



ARCHIVOS DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA

www.elsevier.es/ofthalmologia



Comunicación corta

Hemangioma capilar retiniano y enfermedad de von Hippel-Lindau: implicaciones diagnósticas y terapéuticas^{*}

R. Salazar*, C. González-Castaño, P. Rozas y J. Castro

Servicio de Oftalmología, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Principado de Asturias, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 2 de febrero de 2011

Aceptado el 8 de marzo de 2011

On-line el 19 mayo 2011

Palabras clave:

Hemangioma capilar retiniano
Enfermedad de von Hippel-Lindau
Fotocoagulación láser
Vitrectomía

Keywords:

Retinal capillary hemangioma
Von Hippel-Lindau disease
Laser photocoagulation
Vitrectomy

R E S U M E N

Caso clínico: Varón con disminución de visión en ojo izquierdo de larga evolución. Portador del gen de von Hippel-Lindau (VHL). Presenta hemangioma capilar retiniano (HCR) y edema quístico difuso en polo posterior. El estudio sistémico revela la existencia de masas renales bilaterales. Se inicia fotocoagulación con láser argón, produciéndose hemorragia subretiniana y hemorragia vítrea que precisó vitrectomía.

Discusión: El HCR constituye la manifestación más frecuente y precoz en la enfermedad de VHL. Su detección obliga a su tratamiento precoz, así como a descartar otras lesiones viscerales. La fotocoagulación láser es el tratamiento de elección en el HCR de pequeño tamaño. Entre sus complicaciones destaca la hemorragia vítrea y subretiniana.

© 2011 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Retinal capillary hemangioma and von Hippel-Lindau disease: diagnostic and therapeutic implications

A B S T R A C T

Clinical case: Man carrier of the von Hippel-Lindau (VHL) gene, with long-onset loss of vision in left eye. He had a retinal capillary hemangioma (HCR) and diffuse cystic edema in posterior pole. The systemic study revealed bilateral kidney tumors. Laser photocoagulation was performed which produced a subretinal and vitreous hemorrhage that required vitrectomy.

Discussion: Retinal capillary hemangioma (HCR) is the earliest and most frequent manifestation of the von Hippel-Lindau disease. Its detection requires it to be treated early and to rule out other visceral lesions. Laser photocoagulation is the most recommended treatment of small-size HCR. The most frequent complications are vitreous and subretinal haemorrhages.

© 2011 Sociedad Española de Oftalmología. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

^{*} Presentado parcialmente como panel de caso clínico en el 86 Congreso Nacional de la Sociedad Española de Oftalmología, 22-25 de septiembre de 2010, Madrid, España.

^{*} Autor para correspondencia.

Correo electrónico: raquelsalazarmendez@gmail.com (R. Salazar).

0365-6691/\$ – see front matter © 2011 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

doi:10.1016/j.ofthal.2011.03.004

Introducción

La enfermedad de von Hippel-Lindau (VHL) es una enfermedad hereditaria causada por mutaciones germinales en el gen supresor del tumor de VHL. La incidencia se estima en 1/36.000 nacimientos y la penetrancia es casi completa a los 65 años. Aproximadamente la mitad de los casos de VHL son familiares, siendo la otra mitad esporádicos por nuevas mutaciones^{1,2}.

Sus manifestaciones clínicas son muy diversas y se han descrito más de 40 lesiones en 14 órganos diferentes: hemangiomas capilares retinianos (HCR), hemangioblastomas cerebelosos o medulares, feocromocitomas y carcinomas renales (principal causa de muerte), entre otros. Aunque el 50% de los pacientes sólo presenta una característica y muy pocos el síndrome completo, todos han de someterse a un protocolo de detección sistemática (tabla 1)^{1,3}.

El HCR es con frecuencia la primera manifestación y está presente en el 70% de los pacientes, aumentando su frecuencia con la edad. El HCR puede presentarse aislado o formando parte de la enfermedad de VHL, donde son múltiples en una tercera parte y bilaterales en la mitad. En

Tabla 1 – Protocolos de detección en la enfermedad de von Hippel-Lindau

Examen	Hawai	Newfoundland	Cambridge
Oftalmoscopia	Cada 1-5 años desde los 6 años en los casos de riesgo y cada 6-12 meses en los afectados	Anual en casos de riesgo y cada 6 meses para los afectados	Anual entre los 5-60 años
AFG	No de rutina	No de rutina	Anual desde los 10 años
Examen físico y catecolaminas en orina de 24 h	Cada 1-5 años desde los 10 años en casos de riesgo y anualmente en los afectados	Anual	Anual
RMN/TAC cerebro y médula espinal	RMN desde los 20, cada diez años en los casos de riesgo y cada 1-5 años para los afectados o en caso de sospecha clínica	TAC basal en la 1. ^a -2. ^a décadas y luego si focalidad o sospecha clínica	Cada 3 años entre los 15-40 años, cada 5 entre los 40-60 años
Ecografía/TAC abdominal	Entre los 15-20 años cada 1-5 años, ecografía y/o TAC	Ecografía abdominal. TAC si sospecha de carcinoma renal o feocromocitoma	Cada 3 años entre los 20-60 años (más frecuente si quistes renales múltiples)

Tabla 2 – Criterios diagnósticos de la enfermedad de von Hippel-Lindau

Con historia familiar

Se requieren una o más de estas lesiones:

HCR

Hemangioblastoma SNC

Lesiones viscerales: carcinoma renal, feocromocitoma, quistes renales/pancreáticos, tumores de los islotes pancreáticos, paragangliomas, cistoadenomas de epidídimo, tumores del saco endolinfático

Sin historia familiar

HCR y/o hemangioblastoma del SNC (si sólo se presenta una de estas tumoraciones, es necesaria una segunda lesión visceral)

presencia de antecedentes familiares, la existencia de HCR se considera criterio diagnóstico del síndrome (tabla 2). Las posibles manifestaciones oftalmológicas incluyen también otros hamartomas vasculares y los «vasos gemelos». La alteración de la vía óptica es muy rara, aunque se ha publicado un caso con tumor del nervio óptico¹⁻⁴.

Caso clínico

Varón de 26 años de edad que presenta disminución de agudeza visual (AV) en ojo izquierdo (OI) de dos años de evolución. Portador de la mutación causal de la enfermedad de VHL, padre y hermano con manifestaciones sistémicas del síndrome. A la exploración, la AV del OI es 0,4. En el fondo de ojo izquierdo se aprecia tumoración endofítica anaranjada de dos diámetros de papila en arcada temporal superior con vasos nutricios dilatados (fig. 1). En la tomografía de coherencia óptica (OCT) se evidencia edema quístico difuso en polo posterior y en la angiografía (AFG), hiperfluorescencia precoz de la lesión con fuga en tiempos tardíos (fig. 2). Se solicita estudio sistémico que muestra, además, múltiples nódulos sólidos en ambos riñones sugerentes

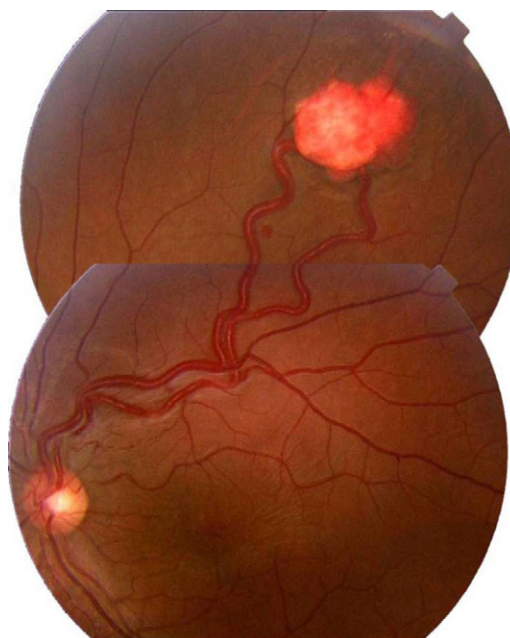


Figura 1 – Hemangioma capilar retiniano.

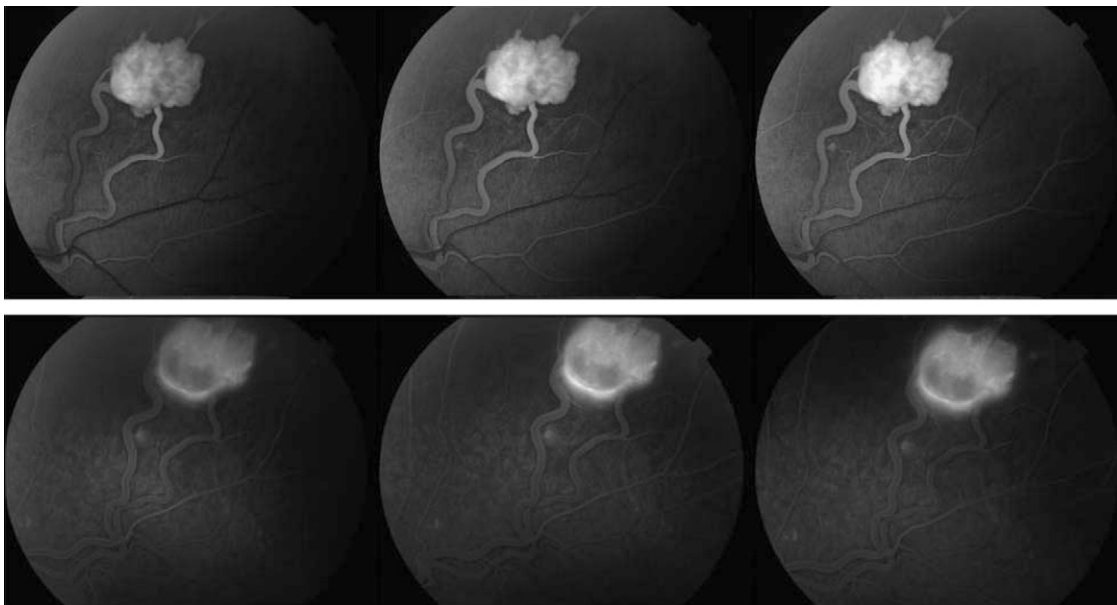


Figura 2 – Aspecto angiográfico de la lesión.

de hipernefroma bilateral (posteriormente confirmado tras practicarse nefrectomía radical izquierda), un nódulo hiper-captante en la suprarrenal derecha, un probable tumor neuroendocrino pancreático y múltiples hemangioblastomas en protuberancia y médula espinal, con leve edema medular asociado.

Se inicia fotocoagulación con láser argón en dos sesiones durante las cuales se produce hemorragia subretiniana a lo largo de la arcada vascular y hemorragia vítrea (HV). A los

dos meses y ante la ausencia de reabsorción de la HV, se decide vitrectomía 23G, durante la que se completa el tratamiento de la lesión mediante endoláser. A los tres meses de la cirugía, la AV es 0,6. La OCT revela buen perfil foveal, con resolución del edema macular (fig. 3). La AFG confirma el cierre de los vasos nutricios, la lesión presenta un aspecto cicatricial (fig. 4), y aunque capta desde tiempos precoces, no hay fuga, apreciándose vasos de suplencia en la periferia de la lesión.

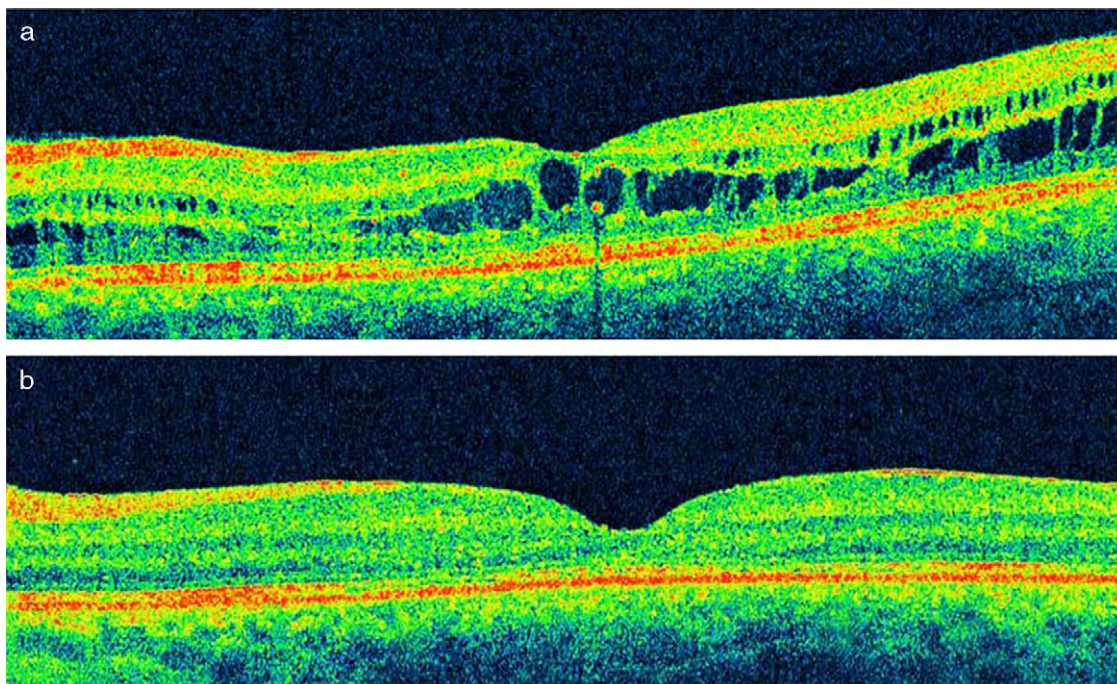


Figura 3 – Tomografía de coherencia óptica: a) EMQ inicial; b) aspecto final.

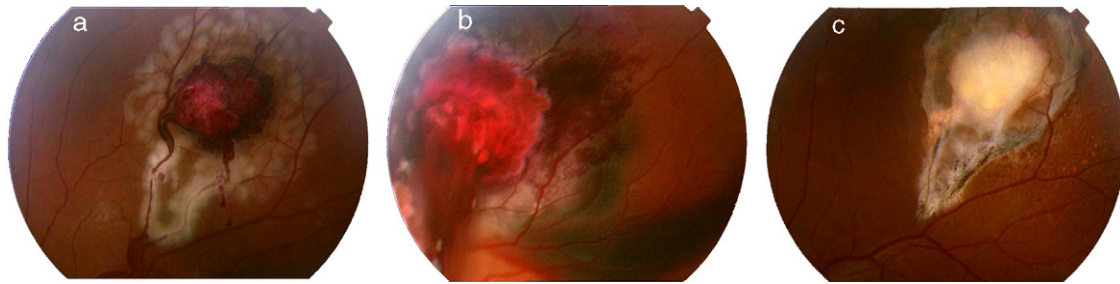


Figura 4 – Evolución de la lesión: a) tras 1.ª sesión de láser; b) tras 2.ª sesión; c) aspecto final.

Discusión

El HCR es un hamartoma angiomaso que histopatológicamente consiste en una proliferación de capilares que altera la arquitectura sensorial normal de la retina. Se trata de lesiones con crecimiento más frecuentemente endofítico y localización predominantemente periférica y superotemporal, aunque el hemangioma yuxtapapilar ha sido descrito en el 11-15% de los casos de VHL^{1,2}.

La pérdida visual asociada a los HCR puede deberse a varias causas, entre ellas, los fenómenos exudativos (25%) o traccionales (9%), el desarrollo de membranas epirretinianas y la HV. Recientemente se ha demostrado que la función retiniana de los pacientes con enfermedad de VHL puede estar afectada aun en ausencia de HCR. El diagnóstico de HCR obliga a completar el estudio sistémico en busca de otras lesiones viscerales que puedan limitar la supervivencia, como el carcinoma renal^{1,3}.

Por lo general las lesiones aumentan de tamaño progresivamente y raramente regresan de forma espontánea por lo que es recomendable el tratamiento profiláctico cuando aún son pequeñas. La fotocoagulación con láser es el método más adecuado para lesiones pequeñas, de menos de 3 mm, aunque se puede considerar hasta un tamaño máximo de 4,5 mm. El pronóstico suele ser incierto en los tumores de mayor tamaño, siendo precisas varias sesiones y existiendo un alto riesgo de fracaso terapéutico. Se emplean quemaduras de gran tamaño, baja intensidad y gran duración. Es recomendable comenzar delimitando la lesión, actuar luego sobre los vasos (lo que suele precisar varias sesiones) y finalmente sobre la superficie del tumor, aunque los efectos no son permanentes en todos

los casos. La crioterapia se reserva para tumores de mayor tamaño, localizaciones precuoriales o cuando la opacidad de medios impide la fotocoagulación, si bien la exudación puede aumentar temporalmente tras su aplicación. La terapia fotodinámica, con o sin antiVEGF, se está empleando sobre todo en hemangiomas yuxtapapilares. Otras opciones incluyen la braquiterapia, reservada para casos muy seleccionados, y la vitrectomía, indicada en casos de HV y desprendimiento de retina traccional o exudativo masivo^{1,3-5}.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. Elizalde J, Nadal J, Escoto R, Abengoechea S. Tumores vasculares de la retina. *Annals d'Oftalmologia*. 2003;11:222-34.
2. Fons MR, España E, Aviñó JA, Hernández F. Angioma retiniano como síndrome mascarada de tumor del nervio óptico en la enfermedad de Von Hippel-Lindau. *Arch Soc Esp Oftalmol*. 2006;81:293-6.
3. Kuo MT, Kou HK, Kao ML, Tsai MH, Chen YJ, Lin SA. Retinal capillary hemangiomas: clinical manifestations and visual prognosis. *Chang Gung Med J*. 2002;25:672-82.
4. Singh AD, Nouri M, Shields CL, Shields JA, Pérez N. Treatment of retinal capillary hemangioma. *Ophthalmology*. 2002;109:1799-806.
5. Goldberg MF, Koenig S. Argon laser treatment of von Hippel-Lindau retinal angiomas. *Arch Ophthalmol*. 1974;92:121-5.