



# L'HAMARTOME COMBINÉ DE L'ÉPITHÉLIUM PIGMENTAIRE ET DE LA RÉTINE

Abdellaoui Meriem, Chraïbi Fouad, Andaloussi Idriss, Tahri Hicham  
Service d'ophtalmologie, CHU Hassan II Fès Maroc

**Résumé :** L'hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine (HCEPR) est une prolifération de l'épithélium pigmentaire rétinien et une gliose rétinienne entraînant une désorganisation de la rétine et de la papille. Nous rapportons l'observation d'un enfant qui présente un HCEPR diagnostiqué tardivement.

**Observation :** Une fille de 12 ans, consulte pour baisse visuelle à gauche associée à un strabisme divergent. L'acuité visuelle à gauche est limitée au décompte des doigts non améliorable. Au fond d'œil, on trouve une formation péripapillaire légèrement surélevée grisâtre, surmontée d'une tortuosité vasculaires et d'une membrane gliale épitréinienne. Le diagnostic d'HCEPR est retenu devant cet aspect, confirmé par l'angiographie à la fluorescéine. L'OCT objective une masse rétinienne épaisse à surface hyperréfléctive désorganisant largement le tissu rétinien, associée à une membrane épitréinienne. L'évolution après un suivi de 2 ans, est marquée par la stabilité de la lésion et de l'acuité visuelle.

**Discussion :** L'hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine est une tumeur congénitale bénigne, dont la pathogénie n'est pas encore bien élucidée. Le diagnostic est clinique confirmé par l'angiographie et l'OCT. L'évolution est en général stationnaire, cependant une baisse visuelle peut survenir en rapport avec une membrane épitréinienne ou néovasculaire.

**Conclusion :** Bien que c'est une tumeur bénigne, l'hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine peut être évolutif, d'où l'intérêt d'un suivi régulier pour améliorer le pronostic visuel

**Mots clés :** Hamartome, tumeur oculaire, membrane épitréinienne

L'hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine (HCEPR) est une tumeur congénitale bénigne et rare, caractérisée par une prolifération de l'épithélium pigmentaire rétinien et une gliose rétinienne entraînant une désorganisation de la rétine et de la papille. Nous rapportons l'observation d'un enfant qui présente un hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine.

## OBSERVATION :

Une fille de 12 ans, consulte pour baisse visuelle à gauche associée à un strabisme divergent du même œil. L'acuité visuelle est de 10/10 à droite, limitée au décompte des doigts à gauche. Le segment antérieur est normal, le vitré est clair au niveau des deux yeux. Le fond d'œil normal à droite, montre du côté gauche l'existence d'une formation péripapillaire légèrement surélevée et grisâtre témoignant d'une hyperplasie des cellules de l'épithélium pigmentaire rétinien, surmontée d'une tortuosité vasculaires et d'une membrane gliale épitréinienne (Figure 1). L'examen général ne trouve pas d'autres anomalies

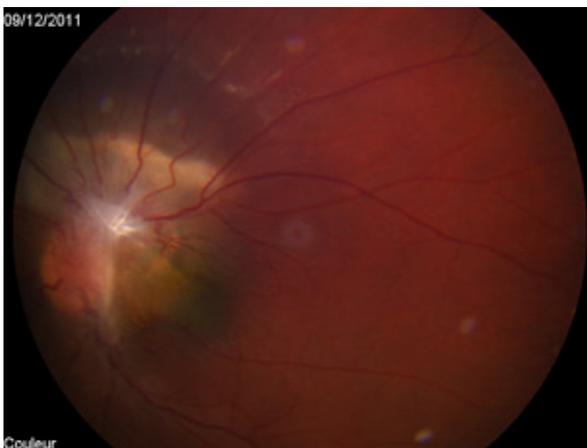


Figure 1 : Photo couleur du FO montrant une formation péripapillaire légèrement surélevée et grisâtre, surmontée d'une tortuosité vasculaires et d'une membrane gliale épitréinienne.

malformatives ni de taches café-au-lait. L'angiographie rétinienne à la fluorescéine montre un masquage de la fluorescence choroïdienne au niveau des zones hyperpigmentées, un syndrome de rétraction rétinienne, des vaisseaux rétinien tortueux qui deviennent perméables aux temps tardifs et une absence de néovascularisation rétinienne ou choroïdienne (Figure 2). L'OCT objective une membrane épitréinienne épaisse

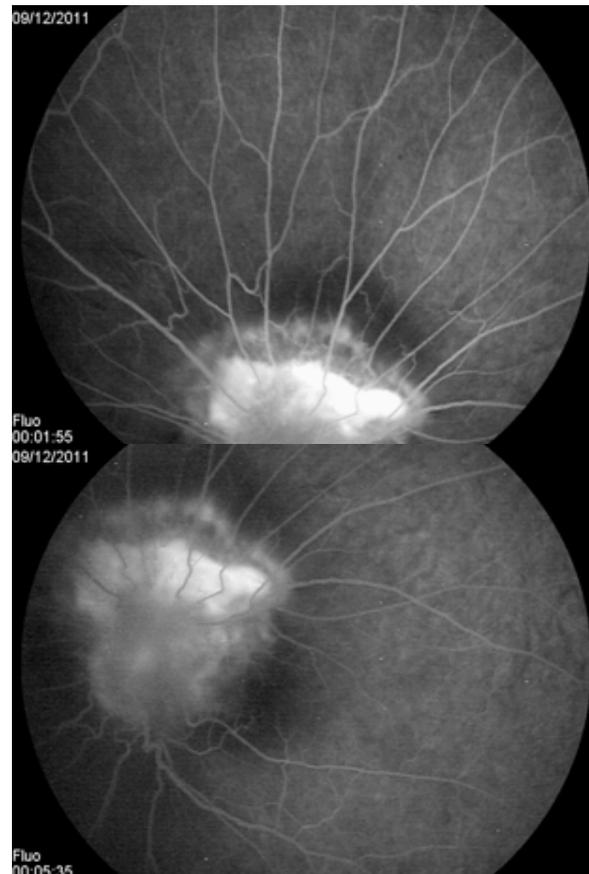
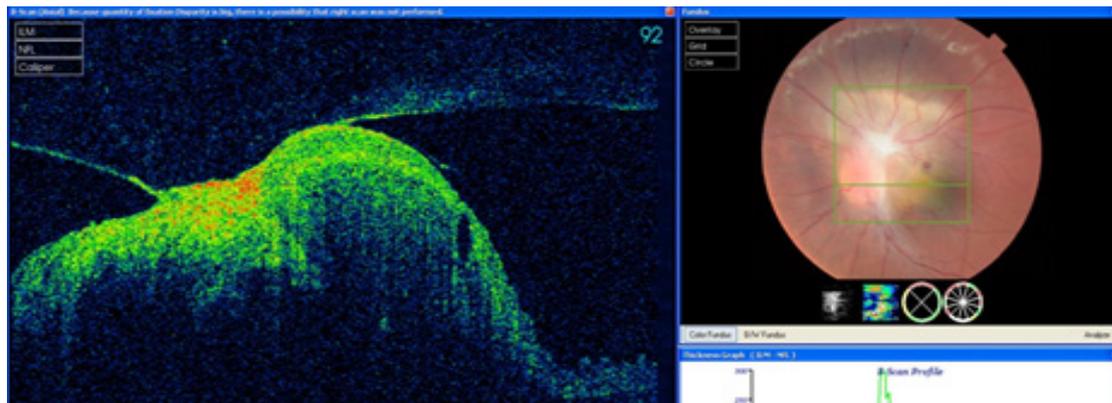
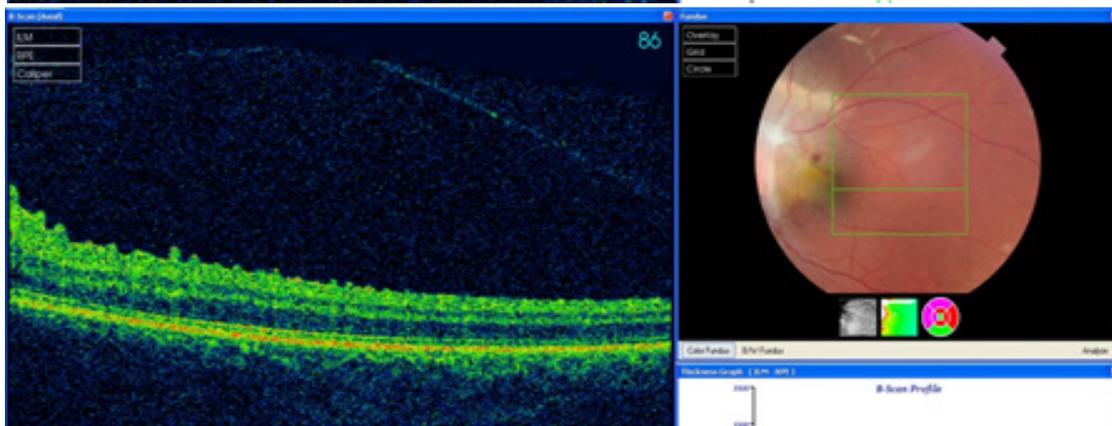


Figure 2 : Angiographie rétinienne montrant un effet masque au niveau de la zone hyperpigmentée, syndrome de rétraction rétinienne et une hyperperméabilité vasculaire.

**Figure 3 :** L'OCT papillaire montre une rétine péripapillaire surélevée et épaissie à surface hyperréfléctive avec une désorganisation architecturale ainsi qu'une membrane prépapillaire.



**Figure 4 :** L'OCT maculaire montre une membrane épirétinienne épaissie à l'origine d'une traction et d'un plissement rétiniens.



à l'origine d'une traction et d'un plissement rétiniens. La rétine péripapillaire est surélevée et épaissie à surface hyperréfléctive avec une désorganisation de son architecture (Figure 3 et 4). L'échographie ne montre pas de signes de malignité. Le diagnostic d'HCEPR est retenu devant cet aspect clinique, angiographique et OCT. Une correction optique de +0,75 (-1,50; 70°) est prescrite à gauche et un traitement d'amblyopie est démarré. Après 1an de rééducation, l'acuité visuelle est passée à 1/10. La lésion rétinienne est restée stationnaire.

#### **DISCUSSION :**

L'hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine est une lésion rare dont peu de cas sont décrits dans la littérature : la première description remonte à Roveda (1) en 1952 sous le nom de « mélanose de la papille ». En 1974, Gass introduit le terme d'hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine (2). Il s'agit d'une prolifération bénigne et infiltrante du tissu glial, du tissu vasculaire ainsi que des cellules hypertrophiées de l'épithélium pigmentaire. Cette prolifération épithéliale pigmentaire est de localisation péri-vasculaire s'étendant vers la papille avec épaissement et désorganisation de la rétine neurosensorielle (3). La pathogénie n'est pas encore bien élucidée. L'association à d'autres syndromes malformatifs telle la neurofibromatose de type I ou II et l'angiofibrome nasopharyngé fait évoquer l'existence d'une anomalie d'un facteur de croissance (3,4). L'âge moyen de diagnostic est de 15 ans (3). Les circonstances de découverte sont souvent une baisse visuelle, un strabisme, une leucocorie et une amblyopie comme chez notre patiente (4). La découverte fortuite n'est pas rare. La lésion est souvent unique et

unilatérale se localisant soit à la papille comme notre cas, à la macula ou en périphérie rétinienne (3). Le diagnostic est clinique, confirmé par l'angiographie et l'OCT. Cliniquement, il s'agit d'une lésion grisâtre légèrement saillante de la rétine. Les vaisseaux rétiniens en regard sont tortueux et partiellement recouverts d'une membrane gliale (4, 5). L'angiographie rétinienne à la fluorescéine confirme cet aspect et montre une hypofluorescence précoce par effet masque liée à l'hyperpigmentation locale qui persiste aux temps tardifs (3). Le syndrome de rétraction de la rétine se manifeste par une tortuosité vasculaire périlésionnelle. Les temps tardifs montrent une diffusion modérée de colorant par les vaisseaux anormaux (3,6). L'OCT objective mieux la membrane épirétinienne (6). L'évolution est relativement stationnaire. Cependant une baisse visuelle peut survenir par rétraction de la membrane épirétinienne, néovascularisation rétinienne ou choroïdienne, œdème maculaire ou hémorragie vitrénienne (3,4). Le traitement est basé essentiellement sur la rééducation de l'amblyopie et l'exérèse chirurgicale de la membrane épirétinienne en cas de traction (4,5).

#### **CONCLUSION :**

Bien que c'est une tumeur bénigne, L'hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine peut être évolutif, d'où l'intérêt d'un suivi régulier pour améliorer le pronostic visuel.

**BIBLIOGRAPHIE :**

1. Roveda J. Melanosis de la papila. Arch Oftalmol Buenos Aires 1952;27:61-4.
2. Gass J. Tumors of the retinal pigment epithelium. In: Differential diagnosis of intraocular tumors: a stereoscopic presentation. Saint-Louis: Mosby; 1974 : 221-6.
3. Hamdi R, De Korvin H, Speeg- schatz C, Szwarcberg J. Hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine. A propos de 4 cas. Journal français d'ophtalmologie. 2006; 29 : 327- 332
4. Carol L. Shields, Archana Thangappan, Kimberly Hartzell , Paola Valente and coll. 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: 2246-2252
5. Munteanu M, Munteanu GH, Giuri S. L'hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine. A propos d'une observation. Journal français d'ophtalmologie. 2004; 27 : 48- 52
6. R. Joubert, N. Bonnin, F. Chiambaretta, F. Bacin. Hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine : à propos d'un cas. Journal français d'ophtalmologie. 2013; 36 : 533-536

