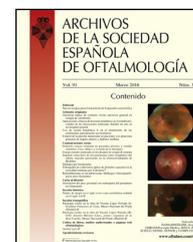




# ARCHIVOS DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA

[www.elsevier.es/oftalmologia](http://www.elsevier.es/oftalmologia)



## Comunicación corta

# A propósito de un caso de hamartoma retiniano adyacente a cabeza de nervio óptico en un caso de esclerosis tuberosa

F. Hernández Pardines\*, S. Núñez Márquez, L. Fernández Montalvo, M.C. Serra Verdú y A. Juárez Marroquí

Hospital Universitario San Juan, San Juan (Alicante), España

### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

#### Historia del artículo:

Recibido el 25 de enero de 2017

Aceptado el 16 de marzo de 2017

On-line el xxx

#### Palabras clave:

Hamartoma retiniano

Esclerosis tuberosa

Astrocitoma

#### Keywords:

Retinal hamartoma

Tuberous sclerosis

Astrocytoma

### R E S U M E N

**Introducción:** La esclerosis tuberosa es una enfermedad multisistémica rara, con un patrón de herencia autosómico dominante. Existen pocos casos documentados en la literatura de hamartomas retinales (astrocitomas) con progresión agresiva en el contexto de esta enfermedad.

**Caso clínico:** Se presenta el caso de un varón de 31 años sin antecedentes de afecciones oftálmicas ni sistémicas conocidas, que refirió una historia de 6 meses de visión borrosa en el ojo derecho causada por un hamartoma unilateral de retina, en un caso no diagnosticado de esclerosis tuberosa.

**Discusión:** Es necesario realizar un manejo multidisciplinario, con la colaboración del Departamento de Medicina Interna y de Oncología, así como ofrecer asesoramiento genético para los pacientes afectados. Las complicaciones están directamente relacionadas con el aumento del tamaño del tumor. El tratamiento no parece tener ninguna influencia en la historia natural de la enfermedad.

© 2017 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

## Peripapillar retinal hamartoma associated with tuberous sclerosis. Case report

### A B S T R A C T

**Introduction:** Tuberous sclerosis is a rare multisystemic disease with an autosomal dominant inheritance pattern. There are few documented cases in the literature of retinal hamartomas (astrocytomas) with aggressive progression in the context of this disease.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [oftalmofer@yahoo.es](mailto:oftalmofer@yahoo.es) (F. Hernández Pardines).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.oftal.2017.03.010>

0365-6691/© 2017 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

**Case report:** A report is presented on a case of a 31 year-old male with unknown history of ophthalmic or systemic conditions, who referred to a history of 6 months of blurred vision in his right eye. This was caused by a unilateral retinal hamartoma due to an undiagnosed tuberous sclerosis.

**Discussion:** Multidisciplinary management, with the cooperation of Internal Medicine and the Oncology Department, is needed in these cases, as well as genetic counselling for affected patients. Complications are directly related to increased tumour size. Treatment does not seem to have any influence on the natural history of the disease.

© 2017 Sociedad Española de Oftalmología. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

## Caso clínico

Paciente de 31 años que acude por visión borrosa del ojo derecho (OD). En la exploración presenta agudeza visual (AV) corregida en OD de 20/50 y en ojo izquierdo de 20/20. En fondo del OD se aprecia edema de papila con unas lesiones blanquecinas adyacentes y presencia de neovasos (fig. 1). Presenta líquido subretiniano desde papila hasta fóvea. En la mácula hay exudados duros y en la arcada temporal inferior hay hemorragias retinianas en compañía de neovasos. El otro ojo no muestra hallazgos patológicos.

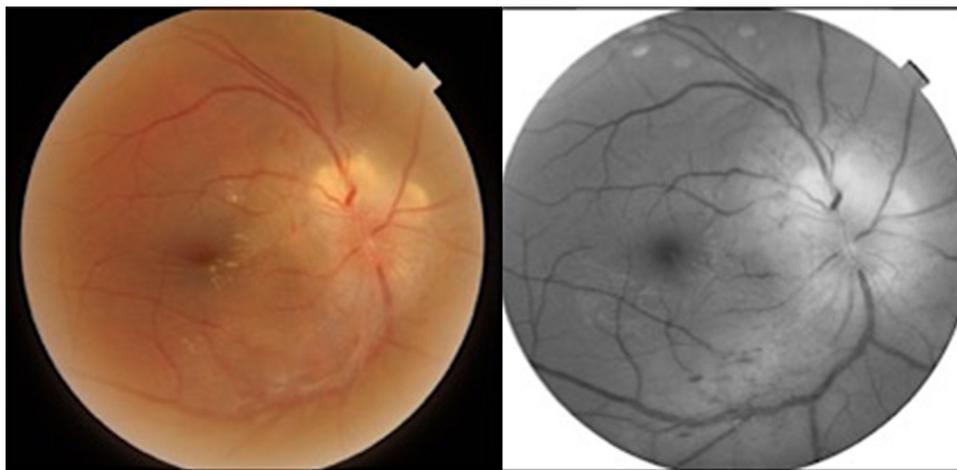
Se cursa estudio sistémico con analítica y serologías y estudios de imagen con TAC y RNM craneal y de órbita. Se decide observación, hasta tener orientada la etiología o evolución.

En la tomografía de coherencia óptica hay presencia de líquido subretiniano desde papila hasta mácula (fig. 2). En la angiografía fluoresceínica se objetivan 2 lesiones autofluorescentes adyacentes a la papila que captan y rezuman contraste en tiempos medios y tardíos. Además, hay neovasos temporales inferiores que también exudan colorante.

En las serologías salen pruebas negativas para toxoplasma, toxocara, herpes virus, CMV, sífilis, VIH y bartonella. El Mantoux es negativo. En la radiografía de tórax se aprecia un gran aumento de las adenopatías hiliares, por lo que se hace un lavado broncoalveolar ante la sospecha de sarcoidosis.

Posteriormente se completa el estudio con TAC de tórax y gammagrafía ósea (ante sospecha de metástasis por las lesiones líticas en costillas). En la RNM aparecen áreas subcorticales de alteración de la señal, nódulos subependimarios y lesiones esclerosas en calota craneal. Estos hallazgos, junto con la observación de neurofibromas dérmicos en nariz y espalda, confirman el diagnóstico de esclerosis tuberosa.

Tras el complejo diagnóstico, se instaura tratamiento con glucocorticoides orales (prednisona a 1 mg/kg/d) y anti-VEGF intravítreos, en este caso Avastin® (bevacizumab) de uso compasivo. Presenta una mejoría inicial tras 6 meses de pinchazos mensuales (AV OD 20/32). Aunque el paciente vuelve a empeorar a los 9 meses (AV OD 20/200). Se procede a nuevo ciclo de 3 pinchazos anti-VEGF mensuales: en esta ocasión no mejoran ni la AV ni la exudación. Se propone implante intravítreo de dexametasona (Ozurdex®, Allergan S.A.) para mejorar la exudación, aunque el cuadro no mejora. Aparece un hemovítreo tras 16 meses desde el diagnóstico (AV movimiento de manos a 2 m). Se realiza ecografía ocular (fig. 3) para descartar desprendimiento de retina, en la que se observa el hemovítreo organizado y una calcificación hiperreflectante de 2 mm<sup>2</sup> con sombra posterior adyacente al nervio. Se repite RNM y TAC para control del tamaño de las lesiones. En la RNM no se aprecian las tumoraciones, tan solo signos indirectos de la exudación que provocan. En la TAC de órbita se aprecia la calcificación adyacente al nervio óptico (fig. 3). Se propone



**Figura 1 – Retinografía en color y anetría de las lesiones blanquecinas adyacentes al nervio óptico, con edema de papila, exudados duros maculares y presencia de neovasos temporales inferiores.**

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8791254>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8791254>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)