

CAPÍTULO

5.4

Tumores del epitelio pigmentario de la retina

Francisco Espejo Arjona, Belén Domínguez García, Isabel Relimpio López

Las lesiones y tumores relacionados del epitelio pigmentario de la retina (EPR), abarcan una gran cantidad de cuadros clínicos, con características clínicas, diagnósticas y terapéuticas diferentes, pero que a veces tienen aspectos en común (tablas 1 y 2)(1-7):

1. Hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina (HCEPR) solitaria.
2. HCEPR multifocal (con pigmentación agrupada congénita; huellas de oso).
3. Lesiones pigmentadas del fondo de ojo (LPFO), asociadas a poliposis adenomatosa familiar (PAF), síndrome de Gardner o síndrome de Turcot.
4. Hiperplasia reactiva pseudoneoplásica del epitelio pigmentario de la retina (EPR).
5. Hamartoma congénito simple del EPR e hiperplasia congénita focal del EPR.
6. Hamartoma combinado de retina y EPR.
7. Epitelioma (adenoma) del EPR.

HIPERTROFIA CONGÉNITA DEL EPR (HCEPR) SOLITARIA (tabla 1)

Epidemiología y patogenia

Se desconoce la etiología y aunque posiblemente sea congénita, se diagnostica normalmente en el adulto de forma casual asintomática.

Características clínicas

Se presenta como una lesión plana, bien definida y pigmentada de marrón oscura a negra, con halo de hipopigmentación relativo. Su tamaño es variable (<100 micras a ≥ 13 mm), localizándose en periferia o ecuador, aunque un pequeño porcentaje (2%) están peripapilares o en mácula (fig. 1).



Fig. 1: Hipertrofia congénita del EPR (HCEPR) solitaria del OI. Diagnóstico. **Retinografía** de campo amplio (Clarus). Lesión pigmentada de color negro, localizada en periferia de 11 a 12 horas, plana con bordes bien definidos. En su interior presenta pequeñas lagunas de hipopigmentación.

Con el paso del tiempo aparecen en los adultos, lagunas hipopigmentadas o despigmentadas, que van coalesciendo y que pueden ser amelanóticas en un 12% (figs. 2A-D, 3 y 4)(1-7).

Su crecimiento es frecuente pero mínimo y muy rara vez se malignizan. Normalmente es unilateral y pocas veces bilateral.

Diagnóstico

En la campimetría, las lesiones provocan un escotoma relativo en los jóvenes, que puede llegar a ser absoluto en los adultos.

Tabla 1. Diagnóstico diferencial de la hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina solitaria, multifocal, y de las lesiones pigmentadas del fondo de ojo

	Hipertrofia congénita EPR (HCEPR) solitaria	HCEPR multifocal Pigmentación agrupada congénita. Huellas de oso	Lesiones pigmentadas fondo de ojo (LPFO) + poliposis adenomatosa familiar (PAF) Sd. Gardner, Sd. Turcot
Epidemiología y patogenia	- Posiblemente congénito Normalmente diagnosticado en el adulto: asintomático	- Generalmente: no hereditaria	- PAF: Autosómica dominante. Mutación: brazo largo cromosoma 5
Características clínicas	- Bien definido: Periferia o ecuador - Plano a mínimamente elevado - Marrón oscuro a negro; amelanótico (12%) - Lagunas hipo ó despigmentadas - Halo hipopigmentación relativa - Tamaño: Variable <100 micras/≥13 mm	- Similar HCEPR solitaria, <i>pero multifocal</i> - Forma/tamaño: variable - Pigmentado/amelanótico - Despigmentación: no? - Distribución en sector	- Diferentes a HCEPR solitaria o multifocal: Hamartomas del EPR - Forma: oval. Bordes peor definidos - Despigmentación: cola y lagunas - Tamaño: 0,15 - 4,5 mm - Distribución aleatoria
	- Crecimiento: Frecuente pero mínimo - Malignización: rara - Normalmente unilateral	- Crecimiento: ? - Malignización: no - Unilateral/bilateral	- Crecimiento: ? - Malignización: no - Múltiples, bilaterales
Diagnóstico	- CAMPIMETRÍA. Lesiones: escotoma relativo (jóvenes) y absoluto (adultos)	Similar a HCEPR solitaria, <i>pero multifocal</i> - Pigmentadas - Amelanóticas: <i>huellas de oso polar (muy poco común)</i>	Poliposis adenomatosa familiar (PAF): <i>Pólipos en colon y recto</i> Sd. de Gardner: <i>Pólipos en colon, estómago, intestino delgado y grueso + quistes epidermoides, osteomas, tumores cutáneos y tejidos blandos, alteraciones dentales</i> Sd. de Turcot: <i>LPFO (hamartomas del EPR) + Gliomas del SNC</i>
	- OCT. Bloqueo en EPR más grueso. Aumento de transmisión en áreas despigmentadas. Pérdida de fotorreceptores suprayacentes		
	- AUTOFLUORESCENCIA: Lesión pigmentada (hipo)/lagunas hipopigmentadas (hiper)		
	- AFG: Bloqueo en áreas pigmentadas. Transmisión en las áreas hipopigmentadas		
	- ERG y EOG: Normales		
Histopatología	- Células más altas del EPR. Melanosomas grandes y redondos en lugar de elípticos - Atrofia de fotorreceptores suprayacentes	- Similar a HCEPR solitaria, <i>pero la mayoría de los melanosomas conservan la forma elipsoidal</i>	- Diferente a HCEPR solitaria: hamartoma
	<i>Hipertrofia. Hiperplasia</i>	<i>Hipertrofia</i>	<i>Hipertrofia. Hiperplasia. Hamartoma</i>
Tratamiento	- Observación periódica <i>Pronóstico: excelente</i> - <i>Exudación ó líquido subretiniano:</i> láser o crioterapia - <i>Crecimiento: MEM. VPP</i>	- Observación periódica. <i>Pronóstico:excelente</i>	- Observación de las lesiones oculares - <i>Estudio de familiares. LPFO:</i> <i>confirmación de enfermedad;</i> colonoscopia - <i>Pólipos: Ca intestinal 100%. Extirpar pólipos: colectomía profiláctica</i>

AFG: Angiografía fluoresceínica. EOG: Electrooculograma. EPR: epitelio pigmentario de la retina. ERG: Electroretinograma. HCEPR: hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina. LPFO: lesiones pigmentadas del fondo de ojo. MEM: membrana epimacular. OCT: tomografía de coherencia óptica. PAF: poliposis adenomatosa familiar. Sd.: síndrome. SNC: sistema nervioso central. VPP: vitrectomía pars plana.

Tabla 2. Diagnóstico diferencial del hamartoma congénito simple del epitelio pigmentario de la retina (EPR), hamartoma combinado de retina y EPR y epitelioma (adenoma) del EPR

	Hamartoma congénito simple del EPR Hiperplasia congénita focal del EPR	Hamartoma combinado de retina y EPR	Epitelioma (adenoma) del EPR
Epidemiología y patogenia	<ul style="list-style-type: none"> - Probablemente congénito y no hereditario? - Normalmente: diagnosticado en el adulto. Asintomático 	<ul style="list-style-type: none"> - Probablemente congénito - La mayoría: Niños con disminución de AV - Asociado: Neurofibromatosis 	<ul style="list-style-type: none"> - Normalmente: diagnosticado en adulto - Ojos: Normales/inflamación, traumas,... - Benigno: adenoma/Maligno: adenocarcinoma
Características clínicas	<ul style="list-style-type: none"> - Bien definido: en mácula, cerca de foveola - Nódulo negro, solitario y elevado - Diámetro < 1 mm - Altura: 1 - 2,5 mm - Arteria y vena nutricias mínimamente dilatadas (100%). Leve tracción retiniana adyacente (80%) 	<ul style="list-style-type: none"> - Masa retiniana grisácea mal definida - Vasos retinianos tortuosos o rectificadas - Normalmente cerca o sobre el n. óptico 	<ul style="list-style-type: none"> - Tumor solitario marrón oscuro o negro - Vena de drenaje y arteria nutricia retiniana dilatada y tortuosa - Exudación lipoproteínica progresiva amarillenta intra y subretiniana - Muy rara vez, sin tratamiento: puede ocupar el globo y extenderse a tejidos blandos orbitarios
	<ul style="list-style-type: none"> - Crecimiento: no - Frecuentemente no progresivo - Malignización: no - Unilateral 	<ul style="list-style-type: none"> - Estable, salvo tracción, exudación, HV - Malignización: No - Unilateral. Raramente bilateral 	<ul style="list-style-type: none"> - Crecimiento muy lento - Malignización: Adenocarcinoma. No metastatiza - Unilateral
Diagnóstico	<ul style="list-style-type: none"> - OCT: Masa retiniana elevada abruptamente, hiperreflectiva en superficie, con sombra posterior - AFG: Hipofluorescencia no uniforme precoz y persistente; en tiempos tardíos fluorescencia intrínseca (anillo o placa) - ECOGRAFÍA: Masa nodular de espesor total en retina y coroides (modo B), con alta reflectividad interna (modo A) 	<ul style="list-style-type: none"> - OCT: Lesión irregular, sobrelevada, que reemplaza el grosor total de la retina - AFG: vasos retinianos anómalos y tinción (hiperfluorescencia) tardía gradual de la lesión por exudación de los vasos anómalos 	<ul style="list-style-type: none"> - AFG: arteria nutricia retiniana y vena de drenaje. Tumor: Hipofluorescencia precoz y mínima hiperfluorescencia tardía - ECOGRAFÍA: elevación brusca. Reflectividad interna media-alta. Solidez acústica - TRANSILUMINACIÓN: bloqueo parcial o total de la luz por el tumor - BIOPSIA ASPIRACIÓN CON AGUJA FINA: citología. Células compatibles con tumor EPR
Histopatología	<ul style="list-style-type: none"> - Incierta? - Probablemente Hiperplasia EPR 	<ul style="list-style-type: none"> - Localizado en retina sensorial o n. óptico - Proliferación de vasos sanguíneos, tejido glial y EPR 	<ul style="list-style-type: none"> - Proliferación del EPR formando cordones y acinos con pigmentación variable - Típica forma de cúpula, con elevación brusca - Algunos casos: malignos, pero NO metastatiza
	Hamartoma simple <i>del EPR</i>	Hamartoma <i>de Retina - EPR</i>	- <i>Benigno</i> : adenoma. <i>Maligno</i> : adenocarcinoma
Tratamiento	<ul style="list-style-type: none"> - Observación periódica: <i>la mayoría estables</i> 	<ul style="list-style-type: none"> - <i>Asintomático</i>: observación - <i>Ambliopía</i>: oclusión en niños - <i>VPP</i>: <i>MER con afectación macular, Hemovítreo, DR</i> - <i>Láser</i>: <i>NVC</i> 	<ul style="list-style-type: none"> - <i>Pequeño y Asintomático</i>: Observación - <i>Anterior al ecuador + crecimiento</i>: braquiterapia o esclerouvectomía lamelar parcial - <i>Posterior al ecuador + DR</i>: Láser, termoterapia, crioterapia o braquiterapia +/- VPP

AFG: Angiografía fluoresceínica. AV: Agudeza Visual. DR: Desprendimiento de retina. EPR: Epitelio pigmentario de la retina. HCEPR: Hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina. HV: Hemovítreo. MER: Membrana epirretiniana. NV: Neovascularización. NVC: Neovascularización coroidea. OCT: Tomografía de Coherencia Óptica.

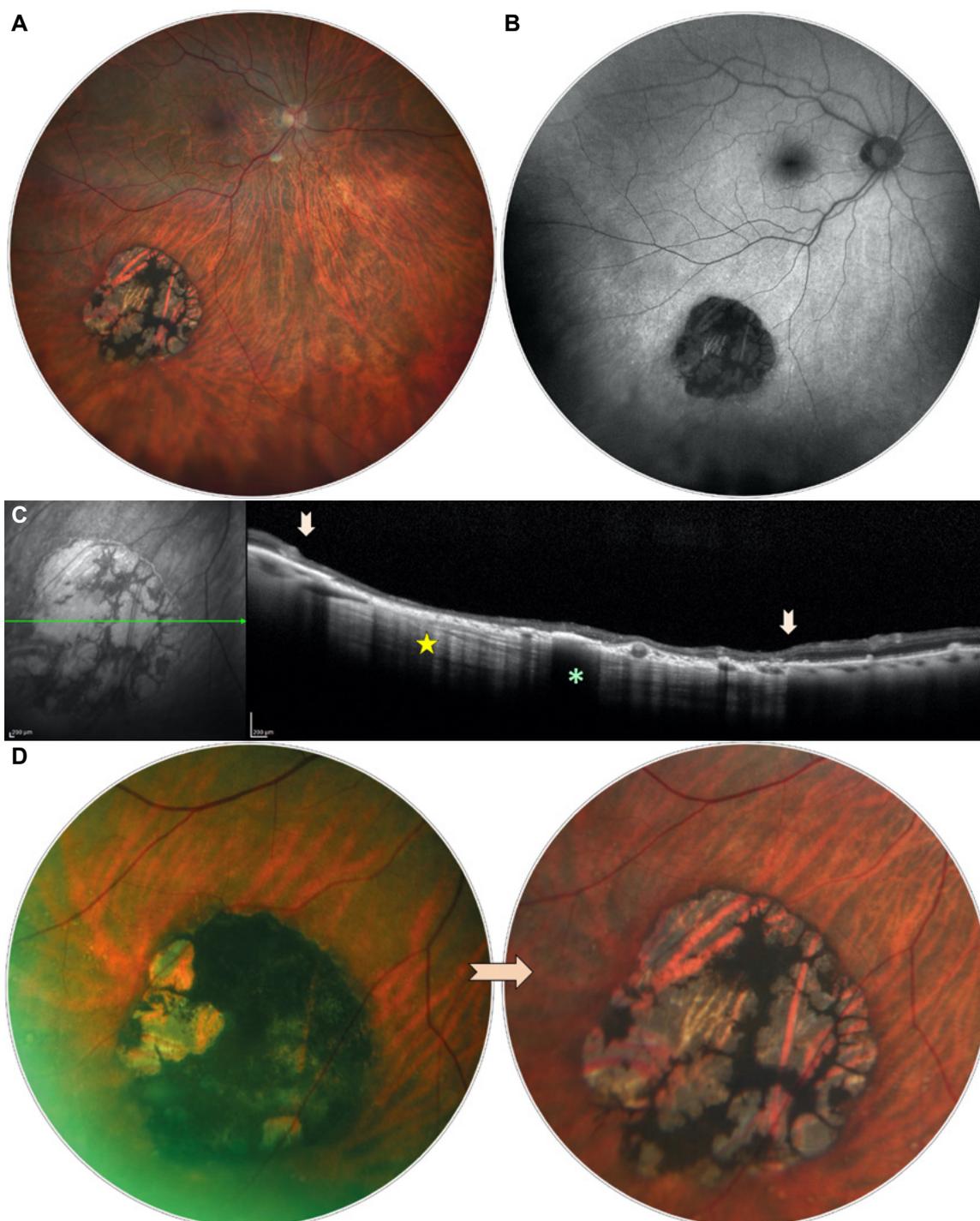


Fig. 2: Hipertrofia congénita del EPR (HCEPR) solitaria. Diagnóstico. **A. Retinografía** de campo amplio (Clarus): Lesión grande y plana del OD, localizada en cuadrante temporal inferior con grandes lagunas despigmentadas y restos de zonas pigmentadas negras en su interior. **B. Diagnóstico.** En la **autofluorescencia** las zonas pigmentadas de la lesión son hipoauflorescentes frente a la hiperautofluorescencia de las lagunas despigmentadas. El halo se puede visualizar como hiper o isoautofluorescente. **C. Diagnóstico. OCT:** Las lesiones pigmentadas tienen el EPR más grueso, lo que se traduce en el bloqueo de la luz (*), al contrario que las áreas despigmentadas, en donde hay un aumento de transmisión de la luz (estrella). La pérdida de fotorreceptores suprayacentes, se manifiesta como un adelgazamiento retiniano (flechas). La coroides está ensombrecida. **D. HCEPR solitaria. Evolución.** La Retinografía del OD (izquierda) nos muestra la lesión pigmentada grande, redondeada, negruzca, con algunas lagunas despigmentadas o hipopigmentadas y halo de hipopigmentación. 10 años después (derecha), se observa un crecimiento escaso de la lesión, con incremento de las lagunas despigmentadas que coalescen hasta predominar sobre las escasas áreas hiperpigmentadas.

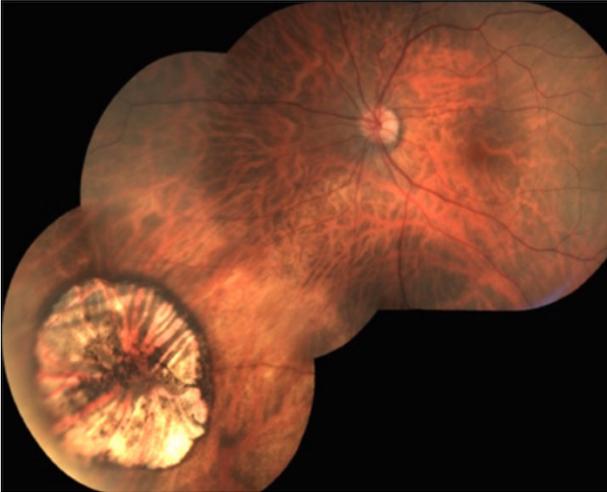


Fig. 3: HCEPR solitaria. Evolución: Retinografía OI: lesión redondeada, grande, localizada en perifería nasal inferior, despigmentada casi en su totalidad, salvo restos de pigmento radiales y en el borde de la lesión. Con la edad, las lagunas despigmentadas, pueden aumentar en número y tamaño coalesciendo y pudiendo hacerse completamente amelanóticas.

La tomografía óptica de coherencia (OCT) muestra un bloqueo en las zonas donde el EPR es más grueso y aumento de transmisión en las áreas despigmentadas. La pérdida de fotorreceptores suprayacentes es la causa del adelgazamiento retiniano (fig. 2C).

En la autofluorescencia, la lesión pigmentada es hipoauflorescente, y las lagunas hipopigmenta-

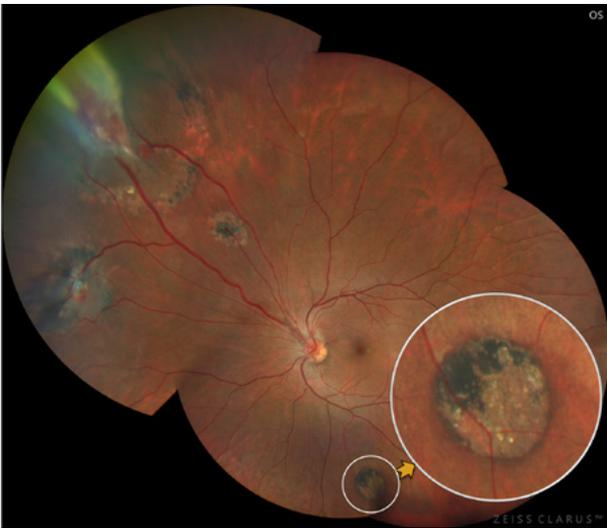


Fig. 4: HCEPR solitaria del OI, pequeña a las 5 horas con despigmentación de 2/3 de la lesión asociada a **Heman-giomas capilares múltiples** periféricos nasales superiores en OI tratados con láser.

das hiperautofluorescentes. Los márgenes son iso ó hiperautofluorescentes (fig. 2B).

La angiografía con fluoresceína (AFG) evidencia el bloqueo de las áreas pigmentadas y la transmisión en las áreas hipo o despigmentadas. Los vasos en la lesión generalmente son normales.

El electroretinograma y electrocugograma son normales.

Histopatología

Las células del EPR están hipertrofiadas, son más altas, con melanosomas grandes y redondos en lugar de elípticos, y pueden llegar a formar varias capas. Hay una combinación de hiperplasia e hipertrofia celular. A nivel del halo, las células de EPR tienen menos pigmento. Se evidencia la atrofia de los fotorreceptores suprayacentes. En las lagunas hay neurogliocitos.

Tratamiento

En la mayoría de los casos es suficiente con la observación periódica y tiene un pronóstico excelente.

Si se produce un crecimiento nodular pequeño, suele ser muy lento y normalmente no afecta a la visión, y sólo en los casos raros donde haya exudación o líquido subretiniano, puede tratarse con láser o crioterapia; si el crecimiento provoca una membrana epimacular, se elimina con vitrectomía posterior con disección de la misma y de la membrana limitante interna.

HIPERTROFIA CONGÉNITA DEL EPR MULTIFOCAL (CON PIGMENTACIÓN AGRUPADA CONGÉNITA; HUELLAS DE OSO)

(tabla1)(1-7)

Epidemiología y patogenia

Generalmente no es hereditaria y se presenta de forma esporádica.

Características clínicas

Es similar a la HCEPR solitaria, pero multifocal, con formas y tamaños variables (las más grandes

localizadas en la periferia) y con una distribución en sector. No muestra lagunas ni halo despigmentado (fig. 5). En muy pocas ocasiones pueden ser amelanóticas, denominándose huellas de oso polar.

Diagnóstico

Similar a HCEPR solitaria, pero multifocal.

Histopatología

Similar a HCEPR solitaria, pero la mayoría de los melanosomas conservan la forma elipsoidal.

Tratamiento

Observación periódica con un pronóstico excelente.

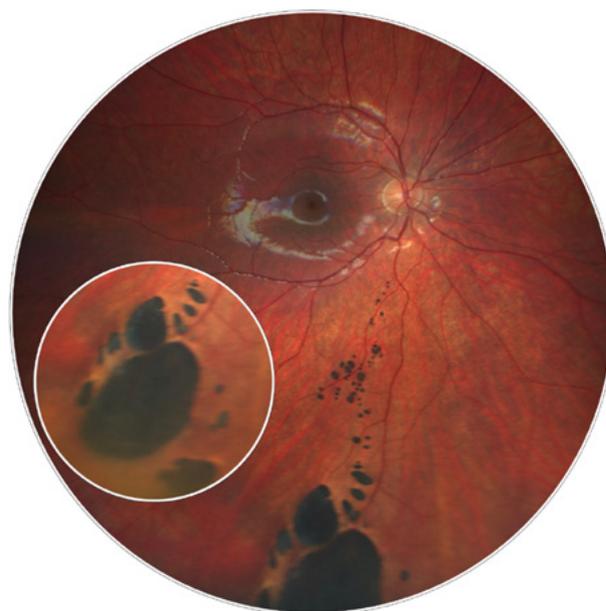


Fig. 5: HCEPR multifocal. Retinografía de campo amplio (Clarus) del OD. Lesiones pigmentadas negras, desde la zona inferior al nervio óptico, hasta la periferia retiniana (huellas de oso).

LESIONES PIGMENTADAS DEL FONDO DE OJO (LPFO) O HAMARTOMAS DEL EPR ASOCIADAS A POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR (PAF), SÍNDROME DE GARDNER O SÍNDROME DE TURCOT (tabla 1)(1-7)

Epidemiología y patogenia

Las LPFO se asocian con la PAF, enfermedad autosómica dominante, con mutación en el brazo largo del cromosoma 5. Si está afectado el exón 15 es más agresiva.

También se asocian al síndrome de Gardner que se transmite de forma autosómica dominante con expresividad variable y que afecta al cromosoma 5q 21–q22.

Características clínicas

Son lesiones diferentes a la HCEPR solitaria o multifocal. Son hamartomas del EPR, pigmentados, múltiples y bilaterales, de forma oval, con bordes irregulares y peor definidos; Pueden estar despigmentadas a nivel de la cola o de las lagunas. El tamaño oscila entre 0,15 a 4,5 mm y se distribuyen de forma aleatoria. No suelen crecer ni se malignizan (fig. 6A y B).

Diagnóstico

Se asocian a:

- Poliposis adenomatosa familiar (PAF) con pólipos en colon y recto que aparecen en la 2ª década de la vida y se malignizan en la 5 década.
- Al síndrome de Gardner, en donde además de los pólipos en colon, estómago, intestino delgado y grueso, nos encontramos con quistes dermoides, osteomas, tumores cutáneos y de tejidos blandos y alteraciones dentales; aparecen entre la 2ª y 4ª década y se malignizan a los 15-20 años del inicio.
- Y al Síndrome de Turcot con gliomas del SNC.

Histopatología

Hamartoma del EPR, con hipertrofia o hiperplasia del EPR.

Tratamiento

Observación periódica de las lesiones oculares.

Colonoscopia periódica para detectar los pólipos, ya que al malignizarse en el 100% de los casos, se debe realizar una colectomía profiláctica.

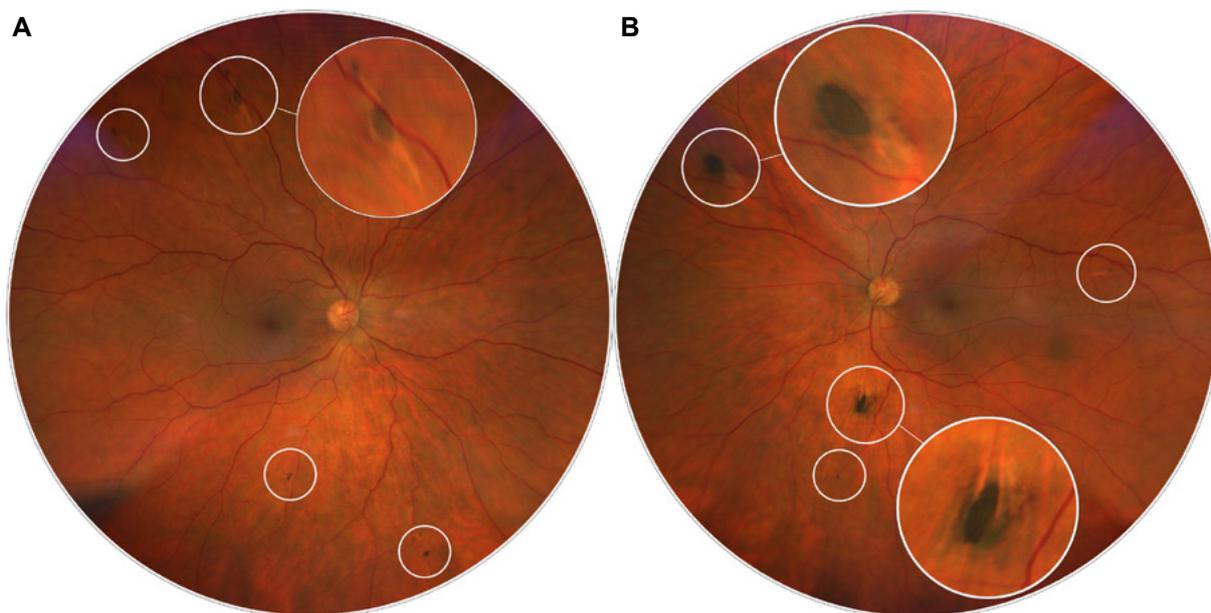


Fig. 6: **A.** Lesiones pigmentadas del fondo de ojo (LPFO) multifocales bilaterales. **Retinografía** (Clarus) OD (**B**) y OI (**B**). Lesiones con forma oval, y bordes peor definidos. **B.** LPFO OI. Se asociaba a poliposis adenomatosa familiar (colectomía) y quistes epidermoides en mujer de 37 años con síndrome de Gardner.

Estudio de los familiares, en los que la detección de las LPFO, confirman la enfermedad.

HIPERPLASIA REACTIVA PSEUDONEOPLÁSICA DEL EPR (tabla 2)(1-7)

Epidemiología y patogenia

Es frecuente y tiene una etiología muy variada (figs. 7-16).

Infecciones: toxoplasmosis, retinitis por citomegalovirus, histoplasmosis, sífilis, tuberculosis, etc. Traumatismos con o sin cuerpo extraño intraocular. Toxicidad medicamentosa. Miopía degenerativa. Desprendimiento de retina crónico con línea de demarcación. Tracción crónica: degeneraciones en enrejado, periféricas, perivasculares, etc. Fotocoagulación con láser: diabéticos, desgarros, etc. Degeneración macular asociada a la edad. Enfermedades heredodegenerativas: coroideremia, distrofias maculares, etc. Telangiectasias yuxtafoveales. Oclusiones venosas. Estrías angioides. Enfermedad de Coats. Retinopatía de células falciformes, etc.

La mayoría de las veces es pequeña y típica, lo que no representa problemas diagnósticos, aunque en ocasiones simula un tumor pigmentado como

melanoma de coroides o cuerpo ciliar o verdaderos tumores del EPR.

Puede acompañarse también de hipertrofia adquirida del EPR.

Características clínicas

Puede presentarse con diferentes aspectos clínicos, desde un pequeño nódulo focal a áreas más extensas de aspecto irregular, de color negro oscuro, con signos de inflamación o trauma, que pueden diferenciarlo del melanoma corioideo. Tiene los bordes irregulares y son únicos o múltiples. El desprendimiento de retina secundario es infrecuente.

Son lesiones estables, y en muy pocos casos, pequeñas áreas focales de hiperplasia del EPR, evolucionan a un tumor nodular que se extiende de la retina a la cavidad vítrea o extraescleral.

Diagnóstico

En la AFG muestra hipofluorescencia inicial y leve hiperfluorescencia tardía.

En el examen ecográfico, si forma nódulos, hay un aumento de reflectividad interna (modo A) y masa sólida (modo B).

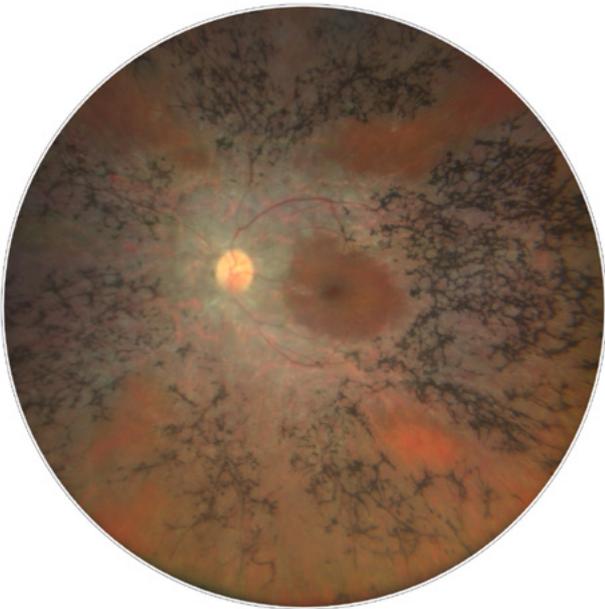


Fig. 7: Hiperplasia reactiva pseudoneoplásica del EPR. Retinosis pigmentaria.



Fig. 8: Hiperplasia reactiva pseudoneoplásica del EPR. Coloboma de retina y coroides. Pigmentación en los bordes.

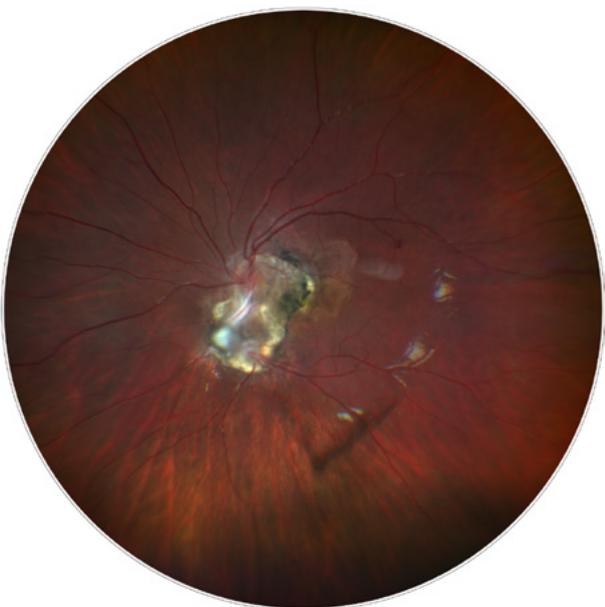


Fig. 9: Hiperplasia reactiva pseudoneoplásica del EPR. Vasculatura fetal persistente posterior: Post Vitrectomía.

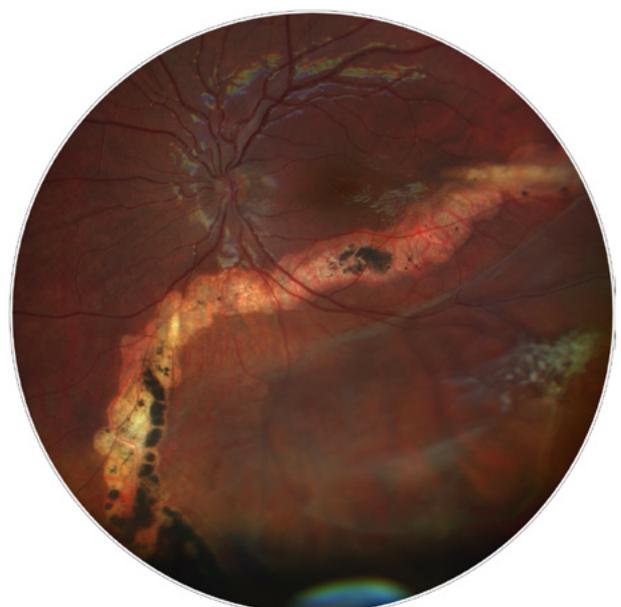


Fig. 10: Hiperplasia reactiva pseudoneoplásica del EPR. Retinosquisis antigua inferior. Barrera de láser: pigmentación.



Fig. 11: Hiperplasia reactiva pseudoneoplásica del EPR. Hemangioma coroideo con DR: Post Vitrectomía posterior, Cerclaje, Láser, Crioterapia y Braquiterapia con Rutenio 106.

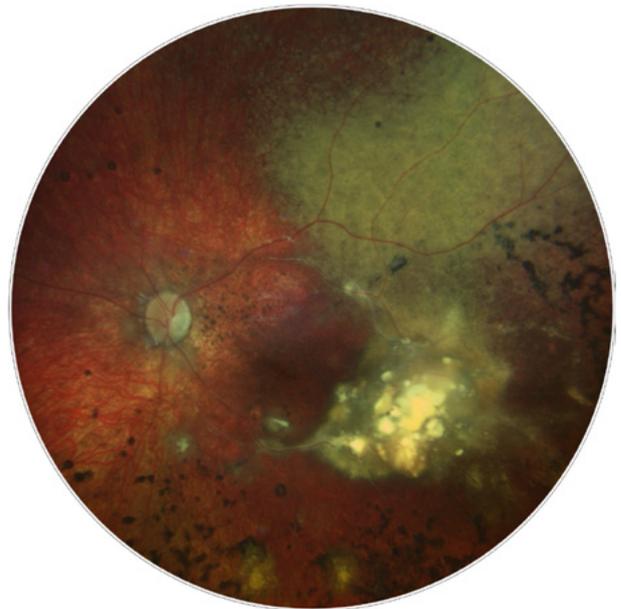


Fig. 12: Hiperplasia reactiva pseudoneoplásica del EPR. Retinoblastoma: Post Quimioterapia y braquiterapia con Ru 106.



Fig. 13: Hiperplasia reactiva pseudoneoplásica del EPR. Perforación ocular por cuerpo extraño intraocular: Vitrectomía posterior.

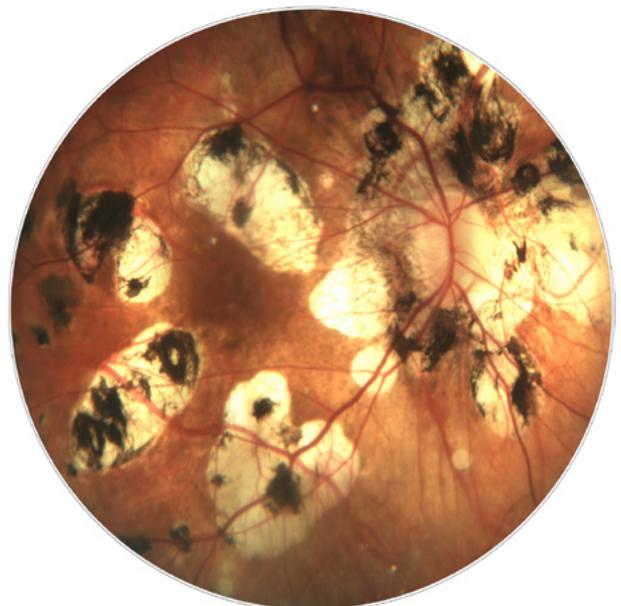


Fig. 14: Hiperplasia reactiva pseudoneoplásica del EPR. Coriorretinopatía miópica.



Fig. 15: Hiperplasia reactiva pseudoneoplásica del EPR. Toxoplasmosis.

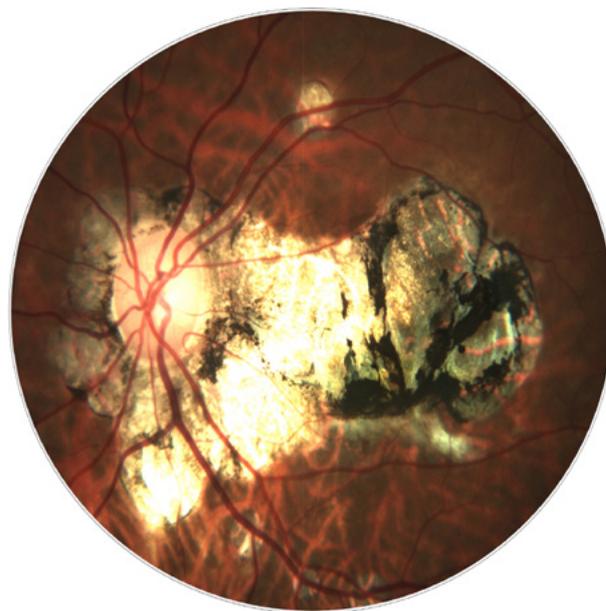


Fig. 16: Hiperplasia reactiva pseudoneoplásica del EPR. Neovascularización coroidea: vitrectomía posterior con extracción de membrana subretiniana.

Histopatología

Proliferación de células del EPR reactiva y benigna, con capa relativamente plana de pigmento o masa, y exceso de material de membrana basal. Hiperplasia.

Tratamiento

Observación periódica, porque la progresión o complicaciones son infrecuentes.

HAMARTOMA CONGÉNITO SIMPLE DEL EPR E HIPERPLASIA CONGÉNITA FOCAL DEL EPR

(tabla 2)(1-7)

Epidemiología y patogenia

Es una lesión poco frecuente, probablemente congénita y no hereditaria, que se diagnostica normalmente en el adulto de forma asintomática, salvo que exista afectación foveal o tracción foveal radial.

Características clínicas

Es un nódulo unilateral, negro, solitario y elevado, bien definido, localizado en mácula, cerca de foveola. Tiene un diámetro <1 mm, y una altura de 1 a 2,5 mm,

con arteria y vena nutricias mínimamente dilatadas (100%), leve tracción retiniana adyacente (80%), exudación retiniana (20%) y células pigmentadas vítreas (20%).

Frecuentemente no crece y no se maligniza.

Diagnóstico

En la OCT se observa una masa retiniana elevada abruptamente, hiperreflectiva en superficie, con sombra posterior (reflexión de la luz por la lesión).

La AFG muestra hipofluorescencia no uniforme precoz y persistente; en tiempos tardíos se puede observar fluorescencia intrínseca (anillo o placa).

En la ecografía ocular se aprecia una masa nodular de espesor total en retina y coroides (Modo B), con alta reflectividad interna (modo A). Similar al adenoma pequeño de EPR.

Histopatología

Desconocida: Probablemente hiperplasia del EPR. Hamartoma simple del EPR.

Tratamiento

Observación periódica: la mayoría permanecen estables.

HAMARTOMA COMBINADO DE RETINA Y EPR (tabla 2)(1-7)

Epidemiología y patogenia

Probablemente congénito, se diagnostican la mayoría en niños con disminución de la visión, por localización del tumor en la mácula, o por ectopia macular traccional que provoca estrabismo o ambliopía.

Se ha asociado a neurofibromatosis tipo 2, tipo 1.

Características clínicas

Se observa una masa retiniana grisácea mal definida, con vasos retinianos tortuosos o rectificados, por la tracción del tejido glial sobre retina o nervio óptico (fig. 17A-C).

Normalmente se localiza cerca del nervio óptico o sobre el mismo, y solo ocasionalmente en la periferia. Puede asociarse a isquemia periférica y neovascularización.

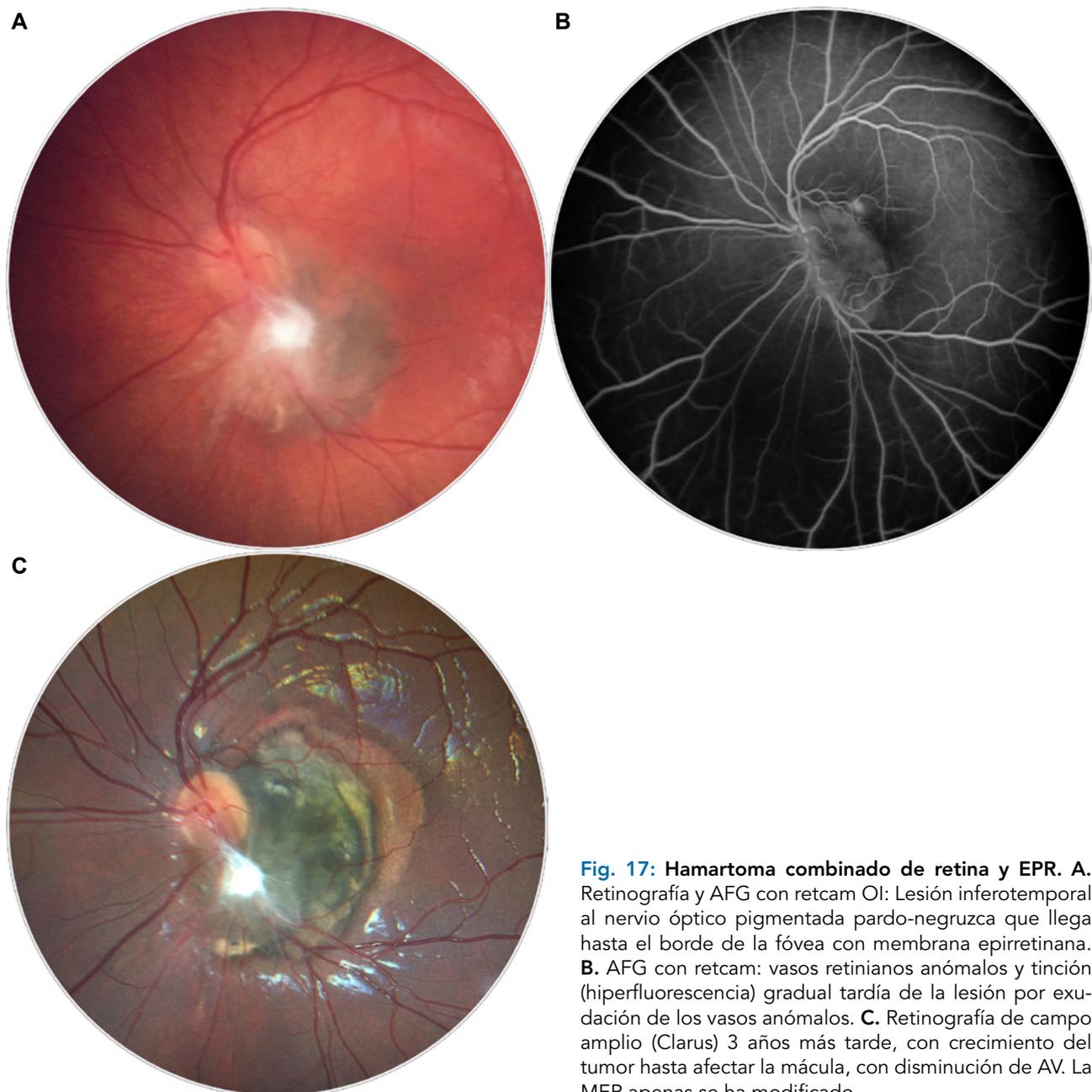


Fig. 17: Hamartoma combinado de retina y EPR. A. Retinografía y AFG con retcam OI: Lesión inferotemporal al nervio óptico pigmentada pardo-negruzca que llega hasta el borde de la fovea con membrana epirretiniana. **B.** AFG con retcam: vasos retinianos anómalos y tinción (hiperfluorescencia) gradual tardía de la lesión por exudación de los vasos anómalos. **C.** Retinografía de campo amplio (Clarus) 3 años más tarde, con crecimiento del tumor hasta afectar la mácula, con disminución de AV. La MER apenas se ha modificado.

Son lesiones unilaterales (raramente bilaterales), estables salvo tracción, exudación o hemovítreo, y no se malignizan.

Diagnóstico

La OCT muestra una lesión irregular, sobrelevada, que reemplaza el grosor total de la retina.

La AFG presenta vasos retinianos anómalos (tortuosos sobre la lesión y rectificados en la periferia de la lesión), con tinción gradual tardía de la lesión (hiperfluorescencia), por exudación de los vasos anómalos.

Histopatología

Hay proliferación de vasos sanguíneos, tejido glial y EPR, localizado en retina sensorial o nervio óptico. Hamartoma combinado de tejido retiniano y del EPR.

Tratamiento

En los pacientes asintomáticos: Observación periódica.

En niños con ambliopía se realiza oclusión.

Si evidenciamos una membrana epimacular, hemovítreo o desprendimiento de retina podemos hacer una vitrectomía posterior, aunque esta puede no ser útil si la lesión afecta a todo el grosor de la retina.

Sólo en muy pocos casos hay neovascularización coroidea, que pueden tratarse con láser o anti VEGF.

EPITELIOMA (ADENOMA) DEL EPR (tabla 2)(1-3,7)

Epidemiología y patogenia

Son tumores adquiridos, diagnosticados normalmente en el adulto, que aparecen en ojos normales, pero también en ojos con inflamación, traumáticos, etc..., pudiendo originarse de hiperplasia reactiva del EPR o HCEPR solitaria.

Puede ser benigno (adenoma) o maligno (adenocarcinoma) y tienen características clínicas y manejo similares, porque rara vez los adenocarcinomas invaden a nivel regional o metastásico.

Características clínicas

Tumor solitario unilateral marrón oscuro o negro, con vena de drenaje y arteria nutricia retiniana dilatada y tortuosa (al contrario que en melanoma) y exudación lipoproteínica progresiva amarillenta intra y subretiniana (diferente al melanoma).

Tiene un crecimiento muy lento, y muy rara vez sin tratamiento, puede ocupar el globo y extenderse a tejidos blandos orbitarios.

Diagnóstico

La AFG muestra la arteria nutricia retiniana y la vena de drenaje. El tumor, una hipofluorescencia precoz y mínima hiperfluorescencia tardía.

En el examen ecográfico el tumor presenta una elevación brusca, con reflectividad interna media-alta en modo A, y solidez acústica en modo B.

A la transluminación se produce un bloqueo parcial o total de la luz por el tumor.

Histopatología

Proliferación del EPR formando cordones y acinos con pigmentación variable y típica forma de cúpula, con elevación brusca. Los tumores anteriores tienen un patrón citoplasmático vacuolar y los posteriores una configuración glandular o tubular.

Algunos casos de adenoma, se malignizan (adenocarcinoma), pero no metastatizan.

Tratamiento

En los tumores pequeños y asintomáticos: Observación.

En los tumores anteriores al ecuador con crecimiento documentado: Braquiterapia o Esclerouvectomía lamelar parcial.

Y en los posteriores al ecuador con desprendimiento de retina: Láser, termoterapia, crioterapia (en los tumores más pequeños) o braquiterapia (en tumores medianos o grandes). A veces, si hay tracción vítreo retiniana con disminución de la visión puede ser necesario hacer vitrectomía posterior.

MENSAJES CLAVE A RECORDAR

- La hipertrofia congénita del EPR puede ser solitaria o multifocal, pudiendo adoptar esta última la forma de huellas de oso. Son lesiones planas negras que en ocasiones muestran lagunas hipopigmentadas que con el paso de los años podrían crecer y ser amelanóticas.
- Las lesiones pigmentadas del fondo de ojo (LPFO) múltiples y bilaterales, se asocian a la poliposis adenomatosa familiar, el síndrome de Gardner y el Síndrome de Turcot.
- La hiperplasia reactiva pseudoneoplásica del EPR tiene como origen las agresiones oculares: inflamación infecciosa o no infecciosa, trauma o toxicidad medicamentosa.
- El hamartoma congénito simple del EPR se diagnostica normalmente en adultos, como un nódulo negro, solitario y elevado; normalmente son estables y solo necesitan observación.
- El hamartoma combinado de retina y EPR se presenta en niños, como una masa retiniana grisácea mal definida, con vasos retinianos tortuosos o rectificadas que se puede asociar a membrana epiretiniana, hemovítreo o DR.
- El Epitelioma (adenoma) del EPR, es un tumor solitario marrón oscuro o negro con vena de drenaje y arteria nutricia retiniana dilatada y tortuosa (al contrario que en el melanoma), que puede malignizarse (adenocarcinoma). Si es pequeño y asintomático, se observa y cuando existe crecimiento, puede necesitar tratamiento quirúrgico.

BIBLIOGRAFÍA

1. F. Espejo Arjona, I. Relimpio López, MJ. Díaz Granda, L. Coca Gutiérrez, M. Gessa Sorroche, A. Gómez Escobar, M. Parrilla Vallejo, JA. Terrón León, A. Garrido Hermosilla, B. Domínguez García. Lesiones y tumores relacionados del epitelio pigmentario de la retina. En: *Update en oncología ocular*. Caminal JM, Català-Mora J, Lorenzo D. *Annals d'Oftalmologia* 2018; 26(3): 266-273.
2. García Arumí J, et al. Lesiones pigmentadas no tumorales del fondo de ojo. Hamartoma combinado de retina y epitelio pigmentado de retina. Hamartoma congénito simple del epitelio pigmentado de la retina. En: *Guías de práctica clínica de la SERV. 10. Guía de lesiones pigmentadas del fondo de ojo*. Mar 2012. Disponible en: www.serv.es. p. 8-13; 27-36.
3. Shields JA, Shields CL. Tumors and Related Lesions of the Pigmented Epithelium. En: Shields JA, Shields CL. 2ª ed. *Intraocular tumors: Atlas and textbook*. Lippinkott, Williams & Wilkins/Wolters-Kluwer Health; 2008. p. 431-79.
4. Domínguez Fernández MJ, González del Valle F, Celis Sánchez J, Gálvez Martínez J. Hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina. En: Armadá Maresca F, Fonseca Sandomingo A, Encinas Martín JL, García Arumí J, Gómez-Ulla F, Ruiz Moreno JM, et al, editores. *Patología y cirugía de la mácula. LXXXVI Ponencia Oficial de la Sociedad Española de Oftalmología 2010*; 2010. 503-8.
5. Ortiz Castillo JV, Asencio Durán M, Cerván López I. Hamartomas de la retina y del epitelio pigmentario de la retina. En: Armadá Maresca F, Fonseca Sandomingo A, Encinas Martín JL, García Arumí J, Gómez-Ulla F, Ruiz Moreno JM, et al, editores. *Patología y cirugía de la mácula. LXXXVI Ponencia Oficial de la Sociedad Española de Oftalmología 2010*; 2010. p. 499-501.
6. Traboulsi EI, Heur M, Singh AD. Tumores del epitelio pigmentario de la retina. En: Singh AD, Damato BE, Pe'er J, Linn Murphree A, Perry J. *Oncología y Clínica Oftálmica*. Elsevier; 2009. p. 154-56.
7. Croxato JO, Gentile CM. Tumores y lesiones relacionadas del epitelio pigmentario retiniano. En: *Tumores intraoculares. Texto y atlas*. Contreras Campos F, Pelayes DE, editores. *Highlights of Ophthalmology. International*. 2008;181-8.