

CLINICAL clinical diagnosis DIAGNOSIS



Figure 1: Photo of left fundus é Photographie du fond de l'œil gauche.

Catherine Chiarelli
OD, FAAO
Vision Institute of Canada

A 29 year old female presented for further evaluation of a fundus lesion detected by her optometrist. Ocular history was remarkable for myopia and contact lens wear. No subjective visual difficulties were reported. General health was stated as good; no medications other than oral contraceptives were taken.

Entering aided visual acuities were 20/15 each eye. There was moderate myopia and astigmatism in the right eye (-3.75 -0.50 x 125) and moderate myopia in the left eye (-4.75 sph). Anterior segment examination revealed clear lids, lashes, cornea and conjunctiva with a deep and quiet anterior chamber in both eyes. Dilated fundus

DIAGNOSTIC clinique diagnostic CLINIQUE

examination revealed healthy optic nerve head, retinal vessels and macula in both eyes. A large pigmented lesion was observed temporal to the macula, in the left fundus. It is shown in Figure 1. The retinal grounds and periphery of the right eye were clear.

What condition is shown in Figure 1?

What differential diagnosis is to be considered?

What visual effect is expected?

What follow-up is advised?

(see page 71)

L'acuité visuelle assistée entrante est de 20/15 pour chaque œil. On remarque une myopie modérée et un astigmatisme de l'œil droit (-3,75 -0,50 x 125) et une myopie modérée de l'œil gauche (-4,75 sph). L'examen du segment antérieur révèle des paupières, des cils, une cornée et une conjonctive sains avec une chambre antérieure profonde et calme dans les deux yeux. L'examen du fond de l'œil dilaté révèle un disque du nerf optique, des vaisseaux rétiniens et une macula en bonne condition dans les deux yeux. On observe une importante lésion pigmentée temporale à la macule dans le fond de l'œil gauche, indiquée à la figure 1. La rétine et la périphérie de l'œil droit sont saines.

Quel état est indiqué à la figure 1?

Quel diagnostic différentiel peut-on poser?

À quel effet visuel peut-on s'attendre?

Quel suivi est conseillé?

(see page 71)

Une femme de 29 ans se présente pour une évaluation plus approfondie d'une lésion du fond de l'œil détectée par son optométriste. Ses antécédents oculaires sont remarquables, compte tenu qu'il y a myopie et port de lentilles cornéennes. On ne signale aucune difficulté visuelle subjective, son état de santé est jugé bon et elle ne prend aucun médicament sauf des contraceptifs oraux.

Congenital Hypertrophy of the Retinal Pigment Epithelium

from page 46

The lesion observed in the fundus of the left eye is characteristic of congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium (CHRPE). This is a flat, well-demarcated, black pigmented lesion often bordered by a hypopigmented ring. Depigmented lacunae commonly are seen within borders of the lesion, as in this case. CHRPE also may present as a group of smaller pigmented spots, with or without lacunae. Histologically, CHRPE is comprised of a single layer of tall RPE cells with dense pigment granules. There is retinal thinning and degeneration of the overlying photoreceptors. The lesion generally is non-progressive.

Differential diagnosis includes RPE hyperplasia (an inflammatory lesion), choroidal melanoma and adenocarcinoma of the RPE. RPE hyperplasia appears as a black pigmented lesion with non-delineated edges, and does not have depigmented lacunae within its borders. Choroidal melanoma presents as a slightly elevated, vascularized, green-gray pigmented lesion with irregular borders. Adenocarcinoma of the RPE, a melanotic tumour, is very rare, and often resembles a choroidal melanoma on presentation. The lesion pictured here is not characteristic of any of these conditions.

Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium has little effect on overall functional vision. A localized visual field defect is expected, due to the absence of photoreceptors in the overlying retina.

Some variations of CHRPE (usually presentations of bilateral, randomly distributed, grouped pigmentations with telangiectasis and dilatation of peripheral retinal vessels) have been associated with familial adenomatous polyposis (FAP). Mutations of the adenomatous polyposis coli (APC) gene, which causes the formation of carcinogenic polyps in the colon and rectum, also impairs the function of the RPE. Hypertrophy and increased pigment density result, along with an inability to phagocytose and digest photoreceptor outer segments; this leads to the degeneration of photoreceptors and localized visual field defect.

Therefore, RPE lesions are valuable as a clinical marker in predicting familial adenomatous polyposis (FAP). Patients with characteristic presentations of CHRPE should be screened for FAP. Patients with CHRPE also should undergo periodic retinal monitoring for the rare development of a melanotic tumour.

Hypertrophie congénitale de l'épithélium pigmentaire rétinien

de la page 47

La lésion observée dans le fond de l'œil gauche est caractéristique de l'hypertrophie congénitale de l'épithélium pigmentaire rétinien (HCEPR). Il s'agit d'une lésion noire, pigmentée, à plat, bien démarquée et souvent bordée d'un anneau hypopigmenté. On trouve habituellement des lacunes dépigmentées à l'intérieur de la lésion, comme dans ce cas. L'HCEPR peut également se présenter comme un groupe de plus petites taches pigmentées avec ou sans lacunes. Histologiquement, l'HCEPR se compose d'une couche unique de grandes cellules EPR avec des granules pigmentés denses. On remarque un amincissement rétinien et une dégénérescence des photorécepteurs sus-jacents. La lésion est généralement non progressive.

Le diagnostic différentiel comprend une hyperplasie de l'EPR (lésion inflammatoire), un mélanome choroïdien et une adénocarcinome de l'EPR. L'hyperplasie de l'EPR se présente sous la forme d'une lésion noire pigmentée avec des bords non délimités, sans lacune dépigmentée sur sa surface. Le mélanome choroïdien se présente comme une lésion pigmentée vert-gris, vascularisée et légèrement élevée avec des bords irréguliers. L'adénocarcinome de l'EPR, une tumeur mélanique très rare, ressemble souvent à un mélanome choroïdien. La présente lésion n'est caractéristique d'aucun de ces états.

L'hypertrophie congénitale de l'épithélium pigmenté rétinien a peu d'effet sur la vision fonctionnelle globale. On s'attend à une lacune localisée du champ visuel compte tenu de l'absence des photorécepteurs dans la rétine sus-jacente.

CLINICAL DIAGNOSIS

DIAGNOSTIC CLINIQUE

Certaines variations de l'HCEPR (habituellement une présentation de pigmentations groupées, bilatérales et distribuées au hasard, avec télangiectasie et dilatation des vaisseaux rétiniens périphériques) ont été associées avec la polypose adénomateuse familiale rectocolique (PAR). Les mutations du gène de la polypose colique familiale (PCF) qui causent la formation de polypes cancérogènes au côlon et au rectum, affectent également le fonctionnement de l'EPR. Il en résulte une hypertrophie et une intensification de la densité pigmentaire de même que l'incapacité de phagocytoser et de digérer les segments extérieurs des photorécepteurs, menant ainsi à une dégénérescence des photorécepteurs et un trouble du champ visuel.

Les lésions de l'EPR sont donc des indices cliniques valables pour prédire la polypose adénomateuse familiale (PAF). On devrait chercher une PAF chez les patients ayant des symptômes caractéristiques de l'HCEPR. Les patients avec HCEPR devraient également subir des examens rétiniens périodiques pour dépister l'apparition rare d'une tumeur mélanique.

REFERENCES:

- Buettner H. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium. *Am J Ophthalmol.* 1975 Feb; 79 (2): 177-89.
- Gelissen O, et al. Ocular findings in familial adenomatous polyposis. *Int. Ophthalmol.* 1997-1998; 21 (4): 205-8.
- Kasner L, et al. A histopathologic study of the pigmented fundus lesions in familial adenomatous polyposis. *Retina.* 1992; 12 (1): 35-42.
- Lloyd WC 3rd, et al. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium. Electron microscopic and morphometric observations. *Ophthalmology.* 1990 Aug; 97 (8): 1052-60.
- Santos A, et al. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium associated with familial adenomatous polyposis. *Retina.* 1994; 14 (1): 6-9.
- Schmidt D, et al. Changes in the retinal pigment epithelium close to retinal vessels in familial adenomatous polyposis. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 1994 Feb; 232 (2): 96-102.
- Shields CL, et al. Photoreceptor loss overlying congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium by optical coherence tomography. *Ophthalmology.* 2006 Apr; 113 (4): 661-5.
- Tasman W, Jaeger EA, Editors. *Duane's Ophthalmology Solution.* (online) Wolters Kluwer 2007.
- Trichopoulos N, et al. Adenocarcinoma arising from congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2006 Jan; 244 (1): 125-8.

Walwyn Long: End of an Era

It was with great sadness that I learned of the death of Walwyn Spencer Long (Wally), a retired and distinguished member of the School of Optometry. Wally was born in Saskatchewan and received his primary and secondary education in that province. He completed a Diploma in Optometry from the College of Optometry of Ontario in 1943 and served as an optometrist in the RCAF during World War II. He completed a B.A. from the University of Toronto in 1948 and joined the teaching faculty of the College of Optometry that same year. Wally spent a year as a visiting Professor in Optometry at the University of California, Berkeley, in 1964-65. He received an OD degree from the College of Optometry of Ontario in 1966 and he was among the first five faculty members to establish the new School of Optometry at the University of Waterloo in 1967. He retired from the School in 1984 after serving a term as Director and after having occupied a variety of administrative positions over the years.

Wally wrote articles on clinical topics related to dynamic retinoscopy, strabismus and amblyopia. He was a remarkable teacher and the two teaching manuals he produced on the optometric examination and binocular vision are such superb examples of succinctness and logic used in the School's curriculum for decades.

Wally was a very modest individual who refused any special recognition or acknowledgement from the School or the University. I think of him as one of the unsung heroes of optometry. His death represents the end of an era in the development of our profession and School. – provided by Dr Jake Sivak, School of Optometry (UW)

