

Camila Izola Zolli¹, Hélio Andrade Pimentel Neto¹, Fernanda Cotrim Steffanelli¹, Guilherme Sotto Maior Del Valle Pinheiro¹, Vanessa Rossi Nominato¹, Tiago Augusto da Silva Moura¹

1 - Especializandos da Fundação Hilton Rocha

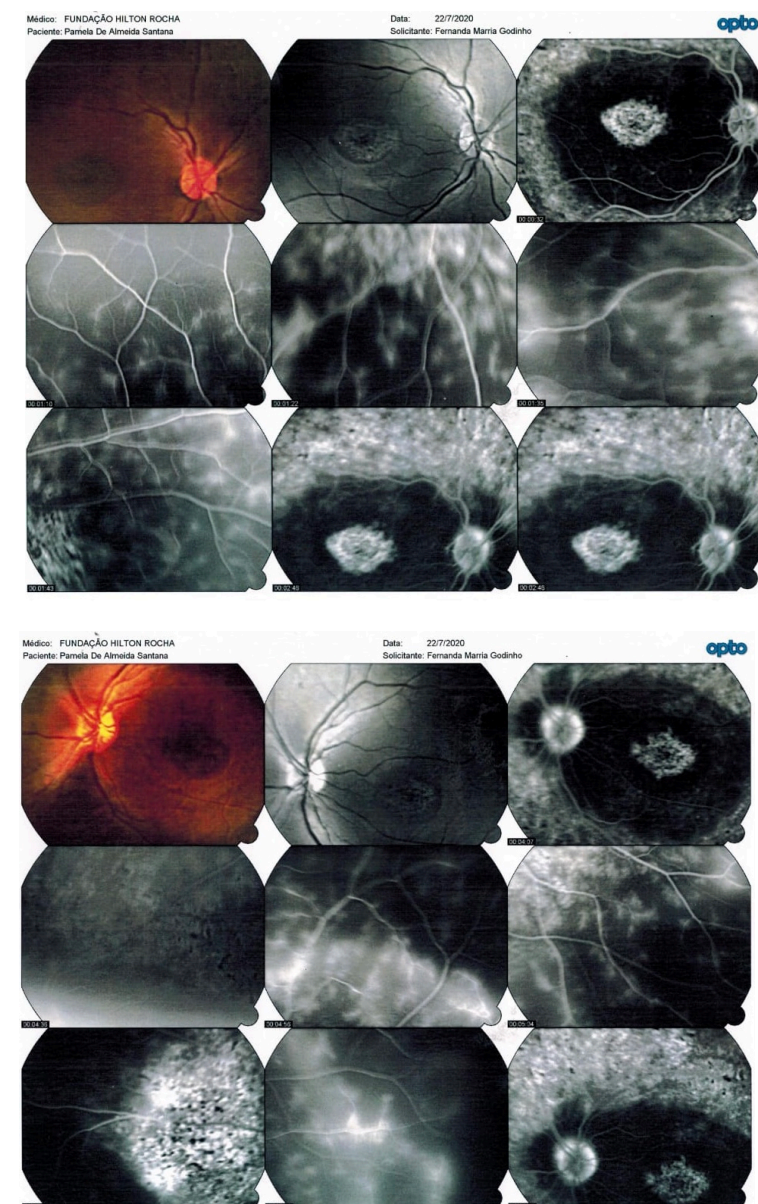
INTRODUÇÃO

Distrofia de cones é uma doença hereditária, mais comumente na forma autossômica dominante, que afeta o sistema de cones dos fotorreceptores da retina. É classificada como estacionária (acromatopsia) ou progressiva. Na forma estacionária, os cones estão ausentes ou mal formados desde o nascimento e a visão é fornecida apenas pelos bastonetes. Já na progressiva, há piora gradual da acuidade visual na primeira e segunda décadas de vida. Os pacientes apresentam fotofobia, hemeralopia e perda gradativa da visão de cores, podendo apresentar também nistagmo e nictalopia. Nos estágios iniciais a fundoscopia pode estar normal ou apresentar leves alterações como perda do reflexo foveal, evoluindo com atrofia do epitélio pigmentar da mácula, frequentemente notada como “olho de boi”, e outras alterações inespecíficas. O diagnóstico definitivo é realizado pelo eletrorretinograma de campo total e não possui tratamento.

CASO CLÍNICO

P.A., sexo feminino, 13 anos, moradora de Ouro Preto/MG, filha adotiva, sem história de morbidade familiar conhecida. Mãe relata que aos 2 anos paciente apresentou hemeralopia e dificuldade de locomoção. Na primeira avaliação oftalmológica não foi realizada investigação complementar dos sintomas. Com a piora progressiva e redução significativa da acuidade visual, aos 11 anos, foi levada novamente à consulta oftalmológica de rotina. Nesta ocasião, apresentava acuidade visual (AV) corrigida 20/400 em ambos os olhos, biomicroscopia sem alterações relevantes e fundoscopia com lesões atróficas em região de mácula bilateralmente. Foi realizada eletrorretinografia multifocal que demonstrou formação de complexo N1P1 com morfologia alterada e diminuição de onda em P1 em todos os três anéis centrais, anel central (R1) com 16nV/deg² em olho direito (OD) e 0nV/deg² em olho esquerdo (OE), sugerindo alteração significativa da função de fotorreceptores nos 20 graus centrais, compatível com distrofia de cones. Foi realizada também eletrorretinografia de campo total que apresentou alteração na resposta de cones e em maior grau dos bastonetes, com diminuição de amplitude das ondas a e b na fase fotópica e diminuição do complexo N1P1 da fase de Flicker. Após o diagnóstico de Distrofia de Cones, iniciou acompanhamento no Departamento de Retina da Fundação Hilton Rocha em 2019 devido à

baixa acuidade visual, já com AV corrigida de conta dedos a 1 metro em OD e conta dedos a 3 metros em OE. Campo Visual deste mesmo ano, evidenciou diminuição da sensibilidade retiniana (MD OD 28,2 / OE 28,2), campo tubular (sLV 2,3) em OD e campo com ilha de visão temporal (sLV 3,4) em OE.



Angiofluoresceinografia do OD (acima) e do OE (abaixo) realizada em 22/07/2020.

DISCUSSÃO

A distrofia de cones é uma doença com grande impacto na capacidade funcional e no desenvolvimento da criança e do adolescente. É importante sempre considerar as queixas dos pacientes, tentando estabelecer uma relação causa/efeito e investigar alterações encontradas no exame físico que podem ser decisivos para o diagnóstico e para estabelecer o prognóstico visual. Oftalmologistas devem ter conhecimento básico das diversas doenças oculares para que diagnósticos diferenciais sejam determinados e a propedêutica adequada seja realizada. No caso da distrofia de cones, o diagnóstico definitivo é dado a partir da eletrorretinografia, sendo de fundamental importância a realização e a interpretação correta do exame. Apesar de ser uma doença com alterações irreversíveis, sem tratamento, o diagnóstico precoce permite a reabilitação visual, minimizando impactos na qualidade de vida do indivíduo.

Referências Bibliográficas

1. Sato M, Berezovsky A, Sacai PY, Salomão SR. Avaliação da função visual em pacientes com distrofia de cones. Arq Bras Oftalmol. 2003;66:293-7.
2. Maestrini HA; Fernandes LC; Oliveira ACM. Distrofias retinianas da infância: análise retrospectiva. Arq Bras Oftalmol. 2004. 67(6):867-876.
3. Yanoff & Duker: Retina e vítreo. 1 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2017.