

Perda visual aguda em criança: hamartoma combinado de retina e epitélio pigmentar da retina como diagnóstico surpreendente

Acute visual loss in children: combined retinal and retinal pigment epithelium hamartoma as a surprising diagnosis

Caio Henrique Peres Oliani¹ , Guilherme Lopes Coelho¹ , Guilherme Novoa Colombo Barboza¹ ,
Marcello Novoa Colombo Barboza¹ 

¹ Hospital Oftalmológico Visão Laser, Santos, SP, Brasil.

Como citar:

Oliani CH, Coelho GL, Barboza GN, Barboza MN. Perda visual aguda em criança: hamartoma combinado de retina e epitélio pigmentar da retina como diagnóstico surpreendente. Rev Bras Oftalmol. 2026;85:e0098.

doi:

<https://doi.org/10.37039/1982.8551.20260098>

Descritores:

Retina; Epitélio pigmentado da retina; Hamartoma; Cegueira; Criança

Keywords:

Retina; Retinal pigment epithelium; Hamartoma; Blindness; Child

Recebido:
22/12/2025

Aceito:
1/7/2026

Autor correspondente:

Guilherme Lopes Coelho
E-mail: guilhermecoelho14@yahoo.com.br

Instituição de realização do trabalho:

Hospital Oftalmológico Visão Laser, Santos,
SP, Brasil.

Fonte de auxílio à pesquisa:

trabalho não financiado.

Conflitos de interesse:

os autores declaram que não há conflitos
de interesses.

Declaração de disponibilidade de dados:

os dados que respaldam as conclusões
deste estudo não estão disponíveis
abertamente, mas estão disponíveis
junto ao autor correspondente, mediante
solicitação.

Editor Associado:

Rubens Belfort Neto
Instituto da Visão, São Paulo, SP, Brasil
<https://orcid.org/0000-0003-1775-7328>



Copyright ©2026

RESUMO

O objetivo deste relato foi descrever um caso atípico de hamartoma combinado de retina e epitélio pigmentar da retina manifestado por perda visual aguda em paciente pediátrico. Trata-se de criança submetida à avaliação oftalmológica completa, a exames de imagem multimodal (fundoscopia, tomografia de coerência óptica e ultrassonografia ocular) e à investigação neurológica e hematológica, para exclusão de diagnósticos diferenciais. O paciente, previamente assintomático, evoluiu com perda visual aguda unilateral, associada a abaulamento retiniano peripapilar. Após exclusão de infiltrações neoplásicas e sistêmicas, os achados clínicos e de imagem foram compatíveis com hamartoma combinado de retina e epitélio pigmentar da retina. Durante 4 anos de seguimento, observou-se estabilidade estrutural da lesão, sem progressão tumoral ou complicações secundárias. O hamartoma combinado de retina e epitélio pigmentar da retina podem se apresentar de forma atípica na infância, simulando condições graves. O reconhecimento dessa entidade é fundamental no diagnóstico diferencial de massas retinianas pediátricas.

ABSTRACT

The objective of this report was to describe an atypical presentation of combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium (CHRRPE) with acute visual loss in a pediatric patient. A child underwent complete ophthalmologic evaluation, multimodal retinal imaging (fundus examination, optical coherence tomography, and ocular ultrasonography), and neurological and hematological investigation to exclude differential diagnoses. A previously asymptomatic patient developed sudden unilateral visual loss associated with peripapillary retinal elevation. After excluding neoplastic and systemic infiltrative diseases, clinical and imaging findings were consistent with CHRRPE. During four years of follow-up, the lesion remained structurally stable, with no tumor progression or secondary complications. CHRRPE may present atypically in childhood, mimicking severe intraocular or optic nerve diseases. Awareness of this entity is essential in the differential diagnosis of pediatric retinal masses.

INTRODUÇÃO

O hamartoma combinado de retina e epitélio pigmentar da retina (HCR-EPR) é uma lesão rara, com prevalência estimada inferior a um caso por milhão, inserida no espectro dos tumores intraoculares benignos da infância.^(1,2) Desde sua descrição original por Gass, em 1973, o HCR-EPR tem sido reconhecido como uma proliferação hamartomatosa composta de elementos gliais, vasculares e pigmentares, capaz de provocar distorção significativa da arquitetura retiniana normal.⁽¹⁾

Do ponto de vista histopatológico, a lesão caracteriza-se por espessamento da retina interna, proliferação de astrócitos e outras células gliais, alterações vasculares com tortuosidade e fenômenos de tração, além de envolvimento variável do epitélio pigmentado da retina. Essas alterações estruturais justificam os achados clínicos clássicos descritos na literatura, incluindo pregueamento retiniano, formação de membrana epirretiniana, distorção vascular e redução progressiva da acuidade visual (AV), particularmente quando há comprometimento macular ou peripapilar.⁽²⁾

Apesar de sua natureza benigna, o HCR-EPR representa um desafio diagnóstico relevante, sobretudo na população pediátrica, em razão de sua apresentação clínica variável e, por vezes, atípica.⁽²⁾ A lesão pode mimetizar tumores intraoculares malignos, como retinoblastoma, astrocitoma de retina, infiltrações leucêmicas e glioma do nervo óptico, levando frequentemente à realização de investigações neurológicas e onco-hematológicas extensas, além de significativo impacto emocional para o paciente e seus familiares.⁽³⁾

Nesse contexto, o reconhecimento adequado do HCR-EPR, aliado ao uso criterioso de métodos de imagem multimodal, como tomografia de coerência óptica (OCT) e ultrassonografia ocular, é fundamental para o diagnóstico correto, evitando intervenções invasivas, tratamentos desnecessários e condutas potencialmente agressivas em uma condição de curso geralmente estável.⁽³⁻⁶⁾

O objetivo deste relato foi descrever um caso atípico de HCR-EPR manifestado por perda visual aguda em paciente pediátrico. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da instituição responsável (CAAE: 89572825.7.0000.0139).

RELATO DO CASO

Paciente do sexo masculino, 7 anos, previamente hígido, sem antecedentes oftalmológicos, neurológicos ou sistêmicos relevantes. Em avaliação oftalmológica de rotina realizada dois anos antes do quadro atual, apresentava AV

de 20/20 em ambos os olhos, com biomicroscopia e fundoscopia sem alterações (Figura 1A).

Retornou ao Serviço com queixa de perda visual súbita no olho direito, com aproximadamente 10 dias de evolução, referindo visão turva e escurecida, sem dor ocular, fotofobia, cefaleia ou sintomas sistêmicos associados. Ao exame, apresentava AV de contagem de dedos a 2 m em olho direito, enquanto o olho esquerdo mantinha AV de 20/20. A biomicroscopia do segmento anterior era normal em ambos os olhos, assim como a pressão intraocular.

A fundoscopia revelou elevação retiniana peripapilar no olho direito, de limites imprecisos; coloração acinzentada a pigmentada, associada à distorção do trajeto vascular; e elevação da retina adjacente (Figura 2B). O aspecto tumoral da lesão, aliado à sua localização peripapilar e à perda visual acentuada, levantou inicialmente a suspeita de acometimento do nervo óptico ou de processo infiltrativo intraocular de maior gravidade.

Diante desse cenário, foi solicitada ressonância magnética de crânio e de órbitas, que evidenciou nervos ópticos com calibre e sinal preservados, sem realce patológico após contraste ou sinais de compressão extrínseca. Observou-se apenas discreta alteração de sinal retrobulbar inespecífica, inicialmente interpretada como possível infiltrado perineural. Em razão desse achado e do quadro clínico, foi indicada investigação onco-hematológica para exclusão de infiltração leucêmica. Hemograma completo, mielograma e exames laboratoriais complementares não evidenciaram alterações, afastando doença sistêmica.

Na reavaliação oftalmológica especializada, a OCT demonstrou espessamento difuso e hiper-reflexivo da retina interna, com perda da estratificação normal, acentuada distorção arquitetural e presença de membrana epirretiniana espessa, envolvendo a região peripapilar e estendendo-se para a mácula (Figura 2A a 2C). A ultrassonografia ocular em modo B evidenciou elevação retiniana sólida, de refletividade média a baixa, sem calcificações, acometendo o polo posterior, achados compatíveis com lesão benigna. A integração dos dados clínicos e dos exames de imagem multimodal permitiu o diagnóstico de hamartoma combinado de retina e epitélio pigmentar da retina.

Optou-se por conduta conservadora, com acompanhamento clínico periódico. Durante 4 anos de seguimento, o paciente apresentou estabilidade anatômica da lesão, sem evidência de crescimento tumoral ou surgimento de complicações secundárias, como neovascularização, descolamento de retina ou tração vitreomacular progressiva (Figuras 1C e 1D). A AV manteve-se estável em

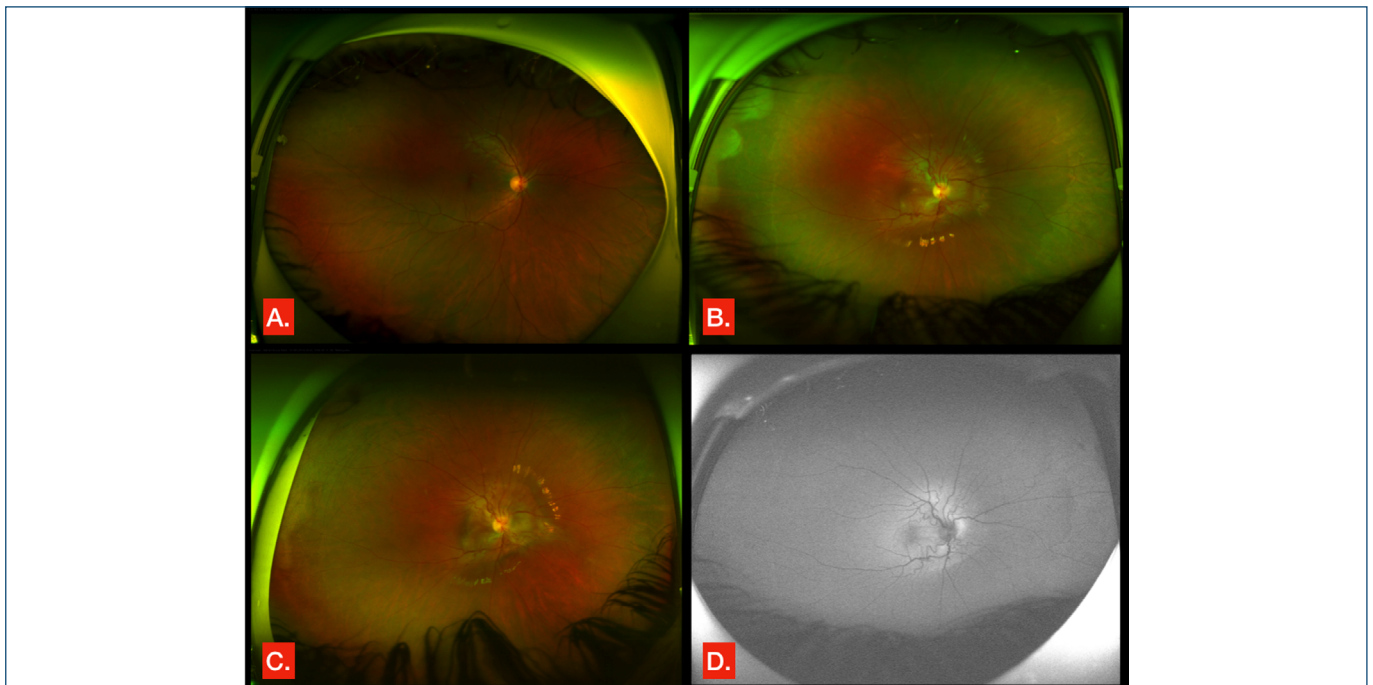


Figura 1. Retinografia de campo amplo do olho direito demonstrando a evolução clínica do hamartoma combinado de retina e epitélio pigmentar da retina. (A) Exame realizado previamente ao quadro atual, evidenciando fundo de olho sem alterações. (B) Imagem obtida após o início da perda visual aguda, mostrando abaulamento retiniano peripapilar, de coloração acinzentada-pigmentada, associado à distorção do trajeto vascular, achado que motivou investigação neurológica e onco-hematológica. (C) Retinografia de acompanhamento correspondente à última avaliação após 4 anos de seguimento, evidenciando persistência da lesão peripapilar, sem sinais de progressão estrutural. (D) Imagem em autofluorescência obtida no mesmo dia da imagem C, confirmando estabilidade da lesão e ausência de alterações secundárias.

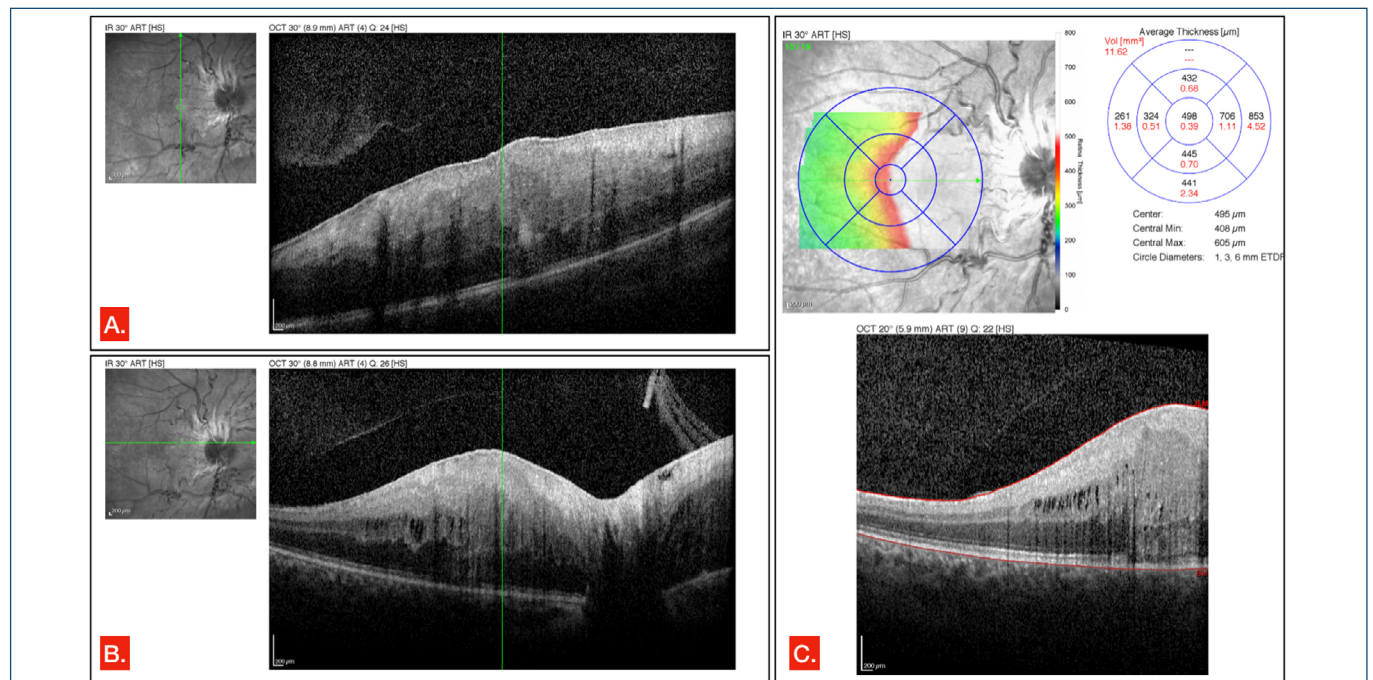


Figura 2. Tomografia de coerência óptica do olho direito evidenciando alterações estruturais compatíveis com hamartoma combinado de retina e epitélio pigmentar da retina. (A) Corte transversal peripapilar demonstrando espessamento difuso e hiper-reflexivo da retina interna, com perda da estratificação normal e acentuada distorção arquitetural, em correspondência ao abaulamento observado à fundoscopia no momento da perda visual aguda. (B) Corte em região macular evidenciando extensão da alteração estrutural, com espessamento das camadas internas, distorção da arquitetura retiniana e presença de membrana epirretiniana espessa. (C) Corte com segmentação automática destacando o aumento da espessura retiniana, com preservação relativa das camadas externas.

movimento de mãos no olho direito, com preservação funcional completa do olho contralateral.

DISCUSSÃO

O HCR-EPR constitui uma entidade incomum dentro do espectro dos tumores intraoculares benignos, caracterizada por ampla heterogeneidade clínica, anatômica e evolutiva.^(1,2,6) Embora classicamente descrito como uma lesão de crescimento lento, associada à perda visual progressiva, especialmente quando envolve a região macular, apresentações atípicas podem ocorrer e representar significativo desafio diagnóstico, sobretudo na população pediátrica.

No presente caso, a manifestação com perda visual aguda unilateral, associada a abaulamento retiniano peripapilar, desviou inicialmente o raciocínio clínico para hipóteses de maior gravidade, incluindo infiltrações neoplásicas do nervo óptico e doenças sistêmicas potencialmente ameaçadoras à vida. Tal cenário é coerente com relatos prévios que descrevem o HCR-EPR como uma lesão capaz de mimetizar tumores malignos intraoculares, particularmente quando localizada na região peripapilar e acompanhada de elevação retiniana e distorção vascular.^(7,8)

A literatura sugere que a perda visual associada ao HCR-EPR decorre principalmente de questões mecânicas e estruturais, como tração vitreoretiniana, espessamento da retina interna, distorção macular e formação de membrana epirretiniana. A apresentação abrupta observada neste paciente pode estar relacionada a alterações súbitas desses mecanismos, como aumento da tração ou comprometimento funcional crítico da região peripapilar, embora tal comportamento seja pouco descrito e ainda não completamente elucidado.

O diagnóstico diferencial inclui retinoblastoma, astrocitoma de retina, infiltração leucêmica e glioma do nervo óptico, entidades que compartilham sobreposição clínica e morfológica, especialmente em crianças.⁽⁶⁾ Nesse contexto, a ausência de calcificações à ultrassonografia, a inexistência de realce tumoral na ressonância magnética e, principalmente, os achados característicos na OCT – como espessamento hiper-reflexivo da retina interna, perda da estratificação normal e presença de membrana epirretiniana – foram determinantes para o diagnóstico correto.⁽⁹⁾

A OCT consolidou-se como ferramenta essencial na avaliação do HCR-EPR, permitindo não apenas a diferenciação de lesões malignas, mas também o acompanhamento evolutivo e a avaliação do potencial benefício cirúrgico em casos selecionados.⁽¹⁰⁾ Embora a vitrectomia com remoção da membrana epirretiniana possa ser considerada quando há tração significativa e expectativa de

ganho visual, os resultados descritos na literatura são variáveis e dependem do envolvimento macular e da duração da doença. No presente caso, a estabilidade estrutural da lesão e a ausência de progressão justificaram a manutenção da conduta conservadora.

O presente relato demonstra que o HCR-EPR pode se apresentar de forma atípica na infância, inclusive com perda visual aguda, simulando tumores intraoculares malignos e patologias do nervo óptico. Essa apresentação incomum reforça a necessidade de inclusão do HCR-EPR no diagnóstico diferencial de massas retinianas pediátricas, especialmente quando associadas à elevação peripapilar e à distorção vascular.

O reconhecimento precoce dessa entidade, aliado ao uso criterioso de métodos de imagem multimodal, é fundamental para evitar investigações invasivas, tratamentos desnecessários e o impacto psicológico decorrente da suspeita de doenças graves.⁽¹⁰⁾ Apesar da limitação visual permanente no olho acometido, a evolução clínica tende a ser estruturalmente estável, confirmando o caráter benigno do HCR-EPR e reforçando a importância do acompanhamento clínico individualizado.

CONTRIBUIÇÃO DOS AUTORES

Oliani CHP e Coelho GL contribuíram na concepção e delineamento do estudo, análise e interpretação dos resultados, redação e revisão crítica do conteúdo do manuscrito. Barboza MNC e Barboza GNC contribuíram na revisão crítica do conteúdo intelectual e na aprovação final do manuscrito. Todos os autores aprovaram a versão final do manuscrito e são responsáveis por todos os seus aspectos, incluindo a garantia de sua precisão e integridade.

REFERÊNCIAS

- Gass JD. An unusual hamartoma of the pigment epithelium and retina simulating choroidal melanoma and retinoblastoma. *Trans Am Ophthalmol Soc.* 1973;71:171–83.
- Schachat AP, Shields JA, Fine SL, Sanborn GE, Weingeist TA, Valenzuela RE, et al. Combined hamartomas of the retina and retinal pigment epithelium. *Ophthalmology.* 1984;91(12):1609–15.
- Font RL, Moura RA, Shetlar DJ, Martinez JA, McPherson AR. Combined hamartoma of sensory retina and retinal pigment epithelium. *Retina.* 1989;9(4):302–11.
- Shields CL, Thangappan A, Hartzell K, Valente P, Pirondini C, Shields JA. Combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium in 77 consecutive patients visual outcome based on macular versus extramacular tumor location. *Ophthalmology.* 2008;115(12):2246–2252.e3.
- Shields CL, Mashayekhi A, Dai VV, Materin MA, Shields JA. Optical coherence tomographic findings of combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium in 11 patients. *Arch Ophthalmol.* 2005;123(12):1746–50.
- Huot CS, Desai KB, Shah VA. Spectral domain optical coherence tomography of combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging.* 2009;40(3):322–4.

7. Arepalli S, Pellegrini M, Ferenczy SR, Shields CL. Combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium: findings on enhanced depth imaging optical coherence tomography in eight eyes. *Retina*. 2014;34(11):2202–7.
8. Kumar V, Chawla R, Tripathy K. Omega sign: a distinct optical coherence tomography finding in macular combined hamartoma of retina and retinal pigment epithelium. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina*. 2017;48(2):122–5.
9. Shields JA, Shields CL. *Intraocular tumors: an atlas and textbook*. 3rd ed. Philadelphia: Wolters Kluwer; 2016.
10. Sun LS, Raouf S, Rhee D, Ferrone PJ. Surgical outcomes of epiretinal membrane removal due to combined hamartoma of the retina and RPE. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina*. 2020;51(10):546–54.