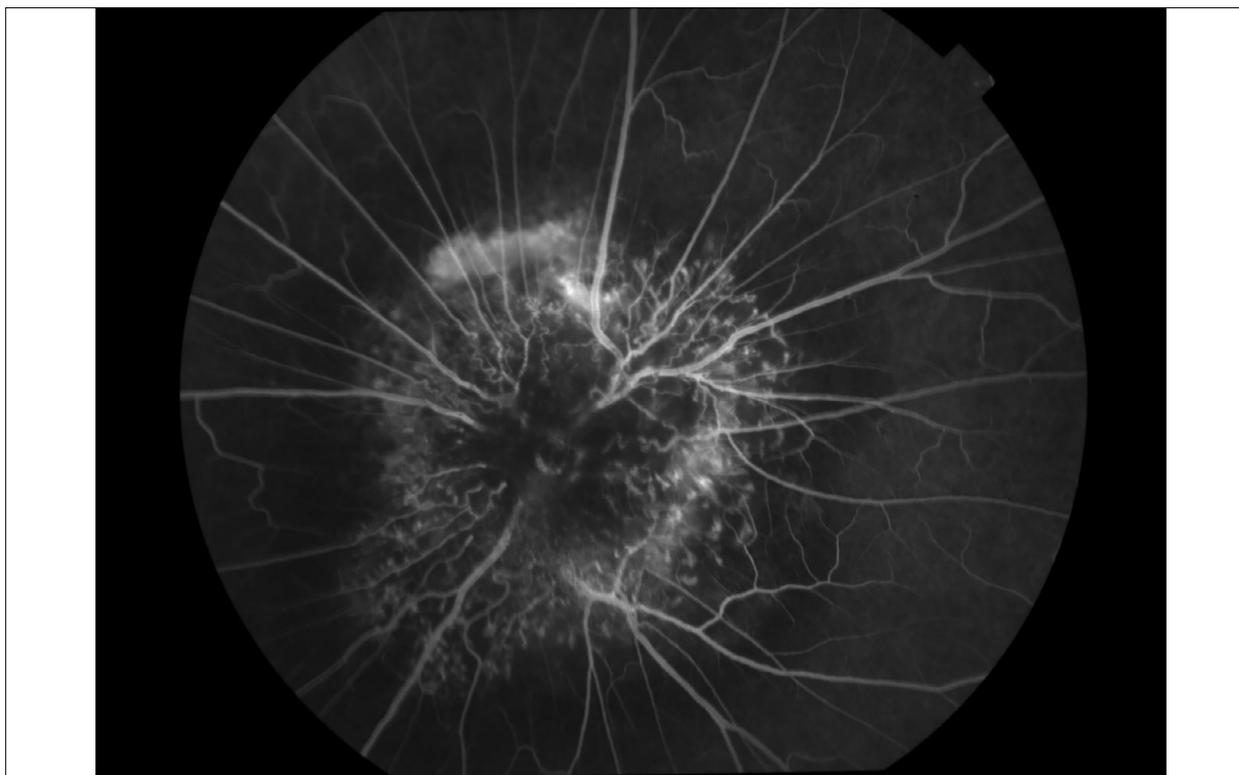


**Figura 1.** Retinografía color del ojo izquierdo. Se observa lesión pigmentada sobreelevada, profunda, exudativa con gliosis intra y epirretinal.

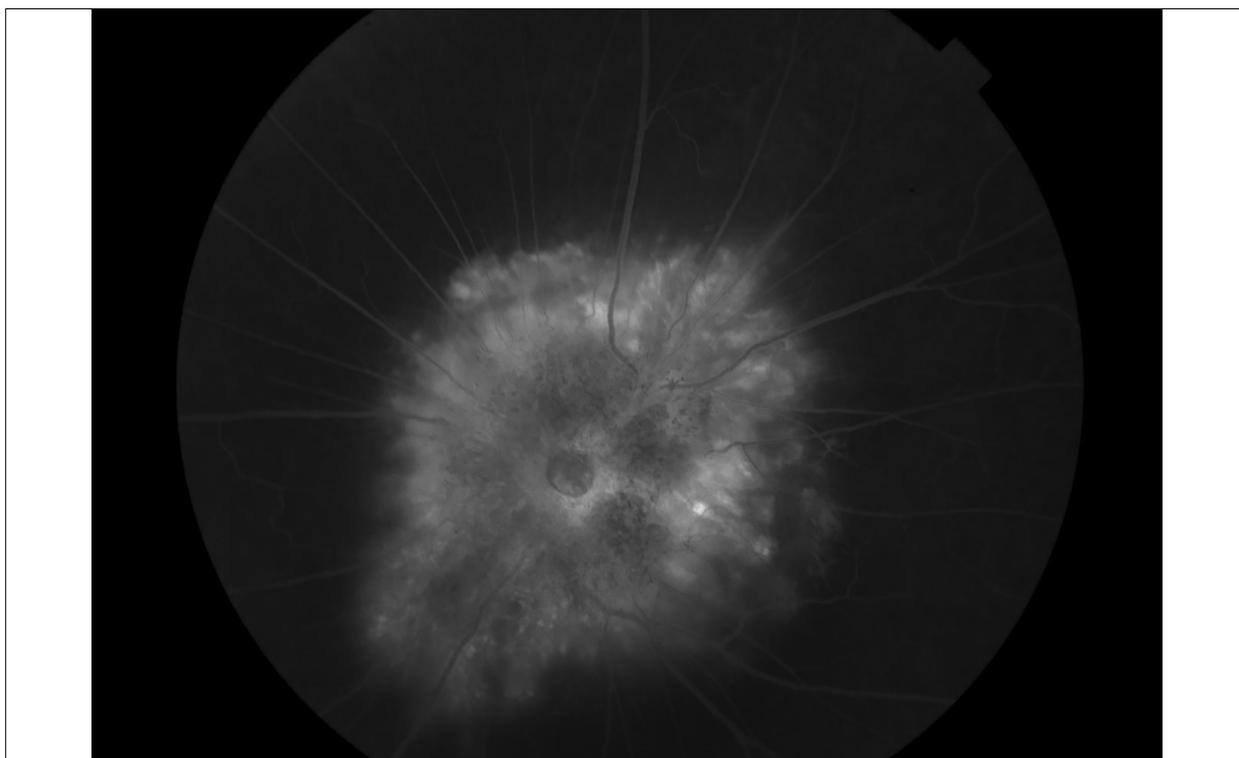
con reflectividad aumentada y un ensombrecimiento hiporreflectivo del tejido subyacente. En la retinofluoresceinografía (RFG) se observaban vasos sanguíneos pequeños e irregulares en fase intermedia y áreas de fuga de contraste en fase tardía (figs. 2 y 3). La ecografía en modo B

demonstró una lesión sobreelevada hiperecogénica sin compromiso coroideo.

Ante los hallazgos previos y con la sospecha de hamartoma combinado de retina y epitelio pigmentario retinal se remitió al servicio de clínica médica en busca de una patología sistémica aso-



**Figura 2.** Retinofluoresceinografía del ojo izquierdo. Se observan vasos sanguíneos pequeños e irregulares en fase intermedia.



**Figura 3.** Retinofluoresceinografía del ojo izquierdo. Se observa la fuga de contraste en fase tardía.

ciada. Allí solicitaron tomografía computarizada y resonancia magnética de encéfalo y órbita que no mostraron hallazgos patológicos.

Se pautaron controles periódicos cada 6 meses durante 2 años. Actualmente, luego de 1 año, la lesión permanece estable sin cambios respecto de los controles previos.

## Discusión

La presentación del hamartoma combinado es infrecuente, se lo considera un tumor de etiología benigna y la conducta terapéutica ante su hallazgo en pacientes asintomáticos suele ser expectante; salvo complicaciones que provoquen disminución de la agudeza visual como un hemovítreo causado por la ruptura de una membrana neovascular, áreas de tracción generadas por una membrana epirretinal<sup>4</sup>.

La alteración de la arquitectura retinal, la edad de diagnóstico y la ubicación a nivel retinal son factores influyentes, ya que existe la posibilidad de tratar la ambliopía en edades tempranas o corregir un estrabismo que repercutirá directamente en la agudeza visual<sup>2,5</sup>.

En nuestro paciente, la causa de su baja agudeza visual fue la ambliopía, que nunca se trató y llegó a la edad adulta con una disminución marcada de la agudeza visual pero en forma asintomática. Lo primero que se debía descartar era que no se tratase de un melanoma coroideo; también podía ser un nevus coroideo. Fueron los estudios complementarios y la clínica quienes nos orientaron en la búsqueda etiológica.

Los estudios complementarios en esta patología tienen un valor fundamental, particularmente la OCT y la RFG. En la OCT existe una característica distintiva del hamartoma conocida como *shark-teeth* que son lesiones hiperreflectivas triangulares que se localizan en la capa nuclear externa<sup>4</sup>, además de la alteración en la arquitectura retinal y los propios provocados por membranas epirretinales y membranas neovasculares. Otros cambios que pueden evidenciarse con la angio-OCT son los cambios a nivel de los plexos superficiales y profundos de la capa coriocapilar, con disminución de su

densidad, su tortuosidad y un aumento de la zona avascular foveal<sup>6</sup>.

En la RFG se suele evidenciar la tortuosidad vascular con fuga de contraste en tiempos tardíos<sup>4</sup>. Clínicamente suele presentarse una lesión unilateral sobreelevada con tortuosidad vascular, hiperpigmentación y en una gran cantidad de casos, con membranas epirretinales<sup>7</sup>.

Consideramos que estas características en conjunto con un correcto examen clínico con fondo de ojos nos permitirán hacer un diagnóstico y seguimiento de CHRRPE, como hemos observado en el caso presentado. El diagnóstico diferencial con patologías como el melanoma coroideo y el retinoblastoma es de suma importancia por el riesgo que conllevan con la vida.

## Conclusión

La presentación inusual de CHRRPE proporciona un interés particular a estos casos y nos obliga a descartar tumores de estirpe maligno. Tanto la evaluación clínica como los estudios complementarios se necesitan para el diagnóstico certero de esta anomalía.

Para concluir, describimos el caso de un paciente con un hamartoma combinado de la retina y epitelio pigmentario que resultó ser un hallazgo.

Se insta a otros colegas a sospechar de estas etiologías en presencia de casos similares.

## Referencias

1. Echevarría L, Villena O, Nieves T, Bellido R. Hamartoma combinado de retina y del epitelio pigmentario. Abordaje mediante terapia anti-VEGF de membranas neovasculares asociadas. *Arch Soc Esp Ophthalmol* 2015; 90: 87-93.
2. Abramowicz S, Delvaux P, Delle Fave MM *et al.* Subtle combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium causing recurrent exodeviation. *Case Rep Ophthalmol* 2022; 13: 305-312.
3. Hernández Pardines F, Núñez Márquez S, Fernández Montalvo L *et al.* Peripapillar retinal

hamartoma associated with tuberous sclerosis: case report. *Arch Soc Esp Oftalmol (Engl Ed)* 2018; 93: 151-154.

4. Ren Q, Han N, Zhang R *et al.* Combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium: a case report. *World J Clin Cases* 2023; 11: 1788-1793.

5. Shields CL, Thangappan A, Hartzell K *et al.* Combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium in 77 consecutive patients visual outcome based on macular versus extramacular tumor location. *Ophthalmology* 2008; 115: 2246.e3-2252.e3.

6. Arrigo A, Corbelli E, Aragona E *et al.* Optical coherence tomography and optical coherence tomography angiography evaluation of combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium. *Retina* 2019; 39: 1009-1015.

7. Pérez-Alvarez MJ, Alejandre-Alba N, García-Sánchez J. Hamartoma combinado de retina y epitelio pigmentario retiniano: diagnóstico mediante tomografía de coherencia óptica y angiofluoresceingrafía. *Arch Soc Esp Oftalmol* 2008; 83: 193-196.