

Telangiectasia parafoveal idiopática tipo 2. Diagnóstico sustentado en técnicas de imagen

Idiopathic Macular Telangiectasia Type 2. Diagnosis sustained in technical of images

Adonis Márquez Falcón^{1*} <https://orcid.org/0000-0003-3488-0061>

Lidaisy Cabanes Goy¹ <https://orcid.org/0000-0001-7675-152X>

Amanda Beatriz Luis González¹ <https://orcid.org/0009-0002-6614-2573>

¹ Hospital Universitario Clínico Quirúrgico "Arnaldo Milián Castro". Villa Clara, Cuba.

*Autor para la correspondencia: adonismarquez24@gmail.com; adonismf@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: la telangiectasia parafoveal idiopática tipo 2 es una enfermedad poco frecuente de los vasos retinianos parafoveales, los que se muestran dilatados y telangiectásicos.

Información del paciente: se presenta un caso diagnosticado de telangiectasia parafoveal idiopática tipo 2 con el objetivo de describir los hallazgos en las imágenes multimodales, la autofluorescencia de fondo y la tomografía de coherencia óptica. **Conclusiones:** estas técnicas no invasivas útiles para identificar signos clínicos en la telangiectasia parafoveal idiopática tipo 2 son, incluso, más sensibles que la retinografía, y deben utilizarse como herramientas complementarias a la angiografía fluoresceínica, la tomografía de coherencia óptica-angiografía y la retinografía.

Palabras claves: telangiectasia parafoveal idiopática tipo 2; técnicas de imagen; diagnóstico

ABSTRACT

Introduction: Macular telangiectasia type 2 is an uncommon vascular disease characterized by telangiectasia and dilation of the retinal capillaries in the juxtafoveal area.

Patient report: We describe the clinical discoveries in multimodal images, fundus autofluorescence and optical coherence tomography, in a diagnosed patient with macular telangiectasia type 2.

Conclusions: These are useful and non-invasive imaging modality to identify the clinical features in macular telangiectasia type 2, even more sensitive than the fundus photograph. Can be used as a complementary imaging tool to fluorescein angiography, optical coherence tomography- angiography and fundus photograph.

Key words: idiopathic macular telangiectasia type 2; technical of images; diagnosis

Recibido: 20/06/2024

Aprobado: 06/03/2025

INTRODUCCIÓN

La telangiectasia parafoveal idiopática tipo 2 es una enfermedad poco frecuente de los vasos retinianos parafoveales, los que se muestran dilatados y telangiectásicos. Se presenta generalmente de forma bilateral pero asimétrica, cursa con metamorfopsias y con disminución lenta y progresiva de la visión.^(1,2)

Afecta a personas mayores de 40 años, es más frecuente en mujeres y no muestra distinción por el color de la piel. Estudios poblacionales reportan una prevalencia entre el 0,0045% y el 0,1%. En una población de los Estados Unidos se estima una incidencia del 0,7% por cada 100 000 habitantes por año.^(3,4) En Cuba no existen reportes recientes de incidencia.

En su etiopatogenia se distinguen dos teorías principalmente, una vascular y otra neurodegenerativa, con un importante componente genético relacionado. El diagnóstico de la enfermedad se basa en los síntomas del paciente, en los signos hallados en el fondo de ojo y en los estudios de imágenes, con una tendencia reciente al uso de las imágenes multimodales.^(1,4)

Se ha encontrado una asociación entre telangiectasia parafoveal idiopática tipo 2 y tolerancia a la glucosa alterada o diabetes mellitus. En menor grado con obesidad e hipertensión arterial.⁽⁵⁾

Se presenta a una paciente con diagnóstico de telangiectasia parafoveal idiopática tipo 2, sustentado en el estudio multimodal de imágenes la autofluorescencia de fondo y la tomografía de coherencia óptica según las tendencias actuales.

PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente blanca, femenina, de 67 años de edad, que acudió a la Consulta de retina del Centro oftalmológico del Hospital Clínico Quirúrgico Universitario "Arnaldo Milián Castro" de la Ciudad de Santa Clara, Provincia de Villa Clara, por presentar una disminución lenta y progresiva de la visión en su ojo derecho. Refirió antecedentes patológicos personales de diabetes mellitus tipo 2 e hipertensión arterial de aproximadamente 10 y 15 años de evolución, respectivamente. No tenía antecedentes oculares de interés. Al examen físico oftalmológico se constató en la cartilla de Snellen una agudeza visual sin cristales de 20/160 en su ojo derecho y de 20/125 en su ojo izquierdo, con una agudeza visual mejor corregida de 20/63 y 20/32, respectivamente. La tensión ocular era de 14 mmHg en ambos ojos. Al examen del segmento anterior en la lámpara de hendidura se encontró como dato positivo una opacidad corticonuclear del cristalino de 2 + en ambos ojos. Al examen del segmento posterior mediante biomicroscopía con lente aéreo de 90 grados bajo midriasis farmacológica se encontró pérdida de transparencia de la retina perifoveolar con coloración grisácea y una placa de hiperplasia del epitelio pigmentario de la retina yuxtafoveal inferior en su ojo derecho. En el ojo izquierdo se observó opacificación de la retina perifoveolar con coloración grisácea, depósito de material refringente en la interface vítreo retiniana perifoveolar y granulación del epitelio pigmentario de la retina. No se observaron signos clínicos de retinopatía diabética. En el estudio multimodal de imágenes (Figuras 1 A,

B, C y D) se constató en el ojo derecho (OD) la placa de hiperplasia del epitelio pigmentario, la pérdida de transparencia de la retina perifoveolar y la presencia de vasos en ángulo recto.

En el ojo izquierdo -OI- (Figuras 2 A, B, C y D) se constató la coloración grisácea perifoveolar, el depósito de material refringente en la interface vítreo retiniana, la granulación del epitelio pigmentario de la retina en la mácula y la presencia de vasos en ángulo recto.

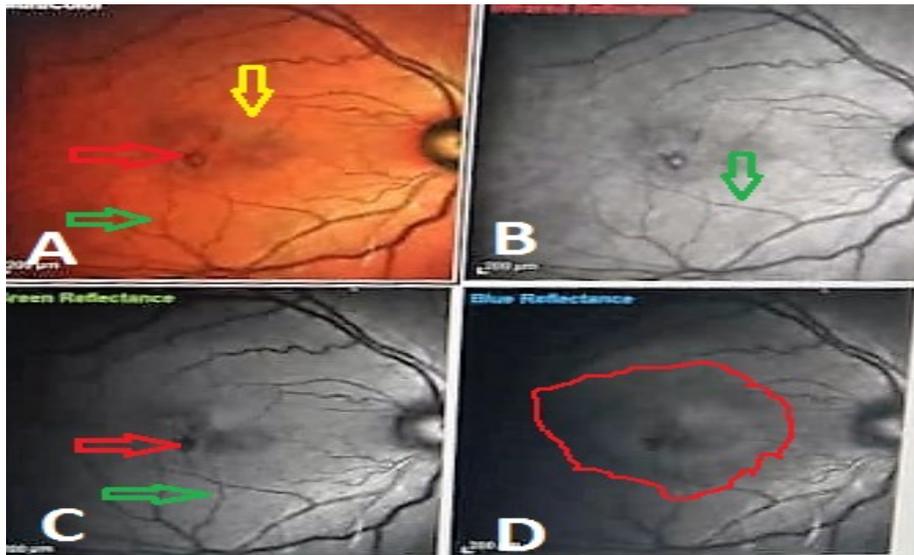


Fig. 1. OD: A-multicolor, B-infra rojo, C-reflectancia verde y D-reflectancia azul. Las flechas abiertas rojas muestran la placa de hiperplasia del epitelio pigmentario de la retina, la flecha abierta amarilla revela la coloración grisácea de la retina y las flechas abiertas verdes exponen los vasos en ángulo recto. En la reflectancia azul se puede delimitar mejor el área de la telangiectasia.

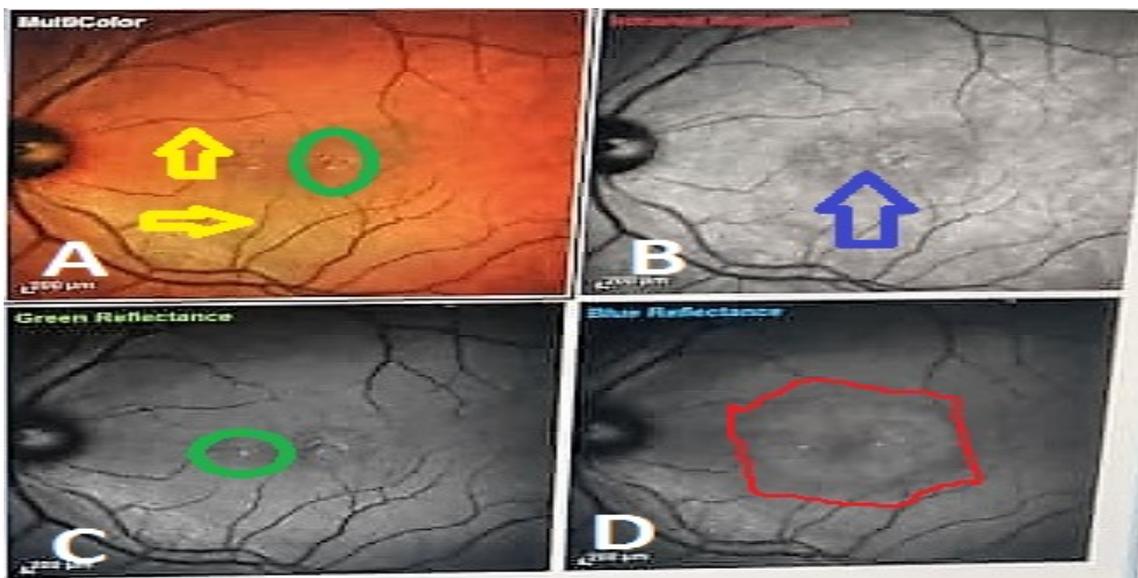


Fig. 2. OI: A-multicolor, B-infra rojo, C-reflectancia verde y D-reflectancia azul. Las flechas abiertas amarillas muestran los vasos en ángulo recto, los aros verdes señalan los depósitos de material refringente y flecha abierta azul revela la granulación del epitelio pigmentario de la retina. En la reflectancia azul se puede delimitar mejor el área de la telangiectasia.

En la autofluorescencia de fondo del ojo derecho (Figura 3 A) se apreciaron mejor la hiperplasia del epitelio pigmentario de la retina y los vasos en ángulo recto. En la autofluorescencia del ojo izquierdo (Figura 3 B) se observó una placa definida de hiperplasia del epitelio pigmentario de la retina que no se había identificado en la biomicroscopía del segmento posterior ni en las imágenes de la Figura 2, además de una mejor definición de la presencia de vasos en ángulo recto.

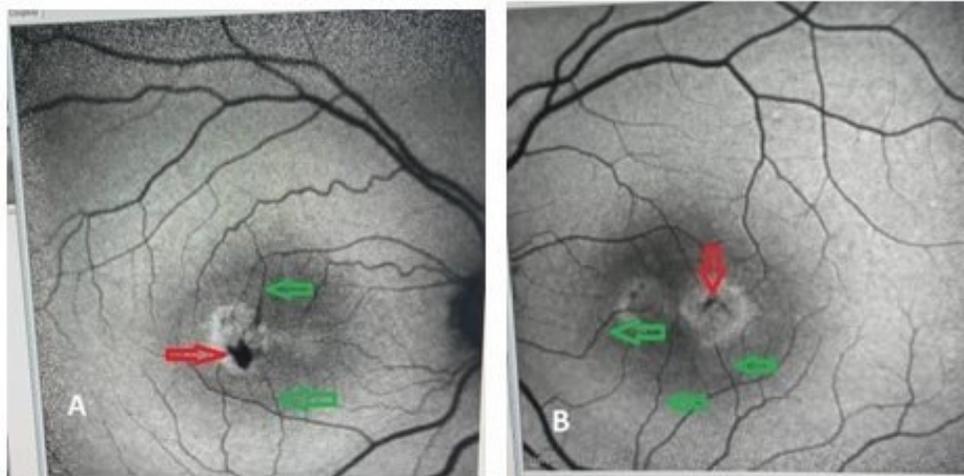


Fig. 3. Autofluorescencia de fondo, A-ojo derecho, B-ojo izquierdo. Hiperplasia del epitelio pigmentario de la retina (flechas abiertas rojas) y vasos en ángulo recto (flechas abiertas verdes).

En la tomografía de coherencia óptica dominio *spectral* del ojo derecho (Figura 4 A) se observó un ensanchamiento del borde temporal de la fovea con distorsión del contorno foveal, una lesión hiperreflectiva con sombreado posterior que corresponde con migración y un acúmulo de pigmento en la retina media y una disrupción de la membrana limitante externa, de la zona elipsoide y de la zona de interdigitación subfoveal. En la del ojo izquierdo (Figura 4 B) se apreció un ensanchamiento del borde temporal de la fovea con distorsión del contorno foveal, cavitación hiporreflectiva en la retina externa y disrupción de la membrana limitante externa, de la zona elipsoide y de la zona de interdigitación subfoveal.

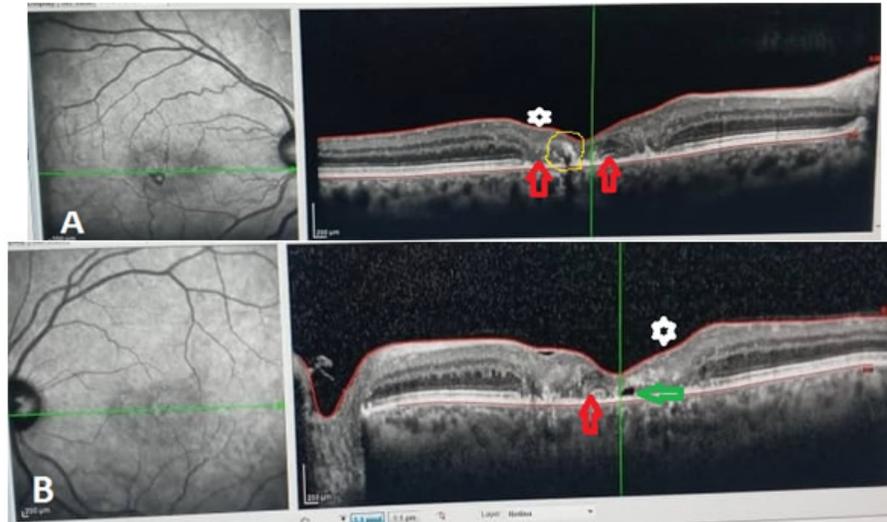


Fig. 4. A-tomografía de coherencia óptica dominio *spectral* de la mácula del ojo derecho, corte horizontal. Ensanchamiento del borde temporal de la fovea (asterisco), lesión hiperreflectiva con sombreado posterior (dibujo amarillo) y disrupción de la primera y la segunda líneas hiperreflectivas (flechas abiertas rojas). B-tomografía de coherencia óptica dominio *spectral* de la mácula del ojo izquierdo, corte horizontal. Ensanchamiento del borde temporal de la fovea (asterisco), cavitación hiporreflectiva en la retina externa (flecha abierta verde), disrupción de la primera y la segunda y líneas hiperreflectivas (flecha abierta roja).

DISCUSIÓN

La telangiectasia parafoveal idiopática tipo 2 es una enfermedad gradualmente progresiva que afecta la calidad de vida del paciente; puede tener como consecuencia un daño tanto en la visión de lejos como en la de cerca.⁽⁴⁾

Se diagnostica como media entre los 62,5 y los 65,9 años y es más frecuente en mujeres.^(6,7) La disminución de la visión ocurre de forma lenta y progresiva, como consecuencia de los cambios neurodegenerativos en la mácula, y se puede agravar con el desarrollo de una membrana neovascular coroidea, la que puede aparecer en el 10,6% de los casos.^(1,4,8)

El diagnóstico de la telangiectasia parafoveal idiopática tipo 2 sustentado en el estudio multimodal de imágenes ha emergido como herramienta esencial en el diagnóstico y el seguimiento de la enfermedad. Estudios demuestran la sensibilidad que ofrecen la imagen multicolor con sus componentes, así como la autofluorescencia de fondo, para la descripción de las características cualitativas y cuantitativas de los signos clínicos.^(9,10)

La imagen multicolor, con sus componentes (multicolor, infra rojo, reflectancia verde y reflectancia azul), es útil para identificar las características globales de la telangiectasia parafoveal idiopática tipo 2 hasta en un 92,7% de los ojos. Para detectar la presencia y el número de vasos en ángulo recto, así como de depósitos cristalinos refringentes, la imagen multicolor y la reflectancia verde tienen una tasa de detección superior y una sensibilidad más alta, seguidas de la autofluorescencia de fondo. Las

placas de hiperplasia del epitelio pigmentario de la retina son mejor detectadas en la autofluorescencia de fondo y en la imagen multicolor.⁽¹⁰⁾

El ojo izquierdo de la paciente de esta presentación es un ejemplo de esto último: en el examen del fondo de ojo no se observó una placa definida de hiperplasia del epitelio pigmentario, tampoco en la imagen multicolor con sus componentes, pero si se pudo identificar claramente en la autofluorescencia de fondo.

La imagen multicolor y la infra roja son capaces de detectar una neovascularización subretinal en el 86% y el 79% de los casos, mientras que la reflectancia azul delinea más claramente el área afectada por la telangiectasia en la totalidad de los casos.⁽¹⁰⁾ Gracias a la imagen reflectante azul los autores de esta presentación pudieron delimitar, en toda su extensión, el área afectada por la telangiectasia.

El medio diagnóstico más práctico y sencillo en el diagnóstico para definir el estadio y en el seguimiento de la telangiectasia parafoveal idiopática tipo 2 es la tomografía de coherencia óptica dominio *spectral*. También es fiable para el análisis del área de pérdida de fotorreceptores y se utiliza en los ensayos aleatorizados continuados.^(11,12)

El ensanchamiento del borde temporal foveal es uno de los primeros hallazgos observados en la tomografía de coherencia óptica, lo que trae como consecuencia una irregularidad en el contorno de la fovea. Las cavitaciones hiporreflectivas son específicas de la telangiectasia parafoveal idiopática tipo 2 y son un signo de neurodegeneración y se pueden localizar tanto en la retina interna como en la externa. Son un biomarcador de progresión de la enfermedad y de función visual.^(11,13)

Los puntos y las lesiones hiperreflectivas observadas en la tomografía de coherencia óptica son consecuencia de la migración y el acúmulo de pigmento desde el epitelio pigmentario de la retina hacia la retina interna. La pérdida de fotorreceptores se percibe como una disrupción lentamente progresiva de la primera y la segunda línea hiperreflectiva en la retina externa, las que representan a la membrana limitante externa, los segmentos externos e internos de los fotorreceptores (zona elipsoide) y la zona de interdigitación foveal. Esta ruptura muestra una relación directamente proporcional con la pérdida funcional y la severidad de la enfermedad.^(1,14)

La tomografía de coherencia óptica-angiografía ha mejorado significativamente el estudio de telangiectasia parafoveal idiopática tipo 2. Permite detectar vasos en ángulo recto, vasos telangiectásicos parafoveales y alteraciones de la zona avascular foveal, incluso en fases tempranas de la enfermedad, sin la necesidad del uso de colorante.⁽¹⁵⁾

El tratamiento de la fase no proliferativa de la enfermedad (no complicada con membrana neovascular subretinal) es un tema que aún se encuentra en estudio. El factor neurotrófico ciliar de uso intravítreo a través de un implante biodegradable muestra resultados alentadores. Para la forma proliferativa (complicada con membrana neovascular subretinal) la terapia antiangiogénica intravítrea es primera línea de tratamiento.⁽⁴⁾

El estudio multimodal de imagen y la autofluorescencia de fondo son técnicas no invasivas útiles para identificar signos clínicos en la telangiectasia parafoveal idiopática tipo 2, incluso son más sensibles que la retinografía. Deben complementarse con la tomografía de coherencia óptica convencional y angiográfica, la fotografía de fondo y la angiografía fluoresceínica.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Chew EI, Spaide RF. Macular Telangiectasia Type 2. En: Ryan's Retina. 7th ed. Países Bajos: Elsevier Editions; 2022.
2. Venkatesh R, Nahata H, Reddy NG, Mishra P, Mangla R, Yadav NK, et al. Is Type 2 Macular Telangiectasia a Bilateral and Symmetrical Disease Entity? J Curr Ophthalmol [Internet]. 2023 [citado 23/11/2024]; 34(4): [aprox. 2p.]. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10170975/>
https://doi.org/10.4103/joco.joco_68_22
3. Starr MR, Iezzi R, Bakri SJ. Twenty-Year Incidence of Macular Telangiectasia Type 2 and Associated Systemic Comorbidities in Olmsted County, Minnesota. Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina [Internet]. 2020 [citado 23/11/2024]; 51(5): 35-42. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32484899/> <https://doi.org/10.3928/23258160-20200108-05>.
4. Kedarisetti KC, Narayanan R, Stewart MW, Reddy Gurram N, Khanani AM. Macular Telangiectasia Type 2: A Comprehensive Review. Clin Ophthalmol [Internet]. 2022 [citado 23/11/2024]; 16: [aprox. 7p.]. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9553319/>
<https://doi.org/10.2147/OPHTH.S373538>
5. van Romunde SHM, van der Sommen CM, Martinez Ciriano JP, Vingerling JR, Yzer S. Prevalence and Severity of Diabetic Retinopathy in Patients with Macular Telangiectasia Type 2. Ophthalmol Retina [Internet]. 2021 [citado 23/11/2024]; 5(10): [aprox. 4p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33444807/> <https://doi.org/10.1016/j.oret.2021.01.002>
6. Chen YY, Chen YL, Wu JS, Chen SN. Clinical features of macular telangiectasia type 2 and comparison of staging system in Taiwanese patients. Taiwan J Ophthalmol [Internet]. 2023 [citado 23/11/2024]; 13(3): [aprox. 4p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38089515/>
<https://doi.org/10.4103/tjo.tjo-d-22-00154>
7. Totsuka K, Aoki S, Arai T, Kitamoto K, Azuma K, Fujino R, et al. Longitudinal anatomical and visual outcome of macular telangiectasia type 2 in Asian patients. Sci Rep [Internet]. 2023 [citado 23/11/2024]; 13(1): [aprox. 2p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37919473/>
<https://doi.org/10.1038/s41598-023-46394-4>
8. Bottini AR, Blackorby BL, Michaels M, Burkett K, Dang S, Blinder KJ, et al. Long-Term Outcomes in Macular Telangiectasia Type 2 with Subretinal Neovascularization. J Vitreoretin Dis [Internet]. 2020 [citado 23/11/2024]; 4(5): [aprox. 3p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37008296/>
<https://doi.org/10.1177/2474126420927149>
9. Venkatesh R, Pereira A, Bavaharan B, Jain K, Aseem A, Sangai S, et al. Relevance of Multicolor Imaging in Type 2 Macular Telangiectasia. J Curr Ophthalmol [Internet]. 2020 [citado 23/11/2024]; 32(4): [aprox. 3p.]. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7861105/>
https://doi.org/10.4103/JOCO.JOCO_96_20
10. Chandran K, Giridhar A, Desai S, Gopalakrishnan M, Indu VP, Sivaprasad S. Relevance of multicolor imaging, its component channels, and fundus autofluorescence in describing macular telangiectasia type-2 (MacTel) lesion characteristics. Indian J Ophthalmol [Internet]. 2024 [citado 23/11/2024]; 72(Suppl 1): S125-S134. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38131554/>
https://doi.org/10.4103/ijjo.ijo_78_23
11. Pauleikhoff D, Pauleikhoff L, Chew EY. Imaging endpoints for clinical trials in MacTel type 2. Eye (Lond) [Internet]. 2022 [citado 23/11/2024]; 36(2): [aprox. 3p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34389818/> <https://doi.org/10.1038/s41433-021-01723-7>
12. Venkatesh R, Reddy NG, Mishra P, Agrawal S, Mutalik D, Yadav NK, et al. Spectral domain OCT features in type 2 macular telangiectasia (type 2 MacTel): its relevance with clinical staging and visual

- acuity. Int J Retina Vitreous [Internet]. 2022 [citado 23/11/2024]; 8(1): [aprox. 2p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35382904/> <https://doi.org/10.1186/s40942-022-00378-0>
13. Cai CX, Choong J, Farsiu S, Chiu SJ, Chew EY, Jaffe GJ. Retinal cavitations in macular telangiectasia type 2 (MacTel): longitudinal structure-function correlations. Br J Ophthalmol [Internet]. 2021 [citado 23/11/2024]; 105(1): [aprox. 3p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32152145/> <https://doi.org/10.1136/bjophthalmol-2019-315416>
14. Goerdts L, Weinhold L, Isselmann B, Rodríguez García JL, Kunzel SH, Schmid M, et al. Relative ellipsoidzone reflectivity in macular telangiectasia type 2. Invest Ophthalmol Vis Sci [Internet]. 2023 [citado 23/11/2024]; 64(10): [aprox. 2p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37462978/> <https://doi.org/10.1167/iovs.64.10.21>
15. Chandran K, Giridhar A, Gopalakrishnan M, Sivaprasad S. Microvascular changes precede visible neurodegeneration in fellow eyes of patients with asymmetric type 2 macular telangiectasia. Eye (Lond) [Internet]. 2022 [citado 23/11/2024]; 36(8): [aprox. 3p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34326496/> <https://doi.org/10.1038/s41433-021-01699-4>

Conflicto de intereses

Los autores no declaran conflicto de interés.

Contribución de autores:

AMF: Concibió la idea, análisis formal, metodología, investigación, visualización, supervisión, redacción del borrador inicial

LCG: Análisis formal, metodología, investigación, visualización, redacción del borrador inicial y versión final del manuscrito

ABLG: Análisis formal, metodología, investigación