

Camino de osos: hipertrofia congénita del epitelio pigmentario retinal

Bianca F. Roca Clementis

Clínica Privada de Ojos, Mar del Plata, Argentina.

Recibido: 20 de marzo de 2025.

Aprobado: 5 de mayo de 2025.

Contacto

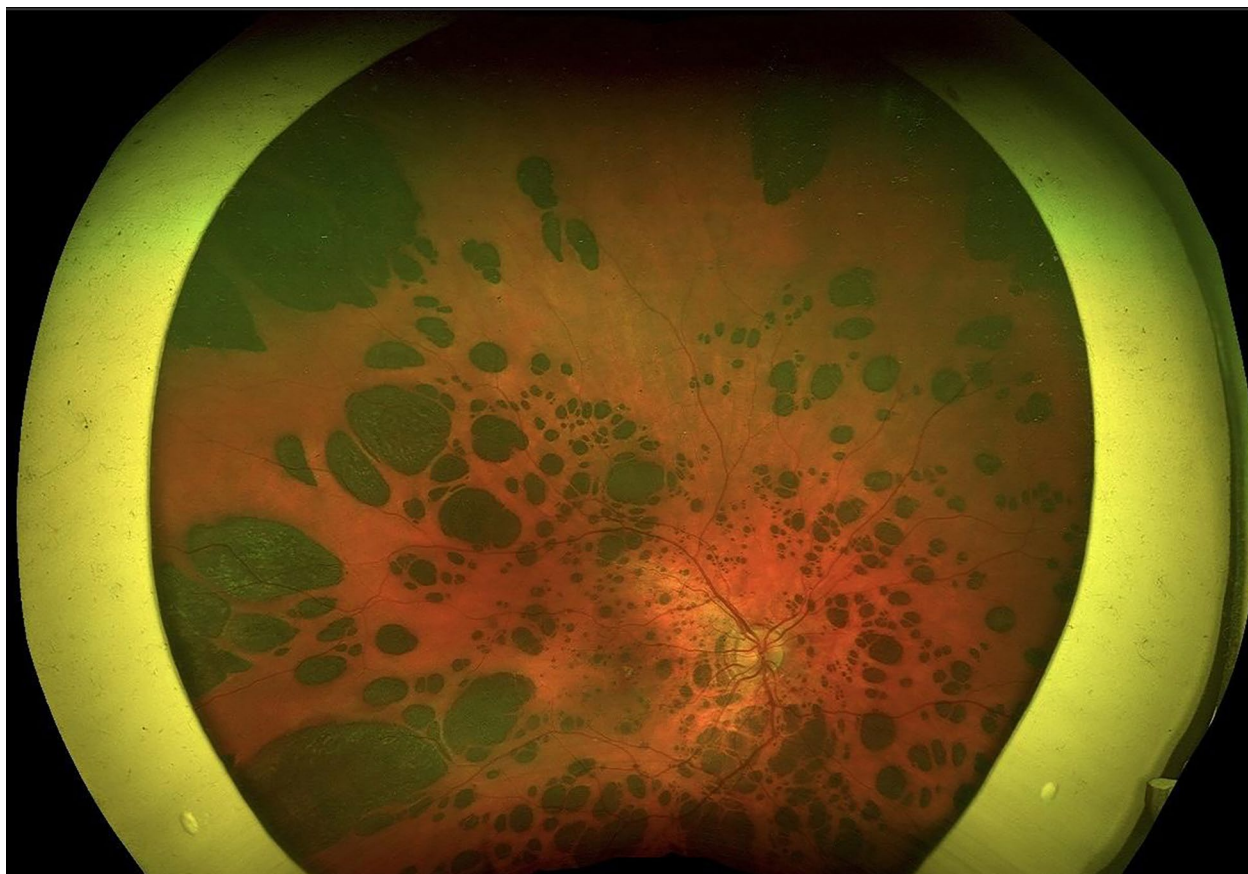
Dra. Bianca F. Roca Clementis
Salta 1427
(2300) Mar del Plata, prov. de Buenos Aires
Argentina
+54 (223) 410-1500
biancarocamedicina2025@gmail.com

Oftalmol Clin Exp (ISSNe 1851-2658)
2025; 18(2): e261-e264.

<https://doi.org/10.70313/2718.7446.v18.n2.420>

La hipertrofia congénita del epitelio pigmentario retinal (CHRPE, por su sigla en inglés) es de etiología desconocida, manifestándose mediante una lesión del fondo de ojo pigmentada (marrón oscuro a negro), plana y bien delimitada, típicamente benigna, asintomática, estable y generalmente no progresiva, localizada a nivel del epitelio pigmentario de la retina (EPR)¹. En los pacientes más jóvenes (10 a 20 años) la EPR aparece negra de forma homogénea y en individuos de edad más avanzada se manifiesta en forma de lagunas de despigmentación². Cuando se juntan varias lesiones de diferentes tamaño se asemejan a la huella de un animal y se denominan también “huella de oso”³. El principal diagnóstico diferencial es con el melanoma maligno de coroides; la principal diferencia está en la demarcación de la CHRPE con respecto del melanoma, las lesiones malignas son elevadas con los bordes no bien demarcados y puede crecer en 3 dimensiones¹⁻².

Se trata de un hamartoma congénito del epitelio pigmentario retinal (EPR) y se presenta en tres variantes: solitaria (unifocal), agrupada (multifocal) y atípica¹. La CHRPE atípica se asocia con la poliposis adenomatosa familiar (PAF), un síndrome canceroso autosómico dominante caracterizado por numerosos pólipos adenomatosos en colon y recto⁴. Si no se trata, prácticamente todos los pacientes con PAF desarrollan carcinoma colorrectal en la mediana edad⁵. Los subtipos de PAF, como el síndrome de Gardner (PAF más hamartomas esqueléticos y diversos tumores de tejidos blandos) y el síndrome de Turcot (PAF más diversos tumores cerebrales);



también se asocian con CHRPE atípica⁵. En familiares de enfermos con síndrome de Gardner la visualización de la CHRPE sirve de confirmación de la enfermedad antes de que aparezcan otras tumoraciones extraoculares^{1-2, 5}.

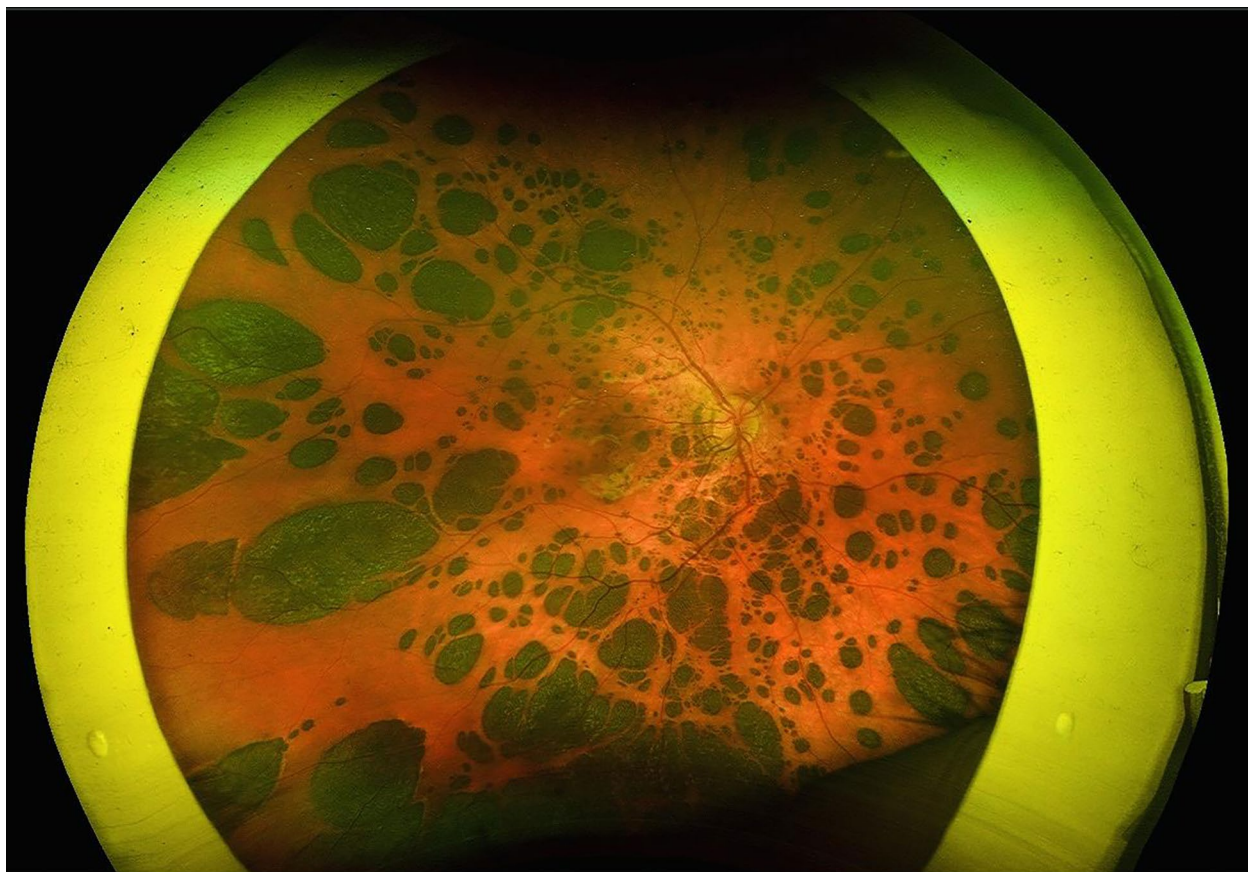
En las dos figuras se observan lesiones múltiples bilaterales redondeadas de bordes netos, planas y de pigmentación oscura; que cubren la totalidad del fondo de ojo, formando el patrón en “huella de oso”. Se trata de una niña de 9 años en quien se detectaron alteraciones en el fondo de ojos compatibles con una HPRE. Se explicó el hallazgo a los padres y se recomendó un control de seguimiento en los siguientes seis meses.

Palabras clave: hipertrofia congénita, epitelio pigmentario, retina, lesiones pigmentadas, mela-

noma de coroides, hamartoma congénito, poliposis adenomatosa familiar, tumor colorrectal.

Bear's path: congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium

Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium (CHRPE) is of unknown etiology, manifesting as a pigmented fundus lesion (dark brown to black), flat and well demarcated, typically benign, asymptomatic, stable and generally non-progressive, located at the level of the retinal pigment epithelium (RPE)¹. In younger patients (10 to 20 years) the RPE appears homogeneously black and in older individuals there are gaps of



depigmentation². When several lesions of different sizes are joined together they resemble the footprint of an animal and are also called "bear print"³. The main differential diagnosis is with choroidal malignant melanoma, the main difference is in the demarcation of the CHRPE with respect to melanoma and that the malignant lesions are elevated, with not well demarcated borders and can grow in 3 dimensions¹⁻².

It is a congenital hamartoma of the retinal pigment epithelium (RPE) and occurs in three variants: solitary (unifocal), clustered (multifocal) and atypical¹. Atypical CHRPE is associated with familial adenomatous polyposis (FAP), an autosomal dominant cancerous syndrome characterized by numerous adenomatous polyps in the colon and rectum⁴. If left untreated, virtually

all patients with FAP develop colorectal carcinoma in middle age⁵. Subtypes of FAP, such as Gardner syndrome (FAP plus skeletal hamartomas and various soft tissue tumors) and Turcot syndrome (FAP plus various brain tumors), are also associated with atypical CHRPE⁵. In relatives of patients with Gardner's syndrome, visualization of CHRPE serves as confirmation of the disease before other extraocular tumors appear^{1-2, 5}.

The two figures show multiple bilateral rounded, flat, darkly pigmented, rounded, multiple lesions with flat borders, covering the entire fundus, forming a "bear print" pattern. The patient was a 9 year old girl in whom alterations were detected in the fundus compatible with an CHRPE. The finding was explained to

the parents and a follow-up control was recommended in the next six months.

Keywords: congenital hypertrophy, retinal pigment epithelium, retinal pigmented lesions, choroidal melanoma, congenital hamartoma, familial adenomatous polyposis, colo-rectal tumor.

Trilha dos ursos: hipertrofia congênita do epitélio pigmentar da retina

Resumo

A hipertrofia congênita do epitélio pigmentar da retina (CHRPE, por seu acrônimo em inglês) é de etiologia desconhecida, manifestando-se como uma lesão pigmentada (marrom-escuro a preta), plana e bem circunscrita do fundo, tipicamente benigna, assintomática, estável e geralmente não progressiva, localizada ao nível do epitélio pigmentar da retina (EPR)¹. Em pacientes mais jovens (10 a 20 anos), o EPR apresenta-se homogeneamente preto, enquanto em indivíduos mais velhos manifesta-se como lacunas de despigmentação². Quando várias lesões de diferentes tamanhos se encontram juntas, assemelham-se a pegadas de animais e também são chamadas de “pegadas de urso”³. O principal diagnóstico diferencial é o melanoma maligno da coroide; a principal diferença reside na delimitação da CHRPE em relação ao melanoma. As lesões malignas são elevadas, com bordas mal definidas e podem crescer em três dimensões¹⁻².

É um hamartoma congênito do epitélio pigmentar da retina (EPR) e ocorre em três variantes: solitário (unifocal), agrupado (multifocal) e atípico¹. A CHRPE atípica está associada à polipose adenomatosa familiar (PAF), uma síndrome de câncer autossômica dominante caracterizada por numerosos pólipos adenomatosos no cólon e reto⁴. Se não for tratada, praticamente todos os pacientes com PAF desenvolvem carcinoma colorretal na meia-idade⁵. Subtipos de PAF, como a síndrome de Gardner (PAF mais hamartomas esqueléticos e vários tumores de tecidos moles) e a síndrome de Turcot (PAF mais vários tumores cerebrais), também estão associados à CHRPE atípica⁵. Em parentes de pacientes com síndrome

de Gardner, a visualização da CHRPE confirma a doença antes do aparecimento de outros tumores extraoculares^{1-2, 5}.

Ambas as figuras mostram múltiplas lesões bilaterais, arredondadas, planas, de pigmentação escura e bordas nítidas, cobrindo todo o fundo, formando um padrão de “impressão de urso”. Esta paciente era uma menina de 9 anos, cujas alterações no fundo do olho compatíveis com CHRPE foram detectadas. Os achados foram explicados aos seus pais, e um exame de acompanhamento foi recomendado nos seis meses seguintes.

Palavras-chave: hipertrofia congênita, epitélio pigmentar, retina, lesões pigmentadas, melanoma de coroide, hamartoma congênito, polipose adenomatosa familiar, tumor colorretal.

Referencias

1. Gallego-Pinazo R, Cotino JF, Dolz-Marco R. Hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina. *Arch Soc Esp Ophthalmol* 2016; 91(8): e78. doi:10.1016/j.oftal.2016.02.018.
2. Braga CS, Ricardo OMP, Cordeiro FM, Vieira JM, Nogueira FB. Suspect asymptomatic lesions: congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium (CHRPE). *Rom J Ophthalmol* 2021; 65(3): 275-278. doi:10.22336/rjo.2021.55.
3. Marmoy OR, Blackwell C, Cornelius S, Thompson DA, Henderson RH. Diffuse bear-track retina: profound, bilateral, grouped congenital pigmentation of the retinal pigment epithelium in an infant. *J AAPOS* 2020; 24(6): 384-386. doi:10.1016/j.jaapos.2020.08.003.
4. Bonnet LA, Conway RM, Lim LA. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium (CHRPE) as a screening marker for familial adenomatous polyposis (FAP): systematic literature review and screening recommendations. *Clin Ophthalmol* 2022; 16: 765-774. doi:10.2147/OPTH.S354761.
5. Deibert B, Ferris L, Sanchez N, Weishaar P. The link between colon cancer and congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium (CHRPE). *Am J Ophthalmol Case Rep* 2019; 15: 100524. doi:10.1016/j.ajoc.2019.100524.