

## Hamartoma astrocítico de retina en un paciente con diagnóstico de esclerosis tuberosa. Reporte de un caso

### Astrocytic hamartoma of retina in patient diagnosed with tuberous sclerosis. Case report

Lizárraga-Barrón Juan Francisco<sup>1\*</sup>, Ruelas-Barreras Alejandro<sup>1</sup>, Meléndez-Ledesma María del Socorro Esmeralda<sup>1</sup>, Lizárraga-Barrón Dalia Selene<sup>2</sup>, Acuña-Maldonado Ruth<sup>2</sup>, Lucia Zatarain Bayliss<sup>3</sup>, Romo-García Efraín<sup>4</sup>, Perdomo-Martínez Romulo<sup>4</sup>, Lizárraga-Velarde Silvia<sup>4</sup>

1. Residente de especialidad de oftalmología, Centro de Investigación y Docencia en Ciencias de la Salud-Hospital Civil de Culiacán.
2. Médico Adscrito al servicio de oftalmología, Hospital ISSSTE "Dr. Miguel Ángel Camacho Zamudio" en Mazatlán, Sinaloa.
3. Médico Adscrito al servicio de Imagenología, Centro de Investigación y Docencia en Ciencias de la Salud-Hospital Civil de Culiacán.
4. Médico Adscrito al servicio de oftalmología, Centro de Investigación y Docencia en Ciencias de la Salud-Hospital Civil de Culiacán.

\***Autor de correspondencia:** Dr. Francisco Lizárraga Barrón

Domicilio: Calle Eustaquio Buelna No. 91, Colonia Gabriel Leyva C.P 80030 Culiacán, Sinaloa.

Tel. 6949566967 Correo: [franciscolgab@gmail.com](mailto:franciscolgab@gmail.com)

DOI <http://dx.doi.org/10.28960/revmeduas.2007-8013.v12.se.006>

Recibido 08 de enero 2021, aceptado 18 de junio 2022

#### Resumen

La esclerosis tuberosa (ET) es una enfermedad poco común multiorgánica de carácter crónico que presenta tumoraciones principalmente al sistema nervioso, riñones, piel y el globo ocular específicamente en retina. De las lesiones de ET aproximadamente del 30 al 50% afectan la retina, esta afectación se le llama hamartoma astrocítico de retina (HAR) que se deriva del crecimiento anómalo de los astrocitos de la retina, en la capa de fibras nerviosas. Se presenta un caso clínico de paciente masculino de 7 años de edad con diagnóstico de ET asintomático, el cual acude por primera vez para revisión oftalmológica.

**Palabras clave:** Esclerosis tuberosa, hamartoma astrocítico, tumor retina.

#### Abstract

Tuberous Sclerosis (TS) is a rare chronic multiorganic disease that presents with tumors mainly comprising the nervous system, kidneys, skin and the eye, specifically the retina. Among the tumors in TS, approximately 30-50% affect the retina, this condition is known as retinal astrocytic hamartoma (RAH) which derives from an anomalous growth of retinal astrocytes in the nerve fiber layer. We present a clinical case report of a 7 year old male patient with diagnosis of an asymptomatic TS, which presents for his first ophtalmic examination.

**Key words:** Tuberous sclerosis, astrocytic hamartoma, retinal tumor.

#### Introducción

La esclerosis tuberosa (ET), es una enfermedad poco común multiorgánica de carácter crónico que presenta tumoraciones principalmente al sistema nervioso, riñones, piel y el globo ocular, específicamente en retina.<sup>1</sup> A nivel mundial se estima una incidencia aproximadamente 6,000

a 10,000 nacidos vivos. En Latinoamérica hay escasos reportes sobre la prevalencia de ET con afectación en la retina. Brasil presenta una incidencia aproximada de 1 por 10,000 a 50,000 nacidos vivos. En Costa Rica se reporta una prevalencia de 3 pacientes por cada 100 000 nacidos vivos.<sup>2</sup>

De los tumores de ET más comunes se encuentra el hamartoma astrocítico de retina (HAR) denominada como un tumor de características benigno derivado de los astrocitos de la retina bien diferenciados y de la capa de fibras nerviosas.<sup>2</sup>

El HAR presenta una incidencia aproximada de 30-50% de los casos de ET. Las lesiones se pueden encontrar solitarias o múltiples, y pueden localizarse yuxtapapilar o en la periferia de la retina, la forma característica de esta lesión puede ser esponjosa o en forma de mora, generalmente asintomática a menos que esté comprometido el área macular.<sup>3</sup>

### Presentación de caso

Paciente masculino de 7 años de edad, es derivado al servicio de oftalmología por el servicio de neurología por diagnóstico de ET desde hace 3 años y se solicitó valoración oftalmológica. Entre los antecedentes patológicos de importancia, presenta antecedentes de epilepsia con diagnóstico desde hace 4 años, actualmente en tratamiento con valproato y vigabatrina.

En la exploración oftalmológica, se encontraba asintomático, agudeza visual (AV) 20/20 en ambos ojos (AO). Refracción bajo cicloplejia (tropi-camida/ciclopentolato) esfera +0.50 en AO. En parpados y anexos de AO, se aprecian múltiples lesiones nodulares hipopigmentadas en parpados inferiores de aproximadamente 0.5

mm de diámetro. En el segmento anterior de AO, se aprecia conjuntiva eucrómica, cornea transparente, cámara anterior formada, iris íntegro sin presencia de lesiones, pupila negra, redonda, central y reactiva a la luz, sin presencia de defecto pupilar aferente relativo, cristalino transparente.

Fondo de ojo, ojo derecho (OD): vítreo claro, retina aplicada donde se aprecia lesión blanco amarillenta elevada de 2 áreas de disco yuxtapapilar nasal (Figura 1 A). mácula respetada, vasos sanos, nervio óptico con bordes definidos, excavación 0.3 con vasos centrales y buen anillo neuroretiniano.

Fondo de ojo, ojo izquierdo (OI): vítreo claro, retina aplicada, se aprecia lesión blanquecina al final de arcada temporal superior de 0.25 áreas de disco, mácula respetada, vasos sanos, nervio óptico con bordes bien definidos, excavación 0.3 con vasos centrales y buen anillo neuroretiniano(Figura 1 B).

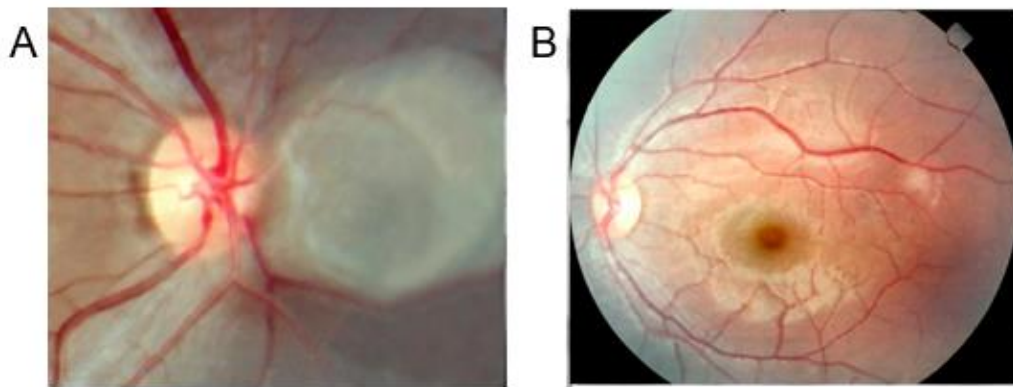
Presión intraocular en OD 16 mmHg y OI 15 mmHg a las 9:00 am tomada con tonómetro de aplanación. Campos visuales por confrontación sin alteraciones o percepción de escotomas. Movimientos extra oculares sin restricciones de movimiento. Los diagnósticos diferenciales incluyen nevo amelánico, melanoma amelánico, drusas del nervio óptico.

Se solicitaron al paciente fotografía de retina, ultrasonido ocular modo B (B-scan), y angiografía

con fluoresceína de retina (AFR) en ambos ojos. En las fotografías de retina AO, se aprecian lesiones previamente descritas. En el B-scan OD se observó una masa sólida, hiperecogénica, con espigas de alta reflexión sugestivas de calcificación (Figura 2 A y B), en el B-scan OI se observan focos de calcificación con espigas de media-baja reflexión (Figura 2 C).

En la AFR OD, se aprecia en zona nasal lesión de 1.5 área de disco yuxtapapilar nasal, hiperfluorescente en fase tardía con tinción difusa, sin presencia de fuga o presencia de neovascularización en etapas tempranas (Figura 3 A), en la AFR OI se aprecia lesión hiperfluorescente de 0.25 área de disco en trayecto de arcada temporal superior en fase tardía sin presencia de fuga o neovascularización en etapas tempranas (Figura 3 B)

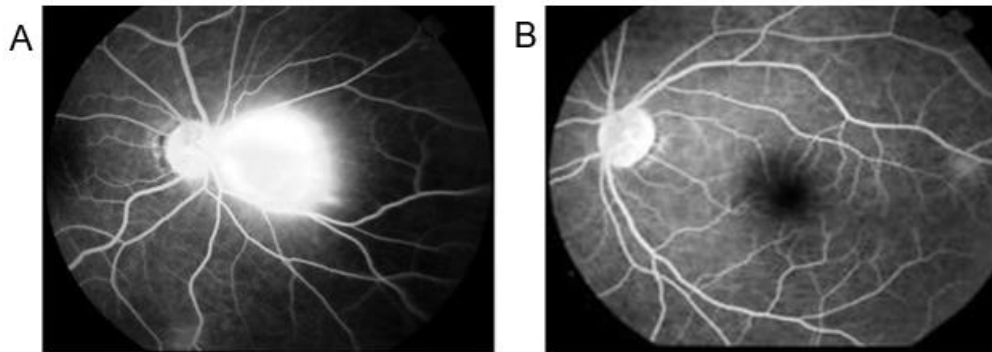
**Figura 1.** Fondo de ojo OD y OI. Lesión blanco amarillenta elevada de 2 áreas de disco yuxtapapilar nasal (A). Lesión blanquecina al final de arcada temporal superior de 0.25 área de disco (B).



**Figura 1.** B-scan OD y OI. se observa masa sólida (flecha roja), hiperecogénica, con espigas de alta reflexión en zona nasal sugestivas de calcificación (A y B). Se observan focos de calcificación (flechas rojas) con espigas de media-baja reflexión en zona temporal superior (C).



**Figura 2.** Angiografía con fluoresceína de retina OD y OI. Se aprecia lesión hiperfluorescente en fase tardía con tinción difusa (A). Presencia de lesión hiperfluorescente de 0.25 área de disco en trayecto de arcada temporal superior en fase tardía (B).



### Discusión

Con los resultados de los estudios complementarios, el diagnóstico final fue HAR en ojo derecho asociado a esclerosis tuberosa.

Generalmente el hallazgo de estas lesiones en la retina es de manera incidental, ya que no causan síntomas a menos que se encuentren en el área macular, por lo que se recomienda realizar examen de fondo de ojo bajo dilatación farmacológica debido a que es sencilla y muy rentable para hacer el diagnóstico.<sup>5</sup>

Como el paciente se encontraba asintomático, se sugirió revisión periódica cada 6 meses con el oftalmólogo. El paciente continúa bajo vigilancia y registro fotográfico anual. Se muestra estabilidad de lesión sin crecimiento desde hace 2 años.

### Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han hecho experimentos en personas o animales.

### Confidencialidad de datos

Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos del paciente.

### Derecho de privacidad y consentimiento informado

Los autores declaran que en este artículo no aparecen de datos del paciente.

### Conflicto de interés

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

### Referencias

1. Sood G, Samanta R, Pandurangan S, Sharma P, Singh A, Agrawal A. Retinal astrocytic hamartoma and systemic spectrum of disease in successive generations with tuberous sclerosis complex. *Indian J Ophthalmol.* 2020;68(11):2504-7(1)
2. Domínguez AS. Hamartoma astrocítico retiniano: manifestación ocular de esclerosis tuberosa (enfermedad de Bourneville). *Rev Mex Oftalmol.* 2016;90(4):207-8.

3. Sherman SD, Schechet SA, Shapiro MJ, Blair MP. A Case of a Combined Hamartoma of the Retina and RPE Concurrently Found in the Same Eye as Peripheral Astrocytic Hamartomas. *J VitreoRetin Dis.* 2019;3(5):399-402.
4. Mishra C, Kannan NB, Ramasamy K, Balasubramanian DA. Retinal astrocytic hamartoma in tuberous sclerosis. *Indian dermatol online J.* 2019;10(6):753.
5. Antunes FS, Novelli A, Gomes AMV, Garcia R, Leber H, Lemos CMB, et al. Astrocytic Hamartoma in routine eye examination: a case series.