

Distrofia viteliforme de Best com boa acuidade visual em paciente de idade – relato de caso

Best vitelliform dystrophy with good visual acuity in patients of age - case report

Nelson de Almeida Filho ¹, Luiza Crepaldi de Almeida ², Tais Siqueira Venâncio ³,
Rafael Ramos Caiado ⁴

Resumo

Apresenta-se um caso de Distrofia Macular Viteliforme de Best bilateral em paciente do sexo masculino, de 60 anos de idade. Os exames apontam que a doença se encontra no estágio 4 – Vitelirruptivo. Trata-se de uma doença rara de herança autossômica, que pode se manifestar na infância ou adolescência, mas frequentemente ocorre antes dos 40 anos de idade. A doença evolui progressivamente e leva à perda da acuidade visual. O grau da perda visual pode variar bastante entre os pacientes. Por volta dos 50 anos de idade, a perda visual costuma ser significativa. No caso apresentado, a despeito da idade do paciente e do estágio avançado da doença, a acuidade visual é boa. O seguimento, após um ano, evidencia que a doença mantém sua característica de piora progressiva e lenta. Por não haver tratamento específico para a doença de Best, optou-se pelo acompanhamento anual do paciente, que foi orientado quanto ao prognóstico visual.

Palavras chave: Distrofia Macular Viteliforme; Transtornos da Visão; Oftalmopatias Hereditárias.

Abstract

We present a case of Best Vitelliform Macular Dystrophy bilateral in a 60 year-old male patient. Exams indicate that the disease is in stage 4 - Vitellirruptive. This is a rare autosomal disease, which may manifest in childhood or adolescence, but often occurs before the age of 40. The disease progresses gradually and leads to loss of visual acuity. The degree of visual loss can vary greatly among patients. At around 50 years of age, the visual loss is usually significant. In the case presented, despite the patient's age and the advanced stage of the disease, visual acuity is good. The follow-up, after one year, shows that the disease maintains its characteristic of slow and progressive worsening. Because there is no specific treatment for Best disease, we opted for the annual monitoring of the patient, which was oriented on the visual prognosis.

Key words: Vitelliform Macular Dystrophy. Vision Disorders. Eye Diseases, Hereditary.

184

1. Médico, residente de Oftalmologia da Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Limeira

2. Médica, residente de Oftalmologia da Faculdade de Medicina do ABC

3. Acadêmica da Faculdade de Medicina de Taubaté

4. Preceptor do Setor de Retina da Universidade Federal de São Paulo e Chefe do Setor de Retina da Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Limeira

E-mail do primeiro autor: nelson_almeida41@hotmail.com

Recebido em 23/07/2015

Aceito em 28/07/2015

Introdução

A Distrofia Macular Juvenil de Best ou Distrofia Viteliforme de Best é a segunda causa mais comum de distrofia macular, perdendo apenas para a Distrofia Padrão (que engloba diversas distrofias).¹

A doença apresenta herança autossômica dominante, de penetrância e expressão variável, alojada no *locus* 11q13, *gene BEST1*.^{2,3}

Os sinais evoluem gradualmente, sendo divididos em estágios: 1 – Pré-Viteliforme, com Eletro-oculograma subnormal em criança assintomática e exame fundoscópico normal; 2 – Viteliforme, que desenvolve ainda na infância e, apesar de assintomático, já possui o padrão característico fundoscópico da doença com lesão macular redonda, bem delimitada, e aspecto em “gema de ovo” ao nível do epitélio pigmentar da retina (EPR), que varia entre 1 e 2 DD de tamanho. A Angiofluoresceinografia demonstra hipofluorescência por bloqueio e a Tomografia de Coerência Óptica demonstra material ao nível do EPR. Já se percebe nesta fase um acometimento bilateral fundoscópico, porém assimétrico na maioria dos casos. Ocasionalmente, pode apresentar-se de forma atípica neste estágio, sendo extramacular e múltiplo; 3 – Pseudohipópio, percebida ocasionalmente na puberdade, quando parte da lesão começa a ser reabsorvida; 4 –

Vitelirruptivo, em que a lesão começa a se quebrar, dando a aparência característica de “ovos mexidos”. É neste estágio que a doença ganha importância clínica, pois a acuidade visual cai; 5 – Atrófico, no qual todo o pigmento já desapareceu, deixando apenas área atrófica no EPR.⁴ Todos os estágios possuem Eletro-oculograma subnormal.

O prognóstico é bom até a 5ª década de vida, quando a acuidade visual cai de forma importante, em um ou ambos os olhos, devido ao surgimento de neovascularização de coróide, atrofia geográfica ou cicatriz, no estágio 4.^{5,6}

Relato de caso

Paciente com 60 anos, brasileiro, profissional liberal, sexo masculino, com queixa de baixa acuidade visual para longe e perto, há 6 meses, associado a metamorfopsia.

Ao exame, apresenta acuidade visual com correção +2,25 -1,25 X 75 (20/30P); +1,75 -0,75 X 105 (20/30P).

À biomicroscopia evidencia hiperemia conjuntival 1+/4+, córnea transparente flúor negativo, câmara anterior formada sem reação de câmara anterior. A pressão intraocular é de 16mmHg.

À fundoscopia binocular indireta observa-se disco óptico com bordos nítidos e corados, relação E/D fisiológica, retina aplicada, lesão fusiforme com migração de pigmento e rarefação de EPR em área

macular, vasos sem alterações.

A Retinografia e Angiofluoresceinografia mostram drusas maculares com aspecto viteliforme, aparentemente sem membrana sub-retiniana,

tortuosidade vascular na região macular, sem outras alterações. Há aumento da intensidade da hiperfluorescência macular em intensidade e tamanho ao decorrer do exame (Figura 1).

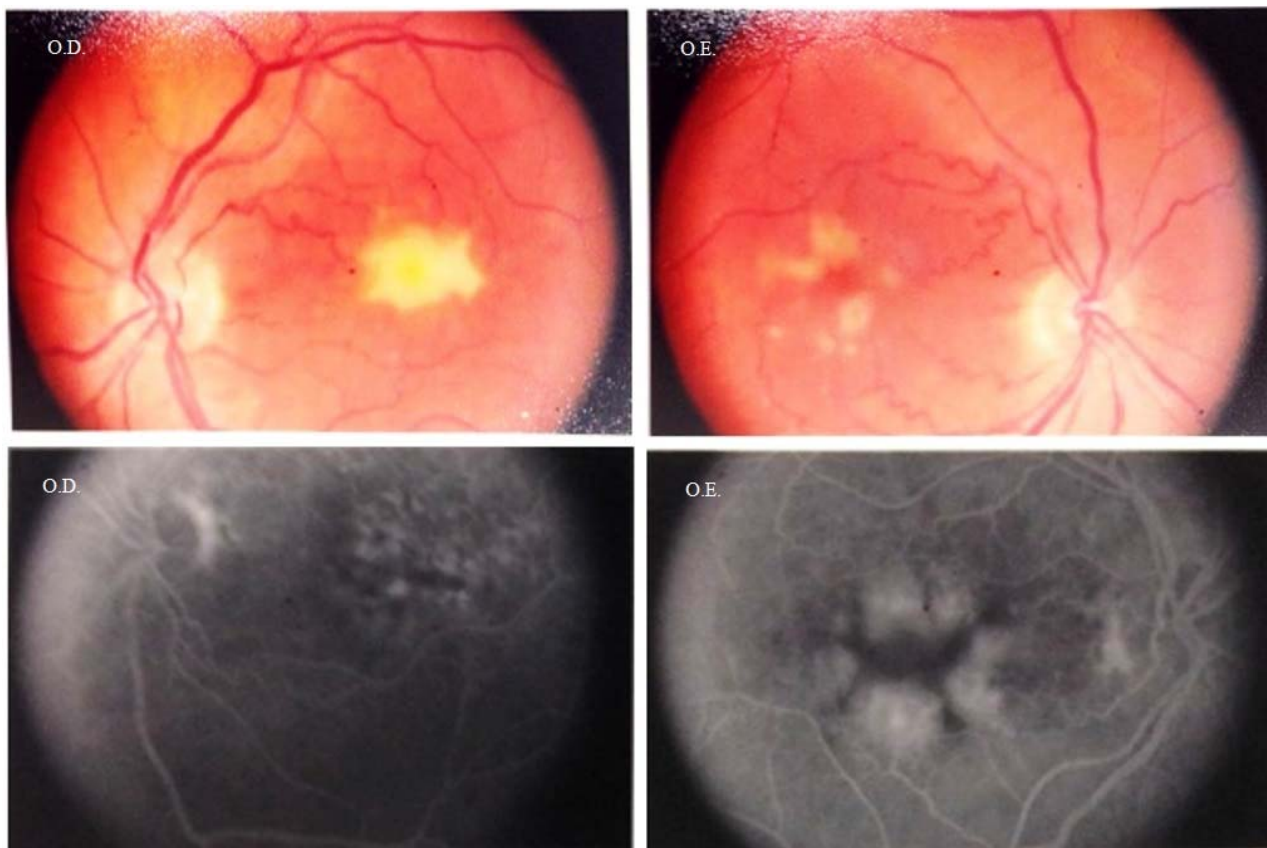


Figura 1. Retinografia e Angiofluoresceinografia evidenciando drusas maculares com aspecto viteliforme.

A Tomografia de Coerência Óptica (OCT) revela acúmulo de material sob a região macular do olho direito e alteração do EPR macular do olho esquerdo, sem líquido intrarretiniano ou membrana sub-retiniana, compatível com distrofia viteliforme de Best (Figura 2).

O Eletro-oculograma registra índice de Arden de 1,9 em ambos os olhos (amplitude dos potenciais na fase escotópica/amplitude na fase fotópica), caracteristicamente subnormal. O índice de Arden abaixo de 2 indica alteração do epitélio pigmentar da retina, sugerindo doença de Best (Figura 3).

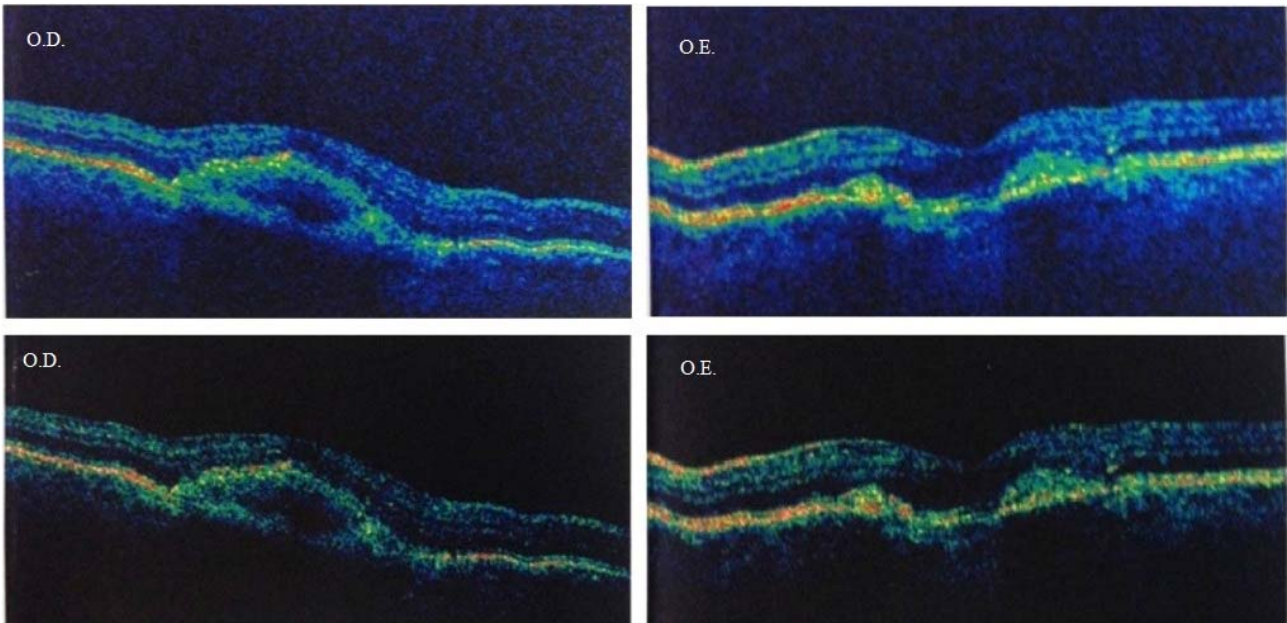


Figura 2. Tomografia de Coerência Óptica evidencia acúmulo de material sob a região macular do olho direito e alteração do epitélio pigmentar da retina macular do olho esquerdo.

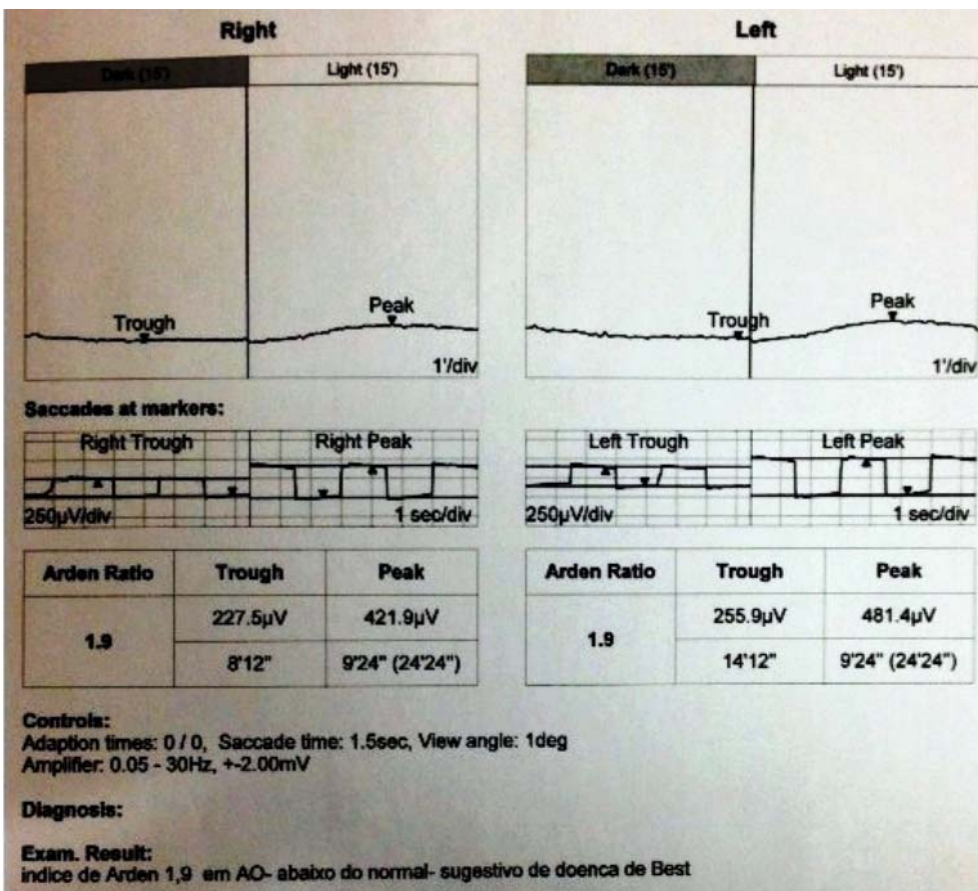


Figura 3. Eletro-oculograma indica alteração do epitélio pigmentar da retina, sugerindo doença de Best.

Por não haver tratamento específico para Distrofia Viteliforme de Best, optou-se pelo acompanhamento anual do paciente, que foi orientado quanto ao prognóstico visual. No seguimento do caso, após um ano, a Retinografia evidencia disco óptico róseo, bordas nítidas, escavação fisiológica, mácula

com lesão amarelada (material viteliforme), tortuosidade vascular (Figura 4). A Angiofluoresceinografia revela hiperfluorescência macular que aumenta em intensidade e tamanho no decorrer do exame (Figura 5).

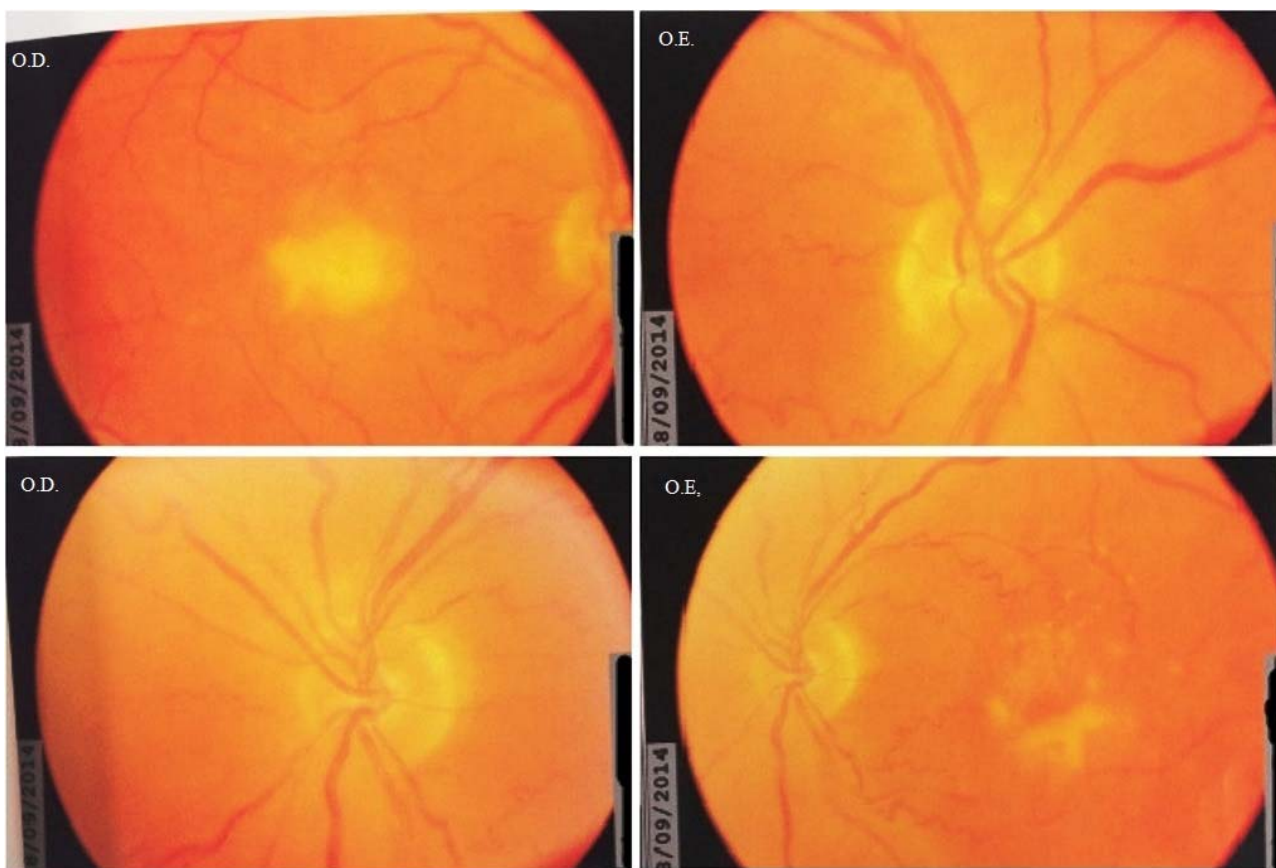


Figura 4. Retinografia evidencia mácula com lesão amarelada (material viteliforme) e tortuosidade vascular.

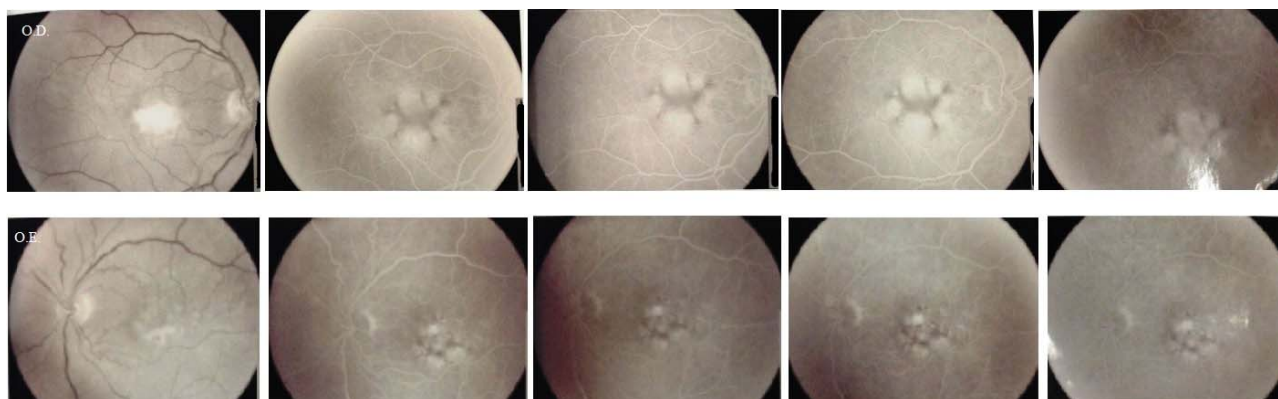


Figura 5. Angiofluoresceinografia revela hiperfluorescência macular, que aumenta em intensidade e tamanho no decorrer do exame.

Discussão

Embora a Distrofia Macular Viteliforme de Best seja uma doença de pacientes jovens, ela tende a desencadear uma perda importante e irreversível da visão apenas em estágios mais avançados, quando o paciente já está próximo dos 40 anos de idade, decaindo de forma importante até os 50 anos, quando deve se apresentar no estágio atrófico, como revisto na literatura.

Neste caso, percebemos que, apesar da idade do paciente, se encontrando na sexta década de vida, houve persistência de uma boa acuidade visual por um período de tempo maior, sendo considerada até o momento uma boa visão, apresentando-se no estágio 4 da doença, vitelirruptivo, apesar de manter a característica típica da distrofia, de piora progressiva e lenta, como verificado no acompanhamento anual com exames de imagem e acuidade visual.

Conclusão

A doença de Best é uma distrofia macular bilateral rara, que leva à perda progressiva da visão, mas o grau dessa perda pode variar bastante. Em alguns casos, a visão para cor também pode ser afetada.

Os pacientes devem ser monitorados pelo oftalmologista para avaliar a perda visual e a necessidade de uso de lentes corretivas, lupas ou de outros recursos, dependendo das necessidades individuais.

No caso apresentado, o paciente mantém boa acuidade visual com boa qualidade de vida e continua sendo acompanhado neste serviço.

Referências

1. Kanski JJ. Oftalmologia Clínica: uma abordagem sistemática. 5ª ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2004.

2. Pavan-Langston D. Manual of Ocular Diagnosis and Therapy. Boston: Little, 1996.
3. Nover A. O Fundo de Olho. Métodos de Exame e Achados Típicos. 4^a ed. São Paulo: Manole, 2000.
4. Dantas AM. Clínica Oftalmológica. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1980.
5. Barsky D. Color Atlas of Pathology of the Eye. New York: McGraw-Hill, 1966.
6. Vaughan D, Asbury T, Riordan-Eva P. Oftalmologia Geral. 15^a ed. São Paulo: Atheneu, 2003.