

## **Agrupaciones pigmentarias congénitas de la retina ("huellas de oso" , diagnóstico diferencial con hiperplasias pigmentarias, marcador genético en el síndrome de Gardner (\*)**

**ALVARO RODRIGUEZ, M.D., F.A.C.S. (\*\*)**  
**CAMILO JARAMILLO, M.D. (\*\*\*)**

### **RESUMEN**

*Las agrupaciones pigmentarias congénitas de la retina son una entidad rara, de hallazgo casual pero de cuadro oftalmoscópico característico que las ha hecho denominar "huellas de oso" ("bear tracks") por su semejanza con las huellas del plantígrado.*

*Con un seguimiento hasta de 20 años, se presentan 12 ojos de 11 pacientes afectados y sus características clínicas, en las que se destacan: unilateralidad (99%), mujeres (73%), ojos derechos (67%), cuadrante superotemporal de la retina (58%). Hallazgo en una edad promedio de 24 años, que es baja comparada con otros reportes, por el tipo de examen oftalmoscópico que nosotros realizamos.*

*La entidad es congénita, no progresiva, no altera la visión central ni el segmento anterior. La tensión ocular, el campo visual y la electrofisiología solamente se afectaron en 2 pacientes por enfermedades asociadas (glaucoma y retinitis pigmentosa).*

*Es importante el diagnóstico diferencial con otras entidades, en particular con las hipertrofias congénitas del epitelio pigmentario retiniano que acompañan a la poliposis adenomatosa familiar del colon del Síndrome de Gardner, entidad que requiere un diagnóstico precoz por su carácter maligno.*

### **INTRODUCCIÓN**

Las agrupaciones pigmentarias congénitas de la retina constituyen una entidad poco común, aunque con un cuadro oftalmoscópico típico. Fue reportada por primera vez en 1868 por Mauthner y en 1869 por Jaeger (1); más tarde, en

---

(\*) Trabajo presentado al IX Curso Anual de la Asociación de Exalumnos de la Fundación Oftalmológica Nacional, 26 al 31 de enero de 1988. Hotel Tequendama, Bogotá-Colombia

(\*\*) De la Fundación Oftalmológica Nacional, Bogotá, D.E.-Colombia.

(\*\*\*) Miembro de la Academia Nacional de Medicina

1891, fue descrita por Stephenson (2), y en 1911 Hoeg (3) introdujo la denominación de "agrupaciones pigmentarias de la retina". Desde entonces han aparecido publicaciones esporádicas en la literatura con casos adicionales como los de Citola (4) en 1938, Perera (5) en 1938, Parsons (6) en 1966, Moise (7) en 1973, Shields (8, 9, 10) entre 1957 y 1983, y Katsman (11), que demuestran el interés por esta entidad que en la nomenclatura oftalmológica corriente se la denomina "huellas de oso" ("bear tracks").

El cuadro se caracteriza por la presencia de manchas pigmentadas múltiples, agrupadas en el fondo ocular, de forma, tamaño y coloración variables tintas, localizadas en el epitelio pigmentario y distribuidas en la media periferia sin afectar la mácula ni el campo visual. Aunque son congénitas, las manchas son descubiertas en exámenes de rutina y con una historia familiar negativa. No afectan la visión nocturna, ni la del color, ni las pruebas electrofisiológicas, exceptuando un caso asociado a retinitis pigmentosa que será objeto de comunicación ulterior especial.

La entidad debe ser diferenciada de otras alteraciones pigmentarias del fondo ocular y en particular de aquellas vinculadas en el Síndrome de Gardner (poliposis familiar adenomatosa), con pólipos colónicos, cuyo carácter maligno hace importante reconocerlos tempranamente. Con este reporte se presenta la casuística personal de 12 ojos afectados por las "huellas de oso", con las características observadas, algunas de ellas novedosas y de particular significación científica.

## **MATERIAL Y MÉTODOS**

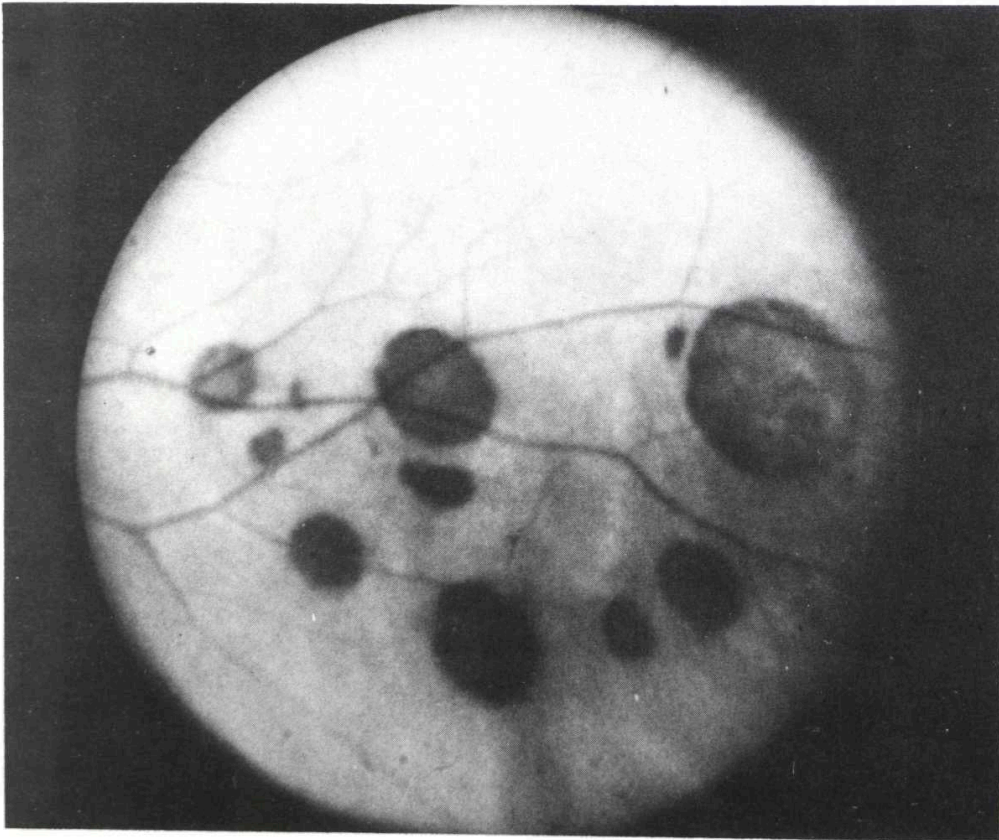
En dos instituciones, entre 1964 y 1985, se revisaron 25.000 historias clínicas y se encontraron 12 ojos de 11 pacientes que presentaron evidencias de "huellas de oso" en el fondo ocular. Los pacientes tuvieron un examen ocular completo que incluyó fotografía de color y campo visual en 10 ojos, fluoroangiografía en dos casos y en tres pacientes pruebas electrofisiológicas. Evolutivamente, algunos pacientes se han podido seguir hasta por 20 años.

## **RESULTADOS**

El hallazgo de 11 pacientes (12 ojos) en 25.000 historias indica una incidencia de 0.04%, vale decir aproximadamente un caso por cada 2.500 historias. La edad varió entre 7 y 43 años de edad, con promedio de 24 años. Un paciente de 7 años de edad estaba bilateralmente afectado. Fue predominante en mujeres (8/11 ó 73%), y en ojos derechos (67%). Inicialmente, cinco pacientes consultaron por disminución de la agudeza visual, que mejoró en todos los casos con la corrección del error refractivo; el mal no era específico ni contributivo. Dos pacientes consultaron por fenómenos astenópicos y otro por glau-

coma. Otro más, por disminución del campo visual; este caso era una retinitis pigmentosa que se asociaba a las "huellas de oso". La tensión ocular fue normal excepto en una mujer de 42 años, con glaucoma moderado de ángulo abierto y alteraciones campimétricas.

En la evaluación de las "huellas de oso" no se observaron alteraciones biomicroscópicas; en la oftalmoscopia rutinaria se visualizaron las lesiones de tamaño variable, que oscilaban entre una cabeza de alfiler y un diámetro papilar; aquellas de localización más periférica eran las de mayor tamaño. Su forma era variable, redonda, ovoide o alargada, de contorno siempre nítido. Dentro de su carácter múltiple se disponían en grupos cuyo aspecto hacía recordar las huellas de plantígrados. El color varió del marrón oscuro al negro. La localización era mayor en los cuadrantes superiores, especialmente el superotemporal en 58% y menor en el inferonasal; jamás afectaron la región macular. De acuerdo con el examen biomicroscópico con lente de contacto del fondo ocular, las alteraciones en profundidad afectaban el epitelio pigmentario de la retina. En dos pacientes la fluoroangiografía comprobó la observación de Morse (7) sobre el bloqueo del colorante por el pigmento de las lesiones desde la fase arteriovenosa del estudio (figura 1).



*Figura 1. Agrupaciones pigmentarias congénitas de la retina ("huellas de oso").*

En forma ocasional se encontró alguna patología retiniana periférica como "Lattice" y agujeros, sin vínculos demostrables con las "huellas de oso". Tampoco tuvieron significación estadística otras patologías oculares asociadas accidentalmente, ni algunas alteraciones sistémicas esporádicas.

Evolutivamente las "huellas de oso" se han mostrado en el curso de los años como lesiones que permanecen sin modificación alguna, excepto las del caso asociado a retinitis pigmentosa, en el cual primero las manchas se decoloraron y luego desaparecieron, siendo reemplazadas por las notables alteraciones del epitelio pigmentario.

## COMENTARIOS

El estudio conjunto de los doce ojos, con un prolongado seguimiento, corroboró que la entidad sin carácter progresivo carece de carácter familiar y genético (12). Tiene una baja incidencia, por tratarse de hallazgos en exámenes rutinarios y la rara publicación de los casos observados por oftalmólogos que no los consideran de importancia.

Es eminentemente unilateral (99%), preferencial en mujeres (73%), en ojos derechos (67%) y del cuadrante supero-temporal (58%/). El promedio de edad que hallamos -24 años- es bajo al compararlo con otros reportes de la literatura; esta discrepancia se explica porque nuestro examen rutinario ocular, aun el de niños de todas las edades, incluye siempre la oftalmoscopia indirecta binocular bajo dilatación pupilar; antiguos reportes no incluían este método de examen a temprana edad. La visión central no se afecta y los defectos refractivos no son contributivos. El campo visual y la electrofisiología no se han afectado sino en el caso de glaucoma y en otro de retinitis pigmentosa.

Los hallazgos oftalmoscópicos y angiográficos fueron característicos en el aspecto, tamaño, número, forma, extensión y situación de las lesiones en el epitelio pigmentario y también en la localización, especialmente superotemporal.

Las "huellas de oso" se caracterizan histológica y embriológicamente por:

1. Hiperplasia del epitelio pigmentario con depósitos de gránulos pigmentarios por debajo de los conos y bastones.
2. Fallas en el desarrollo embrionario de las capas de la retina que dejan espacios vacíos que se llenarán luego por células epiteliales pigmentadas que han migrado a ocupar su lugar. La localización periférica, cerca del ecuador, sucedería en las últimas semanas del desarrollo fetal (8).

Esta hiperplasia del epitelio pigmentario de la retina fue observada en 1905 por Parsons (6), estudiada por Kurl y Zimmerman en 1962 (14) y docu-

## BIBLIOGRAFÍA

1. JAEGER E.; *Ophthalmoskopischer Handatlas*, p. 126, pl. 16, fig. 16 (Hofund Staats-Druckerei, Wien, 1869).
2. STEPHENSON, S.; *A peculiar form of retinal pigmentation*. Tr. Ophthal. Soc. U. K. 11: 77-82, 1891.
3. HOEG, N.; *Die gruppierte pigmentation des Augengrunds*. Klin. Monat sbf F. Augenh 49: 49-72, 1911.
4. CITOLA, G.; *Melanosis della Retina*. Ann. Ottalmol. Clin. Ocul. 66: 543-552, 1938.
5. PERERA, C.A.; *Congenital grouped pigmentation of the retina*. Arch. Ophthalmol. 21: 108, 1939.
6. PARSONS, J.H.; *Some anomalies of pigmentations*, in Dixième Congress International d'Ophthalmol 75: 353-362, 1966.
7. MORSE, P.H.; *Fluorescein angiography of Grouped Pigmentation of the Retina*. Annals of Ophthalmology 5: 27-30, 1973.
8. SHIELDS, J.A.; TSO, M.O.M.; *Congenital Grouped Pigmentation of the Retina*. Arch. Ophthalmol. 93: 1153-1155, 1975.
9. PURCELL, J.J.; SHIELDS, J.A.; *Hypertrophy with Hyperpigmentation of the retinal pigment epithelium*. Arch. Ophthalmol. 93: 1122-1126, 1975.
10. SHIELDS, J.A.; *Diagnosis and management of Intraocular Tumors*. St. Louis. Mosby 1983 (chapter 18).
11. KATSMAN, K.D.; *A case of nevoid pigmentation of the retina*. Vestn. Oftal. 94: 76-77, 1977.
12. FORSIUS, H.; ERIKSSON A.; NUUTILA A.; et al: *A genetic study of three rare retinal disorders: Dystrophia Retinae Dysacusis Syndrome, X-Cromosomal Retinoschisis and grouped pigments of the retina*. Birth Defects. 7:88, 1971.
13. REESE, A.B.; JONES, I.S.; *Bening melanomas of the retinal pigment epithelium*. Am. J. Ophthalmol. 42: 207, 1956.
14. KURZ, G.H.; ZIMMERMAN, L.E.; *Vagaries of the retinal pigment epithelium*. Int. Ophthalmol. Clin. 2:441-446, 1962.
15. BLAIR, N.P.; TREMPPE, C.L.; *Hypertrophy of the retinal pigment epithelium associated with Gardner's Syndrome*. Am. J. Ophthalmol. 90: 661-667, 1980.
16. ROMANIA, A.; ZAKOV et al. *The significance of congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium in familial adenomatous polyposis*. (To be published). Presented during the AADO meeting, Las Vegas. U.S.A. October 1988.

de otros semejantes (14). Así, el diagnóstico diferencial de las “huellas de oso” se debe hacer con: a) La retinitis pigmentosa focal; b) procesos pigmentarios adquiridos; secundarios a una inflamación (como la rubéola); c) alteraciones traumáticas; d) procesos vasculares y hemorrágicos, y e) hipertrofias del epitelio pigmentario cuya diferenciación incluye aquellas asociadas al Síndrome de Gardner (15, 16), que por su significado y el desconocimiento de sus vínculos por el cuerpo médico en general, bien merece una descripción. El Síndrome de Gardner o poliposis familiar adenomatosa es una enfermedad genética, quizás del cromosoma 5 (aunque un 20% son por mutación). Como su nombre lo indica, da lugar a poliposis adenomatosa en el colon, que se maligniza a una temprana edad, requiriendo resección colónica extensa, pues frecuentemente conduce a la muerte.

Blair y Trempe (15) establecieron las relaciones entre el Síndrome de Gardner y la hipertrofia congénita del epitelio pigmentario. Más recientemente Romania, Zacov y col. (16), en estudio más extenso, han hallado que en 2/3 de los casos de Síndrome de Gardner las hiperplasias del epitelio pigmentario son un marcador genético fenotípico que predice acertadamente el desarrollo de pólipos colónicos en los familiares del paciente afectado.

Con la sospecha clínica, los pacientes son investigados con el fin de que reciban tratamiento oportuno si se les halla pólipos. Las hipertrofias del epitelio pigmentario que acompañan a la poliposis adenomatosa familiar de Síndrome de Gardner son bien características (figura 3). Según Romania y Zakov (16), son bilaterales, hiperpigmentadas, de tamaño menor a la mitad de la papila óptica y son más pequeñas cuanto más periféricas (al contrario de las “huellas de oso”). En general son múltiples, en número superior a 4 lesiones, y distribuidas en varios cuadrantes con mayor frecuencia en el superotemporal. Obviamente, la mayoría de las características del Síndrome de Gardner difieren de las “huellas de oso” que, además, aparecen en la población normal (figura 2).

## SUMMARY

*Congenital grouped pigmentation of the retina is a non-genetic, non-progressive rare condition, casually found in routine examination but with a characteristic fundus appearance wich resemble “bear tracks”. With a prolonged follow-up, 12 eyes of 11 affected patients are presented, and the main clinical characteristics are discussed: unilaterality, 99%; females, 73%; righth eyes, 67; superior temporal location in the fundus, 58%; average age of discovery, 24 years. Macula, vision, IOP and electrophysiology are not affected except conditions as in one patient with retinitis pigmentosa to be reported.*

*It is important the diferential diagnosis, particulary with the congenital hypertrophy of RPE seen in cases of familial adenomatous poliposis of the Gardner's Syndrome, a dangerous colonic malignancy.*