ANGIOMA RETINIANO COMO SÍNDROME MASCARADA DE TUMOR DEL NERVIÓ ÓPTICO EN LA ENFERMEDAD DE VON HIPPEL-LINDAU

AN OPTIC NERVE TUMOR IN VON HIPPEL-LINDAU DISEASE, MASQUERADING AS A RETINAL HEMANGIOMA

FONS MARTÍNEZ MR¹, ESPAÑA GREGORI E², AVIÑÓ MARTÍNEZ JA²,
HERNÁNDEZ PARDINES F¹

RESUMEN

Caso clínico: Varón de 35 años con antecedentes familiares de enfermedad de von Hippel-Lindau (VHL) diagnosticado de dos hemangiomas retinianos en ojo derecho (OD) y uno en ojo izquierdo. Las lesiones se trataron con crioterapia en OD y láserterapia en OI. A pesar de una aparente buena evolución de las lesiones retinianas hubo una progresiva disminución de la AV. Se realizó RM donde se evidenció lesiones tumorales del nervio óptico (NO) bilaterales compatibles con glioma, meningioma o hemangioblastoma. Actualmente: AV (OD): movimiento de manos y AV(OI): 0,6.

Discusión: La presencia de los hemangiomas retinianos en este paciente hizo retrasar el diagnóstico de un tumor en el NO, infrecuente en esta entidad.

Palabras clave: Enfermedad de von Hippel-Lindau, hemangioma retiniano, tumor del nervio óptico, hemangioblastoma del nervio óptico.

ABSTRACT

Clinical case: A 35-year-old man with a family history of von Hippel-Lindau disease was diagnosed to have two retinal hemangiomas in the right eye and another in the left eye. The hemangiomas were treated with cryotherapy and laser photocoagulation respectively. Despite apparent good resolution of the retinal lesions, progressive visual loss was observed. An MRI was then performed and showed bilateral tumoral lesions of the optic nerve compatible with a glioma, meningioma or hemangioblastoma. Currently the visual acuity in his right eye is hand movement, and is 0.6 in the left eye.

Discussion: The presence of the retinal hemangiomas delayed the diagnosis of an optic nerve tumor in this patient (*Arch Soc Esp Ophthalmol* 2006; 81: 293-296).

Key words: Von Hippel-Lindau disease, retinal hemangioma, optic nerve tumor, optical hemangioblastoma.

Recibido: 1/4/05. Aceptado: 18/5/06.

Dpto. de Óptica. Universidad de Valencia. Hospital Universitario La Fe. Valencia. España.

¹ Licenciado en Medicina.

² Doctor en Medicina.

Comunicación presentada parcialmente en el LXXX Congreso de la S.E.O. (Córdoba 2004).

Correspondencia:

M.^a Rosario Fons Martínez

C/. Maestro Sosa, n.º 18, pta. 30

46007 Valencia

España

E-mail: rosformar@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de von Hippel-Lindau (VHL) o angiomas retino-cerebelosa es un trastorno multisistémico con predilección por la retina y el sistema nervioso central (SNC). Su incidencia se estima en 1 por 36.000 nacimientos (1).

Está causada por una mutación en el gen de supresión tumoral VHL localizado en el cromosoma 3p25-26, heredándose de forma autosómica dominante con penetración irregular. Se caracteriza por una gran variabilidad clínica intra e interfamiliar (2).

Dentro de las manifestaciones extraoculares de VHL(3) destacan los hemangiomas del SNC; los quistes y adenocarcinomas renales; el feocromocitoma, los quistes y tumores de las células insulares del páncreas; los cistoadenomas epididimarios y los tumores del saco endolinfático. Las posibles manifestaciones oftalmológicas son (3) el hemangioma retiniano capilar; otros hamartomas vasculares retinianos y los «Vasos gemelos» retinianos (vénula y arteriola que discurren juntas, separadas por menos de un diámetro de vénula); la afectación de la vía óptica por un hemangioma del SNC es muy rara.

Se presenta en un caso clínico de VHL la coincidencia de dos hallazgos oftalmológicos: el hemangioma retiniano, muy frecuente en esta entidad, y el tumor de nervio óptico, de gran rareza.

CASO CLÍNICO

Varón de 35 años con padre y hermano afectos de VHL que acudió para revisión de fondo de ojo. Aquejaba leve visión borrosa en ojo derecho, sin otra clínica oftalmológica ni sistémica asociada en ese momento.

Exploración inicial: Agudeza visual (AV) de 1 en ambos ojos; con presencia de dos hemangiomas retinianos en ojo derecho (OD) con leve exudación. El resto de la exploración oftalmológica era normal. En el estudio sistémico se halló un quiste renal, sin otros hallazgos. El TAC craneal era normal.

A los seis meses el paciente acudió por disminución de la AV en OD (AV=0,6). Se realizó una angiografía con fluoresceína (AFG) donde se evidenció una membrana epirretiniana macular con escasa exudación asociada a los hemangiomas retinianos (fig. 1). Se realizó una RM cerebral que era normal. El paciente fue tratado con crioterapia transconjuntival de las lesiones retinianas.

Fig. 1: Angiofluoresceingrafía en la que se muestra angioma retiniano en la periferia del ojo derecho con sus vasos nutricios.

Al año la AV en OD era de cuenta dedos a medio metro, a pesar de una aparente buena respuesta al tratamiento.

A los dos años el paciente refiere pérdida de visión en el ojo izquierdo, donde se evidenció un angioma retiniano periférico sin exudación que fue tratado con fotocoagulación. Se realizó una RM cerebral en la que se apreciaron lesiones en ambos nervios ópticos con intensa hipercaptación del contraste, mayor en el nervio óptico derecho, donde alcanzaba la zona quiasmática. Dichas lesiones eran radiológicamente compatibles con meningiomas, gliomas o incluso hemangioblastomas (figs. 2-4).

A los cuatro años la AV en OD era de movimientos de mano y en OI de la unidad. En ese momento al paciente se le diagnosticó un feocromocitoma y se continuó realizando controles periódicos de fondo de ojo y RM orbitaria y cerebral. El servicio de neurocirugía descartó una posible intervención para conservar remanente visual, por lo que no se tiene la confirmación histopatológica de las lesiones.

Actualmente, siete años después del inicio del proceso, el ojo derecho es amaurótico y en el fondo de ojo se aprecian los antiguos hemangiomas retinianos cicatrizados, pliegues retinianos y palidez papilar. En el ojo izquierdo la AV es de 0,6 y se aprecia el hemangioma tratado en zona temporal y palidez papilar. En el campo visual del ojo izquierdo se aprecia un defecto central que se extiende a hemicampo nasal (fig. 5).

Fig. 2: RM con gadolinio (corte axial). Se aprecia la extensión intracraneal del tumor del nervio óptico derecho y el engrosamiento retrobulbar del izquierdo.

DISCUSIÓN

El hemangioma capilar retiniano es la manifestación oftalmológica más frecuente, y a menudo la primera, de la enfermedad de Von Hippel-Lindau.

Fig. 3: RM con gadolinio (corte coronal). Se aprecia la porción intracraneal del tumor del nervio óptico, que llega hasta el quiasma.

Fig. 4: RM ponderada en T2 (imagen axial) del tumor bilateral del nervio óptico con su extensión intracraneal en el nervio óptico derecho.

Suele localizarse en retina periférica superotemporal (39%) o inferotemporal (27%). El hemangioma yuxtapapilar ha sido referido en un 11-15% de los casos de VHL (3).

Según estudios previos, la enfermedad de von Hippel-Lindau asocia hemangiomas en el cerebelo

Fig. 5: Campimetría Humphrey (30-2) del ojo izquierdo. Se aprecia deterioro central y del campo visual nasal.

en un 35-59% de los pacientes y en la médula espinal en un 13-14%. Otras localizaciones del sistema nervioso central son raras y en la porción retrobulbar del nervio óptico son excepcionales (3,4).

En 1988 Nerad et al (5) publican un caso de hemangioblastoma del nervio óptico y realizan una revisión bibliográfica en la que se recogen un total de seis casos previos de hemangioma del nervio óptico retrobulbar. De los siete casos expuestos, cuatro se asocian a la enfermedad de von Hippel-Lindau.

El caso que nos ocupa se trata de un paciente con enfermedad de VHL que presenta dos tumores dependientes de la porción retrobulbar de ambos nervios ópticos. Las características radiológicas son más sugestivas de meningioma o glioma, sin embargo no se puede descartar hemangioblastoma sin un estudio anatomopatológico, no disponible en este caso ya que el Servicio de Neurocirugía decidió adoptar una actitud expectante descartando por el momento la cirugía. De hecho, hay descritos casos en la bibliografía (4,5) en los que tumores con un primer diagnóstico radiológico de meningioma, fueron posteriormente diagnosticados de hemangioblastoma con el estudio anatomopatológico. Tanto los gliomas como los meningiomas son tumores sólidos con intensa hipercaptación de contraste. El hemangioblastoma suele ser un tumor quístico con un nódulo hipercaptante, pero también puede ser sólido con intensa hipercaptación, y, cuando esto ocurre, es muy difícil de diferenciar radiológicamente de los anteriores.

Apoyan el diagnóstico de hemangioblastoma el hecho de que este paciente tenga un diagnóstico previo de VHL, enfermedad que se asocia a la presencia de hemangioblastomas en SNC, y el hecho de que sea hombre, ya que existe predilección masculina por los hemangiomas y femenina por los meningiomas (4).

De este caso también nos parece interesante destacar la complejidad del manejo de estos pacientes. Se debe realizar una exploración oftalmológica muy cuidadosa ya que la posibilidad de coexistencia de diversas lesiones no se puede pasar por alto. En este caso la existencia de angiomas retinianos, frecuentes en esta entidad, además de una primera RM normal, hizo retrasar el diagnóstico de la causa principal de la pérdida visual en este paciente, los tumores de la porción retrobulbar de nervio óptico, excepcionales en estos casos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hartnett ME, Trese M, Capone A, Keats B, Steidl S. *Pediatric Retina*. Philadelphia. Lippincott Williams and Wilkins; 2005; 233-235.
2. Wright KV, Spiegel PH. *Oftalmología pediátrica y estrabismo. Los requisitos en oftalmología*. Madrid. Ediciones Harcourt; 2001; 130-131.
3. Singh AD, Shields CL, Shields JA. von Hippel-Lindau disease. *Surv Ophthalmol* 2001; 46: 117-142.
4. Balcer LJ, Galetta SL, Curtis M, Maguire A, Judy K. von Hippel-Lindau disease manifesting as a chiasmal syndrome. *Surv Ophthalmol* 1995; 39: 302-306.
5. Nerad JA, Kersten RC, Anderson RL. Hemangioblastoma of the optic nerve. Report of a case and review of literature. *Ophthalmology* 1988; 95: 398-402.