

# Avaliação Multimodal de Hamartoma Combinado da Retina e do Epitélio pigmentar da retina com Apresentação Atípica

## *Multimodal Evaluation of Combined Retina and Retinal Pigment Epithelium Hamartoma with Atypical Presentation*

Gerson F. M. Ferreira<sup>1\*</sup>, Camila F. Bomtempo<sup>2</sup>, Fernanda F. Bomtempo<sup>1</sup>, Jéssyca L. Gonçalves<sup>1</sup>; Cristiane C. de Queiroz<sup>3</sup>

### RESUMO

Hamartomas combinados de retina e do epitélio pigmentar (HCR-EPR) são lesões tumorais congênitas e benignas. Podem acometer as áreas macular, peripapilar ou periférica da retina. Este trabalho relata um caso de uma paciente de 25 anos, do sexo feminino, com queixa de baixa acuidade visual (BAV) no OE secundário à presença de hamartoma combinado de retina e epitélio pigmentar. A fundoscopia revelou a presença de uma lesão de limite pouco definidos, enegrecida, associada a discreta membrana epirretiniana. A angiofluoresceinografia, tomografia de coerência óptica e angio-OCT demonstraram imagens sugestivas do HCREPR. Dependendo da localização e da extensão, os hamartomas podem causar perda visual severa. Os hamartomas simples tendem a gerar uma BAV geralmente assintomática e não progressiva, em comparação com hamartoma combinado, que cursa com perda visual severa e rápida evolução. O diagnóstico diferencial possui relevância devido ao prognóstico da doença e ao seu papel de afastar outras comorbidades, como melanoma de coróide.

**Palavras-chave:** Angiofluoresceinografia, Hamartoma combinado, Retina, Tomografia de Coerência Óptica, Angio-OCT.

### ABSTRACT

*Combined retina and retinal pigment epithelium hamartomas (CRR-PEH) are congenital and benign tumoral lesions. They can affect the macular, peripapillary or peripheral areas of the retina. This paper reports a case of a 25-year-old female patient complaining of low visual acuity (LVA) in her left eye secondary to the presence of combined hamartoma of retina and retinal pigment epithelium. The funduscopy showed the presence of a darkish lesion with slightly defined borders and thin epiretinal membrane. Fluorescein angiography, OCT and angio-OCT were suggestive of CRR-PEH. Depending on their location and extent, hamartomas can cause severe visual damage or loss. Simple hamartomas tend to generate LVA that is usually asymptomatic and non-progressive, compared to combined hamartoma, that may lead to severe visual loss and rapid progression. The differential diagnosis has relevance due to the prognosis of the disease and its role of eliminating other comorbidities such as choroidal melanoma.*

**Keywords:** Fluorescein Angiography, Combined hamartoma, Retina, Optical Coherence Tomography, Angio-OCT.

1. Acadêmicos de Medicina da Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais
2. Acadêmica de Medicina da Faculdade da Saúde e Ecologia Humana
3. Residente do Centro Oftalmológico de Minas Gerais.

\* **Autor correspondente:** Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais. Belo Horizonte - MG, Brasil.  
E-mail: geersonmenezes@gmail.com

## INTRODUÇÃO

O hamartoma constitui uma lesão proveniente do crescimento excessivo de células maduras e tecidos característicos da área afetada<sup>1</sup>. O hamartoma combinado da retina e do epitélio pigmentado da retina (HCR-EPR) é um tumor intraocular benigno raro, congênito, único e solitário, com prevalência de <1/1000000<sup>2</sup>, de etiologia desconhecida<sup>1,2</sup>, sendo o achado oftalmológico mais característico representado por uma massa retiniana cinzenta e de limites mal definidos<sup>3</sup>. A histopatologia mostra espessamento do epitélio pigmentar da retina (EPR) e retina sensorial com tecido glial e vascular proeminente<sup>4</sup>. Alguns hamartomas combinados parecem conter elementos vasculares proeminentes e alguns parecem conter predominantemente elementos gliais, que apontam para as alterações da interface vítreo-retiniana, com formação de membrana epirretiniana<sup>3</sup>.

O HCR-EPR pode acometer as áreas macular, peripapilar ou periférica da retina, sendo a maioria unilateral, apesar de relatos de casos com acometimento bilateral<sup>2,4,5</sup>. Comumente descrito em crianças, também é relatado em adultos jovens, sendo encontrado em igual proporção em homens e mulheres. Seu diagnóstico é importante, pois pode ser confundido clinicamente com tumores malignos, como retinoblastoma ou melanoma de coróide<sup>3</sup>.

Os achados clínicos mais comuns são baixa acuidade visual e estrabismo<sup>2,6</sup>. Além disso, os sinais e sintomas mais raros incluem: moscas volantes, leucocoria e dor ocular<sup>2,5,6,7</sup>. Exames complementares auxiliam o diagnóstico, entre eles a angiofluoresceinografia, a tomografia de coerência óptica (OCT) e a angiotomografia de coerência óptica (Angio-OCT)<sup>2,8</sup>. O HCR-EPR apresenta como complicações a formação de membrana epirretiniana, neovascularização e o descolamento da retina<sup>5,7</sup>. Outra complicação relacionada ao acometimento precoce do HCR-EPR é a ambliopia, sendo fundamental sua prevenção<sup>6</sup>.

## DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente MB, sexo feminino, 25 anos de idade, buscou atendimento oftalmológico com queixa de baixa acuidade visual em olho esquerdo. Ao exame apresentava acuidade visual corrigida de 20/30 no olho esquerdo (OE) e 20/20 no olho direito (OD). Nega história oftalmológica relevante ou patologias sistêmicas. A fundoscopia revelou a presença de uma lesão parafoveal enegrecida, de limites pouco definidos, associada à discreta membrana epirretiniana, sem evidência de inflamação do segmento posterior (figura 1). A angiografia fluorescente e angio-OCT demonstraram fluxo vascular no interior da lesão, sem evidências de neovascularização associada (figura 2). O OCT evidenciou a lesão hiperrefletiva na retina interna, causando sombreamento dos tecidos

subjacentes, bem como compressão das demais camadas retinianas adjacentes (figura 3).

**FIGURA 1.** Retinografia simples do OE demonstrando lesão parafoveal temporal enegrecida, de limites pouco definidos, associada a discreta membrana epirretiniana.

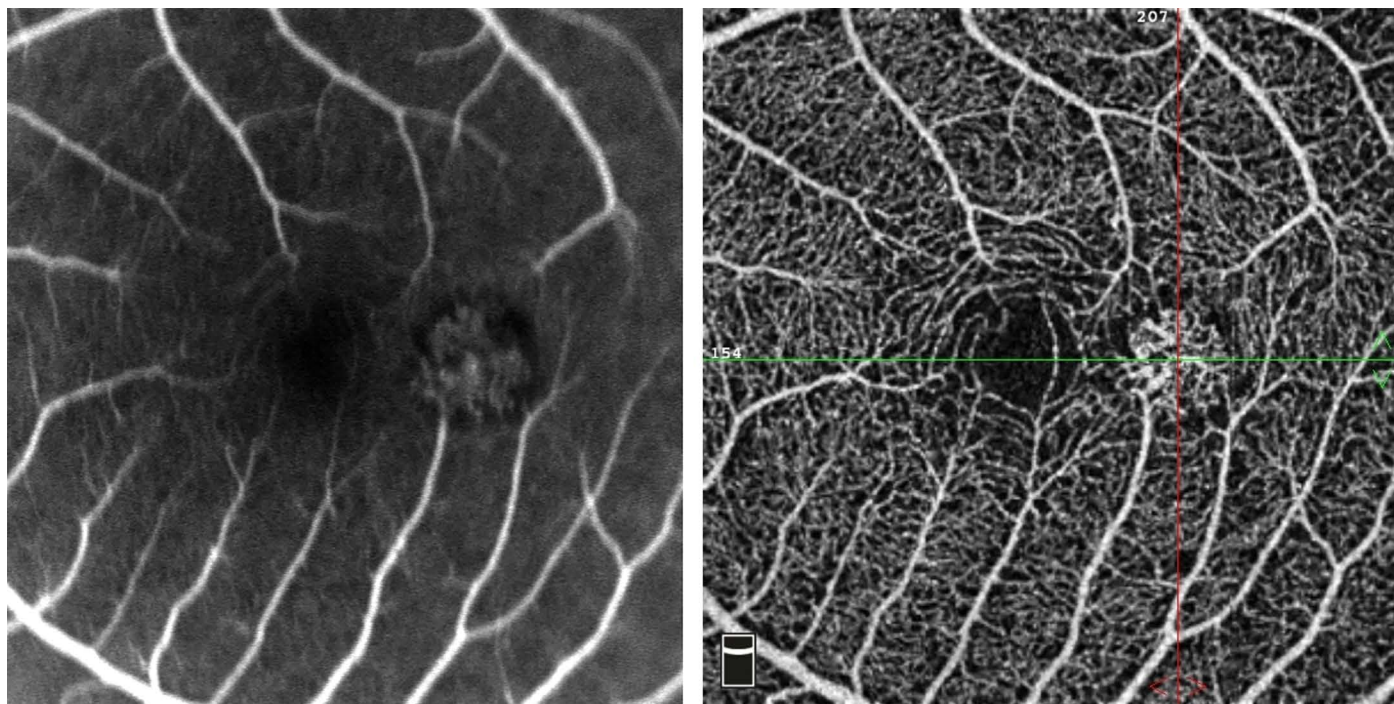


## DISCUSSÃO

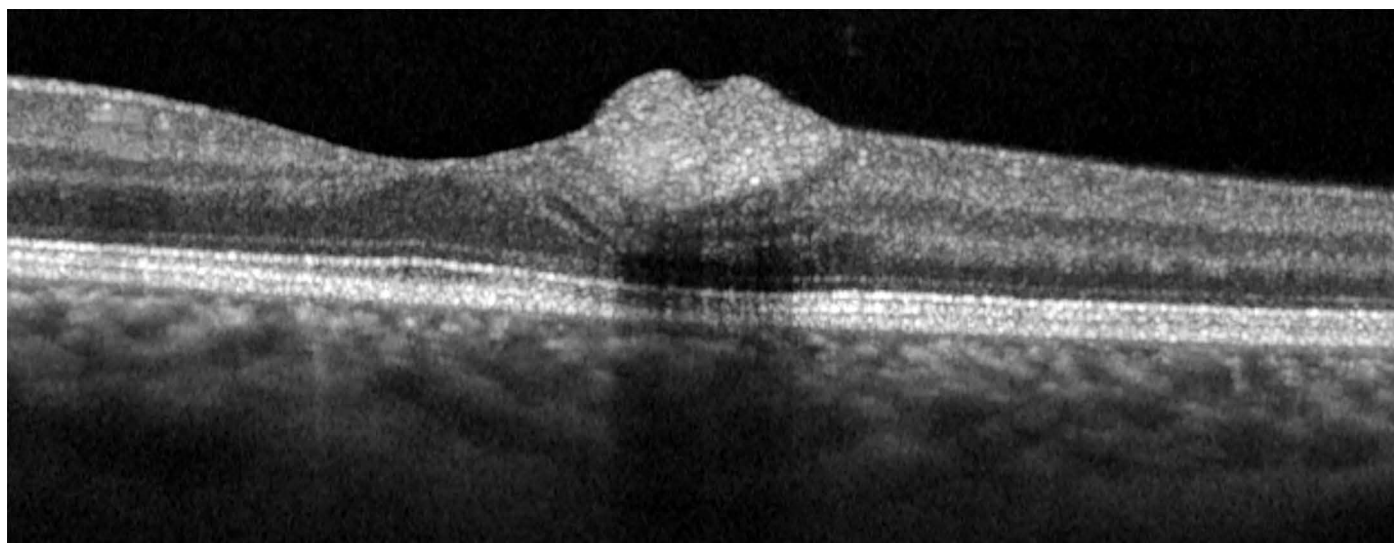
Os HCR-EPR são lesões benignas, geralmente unilaterais e sem associação com anormalidades sistêmicas<sup>2,4</sup>. Casos bilaterais devem levar à suspeição de doenças associadas como esclerose tuberosa e a neurofibromatose tipo I e II.<sup>1,2,3,5,9</sup> O sintoma mais comum dessa condição clínica constitui perda visual, causada tanto por envolvimento direto do nervo óptico, do feixe papilomacular ou da fóvea, quanto por envolvimento indireto de estruturas teciduais devido à distorção da arquitetura normal macular pelas linhas de tração irradiadas e à formação da membrana epirretiniana<sup>1,7</sup>. As lesões podem alterar-se com o tempo, o que é evidenciado principalmente por distorção progressiva da retina<sup>8</sup>.

Nos HCR-EPR, diferentes tecidos – melanocítico, vascular ou glial – em diferentes proporções levam a uma vasta gama de manifestações clínicas. As lesões podem ser classificadas de acordo com a localização e podem ser descritas pelas suas características hamartomatosas mais pronunciadas<sup>2</sup>. Dividem-se em quatro subgrupos: lesões no disco, lesões adjacentes ao disco, lesões na área macular e lesões na média periferia<sup>3</sup>. Lesões na periferia podem não causar distorção da área macular e, por isso, podem ser assintomáticas; já as lesões na área macular apresentam maior risco de comprometimento da acuidade visual<sup>1,4</sup>. Além da localização, outros aspectos preditores de baixa acuidade visual do HCR-EPR são o tamanho de suas lesões (variam entre 1 mm a valores acima de 10 mm de diâmetro) e a quantidade de tração retiniana<sup>1,5</sup>.

**FIGURA 2.** A angiografia fluorescente (à esquerda) demonstra hiperfluorescência por enchimento, sem sinais de extravasamento ou neovascularização. A angio-OCT (à direita) confirma o complexo vascular na porção mais profunda da lesão.



**FIGURA 3.** OCT evidenciando lesão hiperrefletiva na retina interna, levando a atenuação do sinal nos tecidos subjacentes. Há compressão das demais camadas retinianas adjacentes, sem ocorrer, no entanto, invasão da retina externa ou extensão para o humor vítreo. A coróide apresenta espessura normal.



O HCR-EPR cursa frequentemente com baixa visual severa e de rápida evolução<sup>9</sup>. O caso descrito apresenta exames de imagem - angiografia fluorescente e angio-OCT - mostrando lesão de localização macular, com fluxo vascular em seu interior, o que sugere se tratar de um hamartoma do tipo combinado. Entretanto, a queixa de leve BAV, pequeno tamanho de lesão, e ausência de

componente tracional são características do hamartoma simples, se tratando desse portanto de um caso de hamartoma combinado de apresentação muito atípica. Os hamartomas simples geralmente cursam com BAV assintomática e não progressiva, não apresentam vasos em seu interior e são compostos apenas por glia<sup>14</sup>. A acuidade visual no hamartoma simples geralmente está preservada<sup>7</sup>.

## CONCLUSÃO

---

O HCR-EPR consiste um tumor benigno raro, com potencial de causar perda visual significativa, cujo diagnóstico correto é essencial para garantir a conduta adequada e a exclusão de doença maligna. Este caso clínico demonstra como uma doença que já apresenta prevalência incomum é passível de apresentar uma evolução clínica atípica, incompatível com elementos até então associados a ela. Entretanto, isso não impede que quadros como esse sejam detectados e corretamente diagnosticados, desde que sejam realizadas uma boa coleta da história, uma adequada realização do exame físico e, essencialmente, uma conduta de requisição e avaliação dos exames complementares. Nesse caso, os achados característicos de angiofluoresceinografia, OCT e angio-OCT foram primordiais para estabelecer o diagnóstico de HCR-EPR.

## REFERÊNCIA BIBLIOGRÁFICA

---

1. Shields, J. A.; Shields, C. L. "Tumors and Related Lesions of the Pigmented Epithelium." *Asia-Pacific journal of ophthalmology* (Philadelphia, Pa.) 2017; 6; (2); 215-223.
2. Ohji, I. Y. Long-Term Follow-Up of Congenital Simple Hamartoma of the Retinal Pigment Epithelium: A Case Report. *Case Rep Ophthalmol*, 2018. 9; 215-220.
3. Schachat, A. P.; et al. Combined Hamartomas of the Retina and Retinal Pigment Epithelium. *Ophthalmology*, Weingeist, T. A., Valenzuela, R. E., & Brucker, A. J, 1984. 91; (12); 1609–1615.
4. Bowling, B. K. *Oftalmologia clínica: uma abordagem sistemática*. 8. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2016. x, 918 p. 1243-1250.
5. Gordon, M. "Combined Hamartoma of Retina and Retinal Pigment Epithelium." *Ophthalmology: Current and Future Developments: Diagnostic Atlas of Retinal Diseases*, 2017; 3; 202-205.
6. Haider, A. S., et al. "Delayed presentation of a peripapillary combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium." *Clinical and Experimental Optometry*, 2016; 99; 4.
7. Grant, L. W.; Seth, R. K. Congenital Simple Hamartoma of the Retinal Pigment Epithelium Lorna. University of Arizona Department of Ophthalmology and Vision Science, Tucson, Arizona, USA. *Seminars in Ophthalmology*, 2014; 29; ( 4 ); 183-185.
8. Sridhar J, Shahlaee A, Rahimy E, Hong B, Shields CL. Optical Coherence Tomography Angiography of Combined Hamartoma of the Retina and Retinal Pigment Epithelium. *Retina* (Philadelphia, Pa). 2016;36(7):e60-2
9. Nowomiejska, K.; et al. Combined Hamartoma of the Optic Disc and Retinal Pigment Epithelium—3 Years of the Follow-Up with Semi-Automated Kinetic Perimetry. *Open Journal of Ophthalmology*, 2012, 2, 116-118.