

ALTERAÇÕES OFTALMOLÓGICAS NA SÍNDROME DE BOURNEVILLE – RELATO DE CASO

BEATRIZ FIGUEIREDO MOTA DINIZ COSTA¹, CAROLINE ALVES COTRIM², MATHEUS ALVES COTRIM¹ - INSTITUTO DE OLHOS CIÊNCIAS MÉDICAS

¹ACADÊMICO DE MEDICINA NA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS, ²ESPECIALIZANDO EM OFTALMOLOGIA NO INSTITUTO DE OLHOS CIÊNCIAS MÉDICAS

OBJETIVO

Relatar um caso de Síndrome de Bourneville (SB) ou Esclerose Tuberosa, com ênfase em suas alterações oftalmológicas.

RELATO DE CASO

Masculino, 29 anos. Diagnóstico de SB aos 9 anos de idade por biópsia de lesões em face compatíveis com angiofibromas. Exérese prévia de astrocitoma de células gigantes intraventricular, com hemiparesia pós-operatória à esquerda. Exame oftalmológico: acuidade visual corrigida no olho direito (OD) de 0,28 e no olho esquerdo (OE) de 0,4 (EDTRS). Biomicroscopia sem alterações em ambos os olhos (AO). Fundoscopia: palidez de disco óptico, atenuação vascular e brilho macular alterado AO, atrofia do epitélio pigmentar da retina (EPR) com padrão miliar na fóvea do OD e pontos de atrofia do EPR na fóvea do OE. Campimetria: escotomas absolutos difusos, sem ilha de visão no OD e ilha de visão central no OE. Angiografia fluoresceínica: atrofia de EPR localizada, palidez de disco, membrana epirretiniana (MER) e astrocitomas AO. Tomografia de coerência óptica: atrofia dos tecidos retinianos, MER bilateral. Optado por acompanhamento oftalmológico anual.



Figura 1: Hamartomas faciais em paciente com Síndrome de Bourneville. Foto autorizada.



Figura 2: fundoscopia do olho esquerdo evidenciando palidez de disco óptico, atenuação vascular e brilho macular alterado.

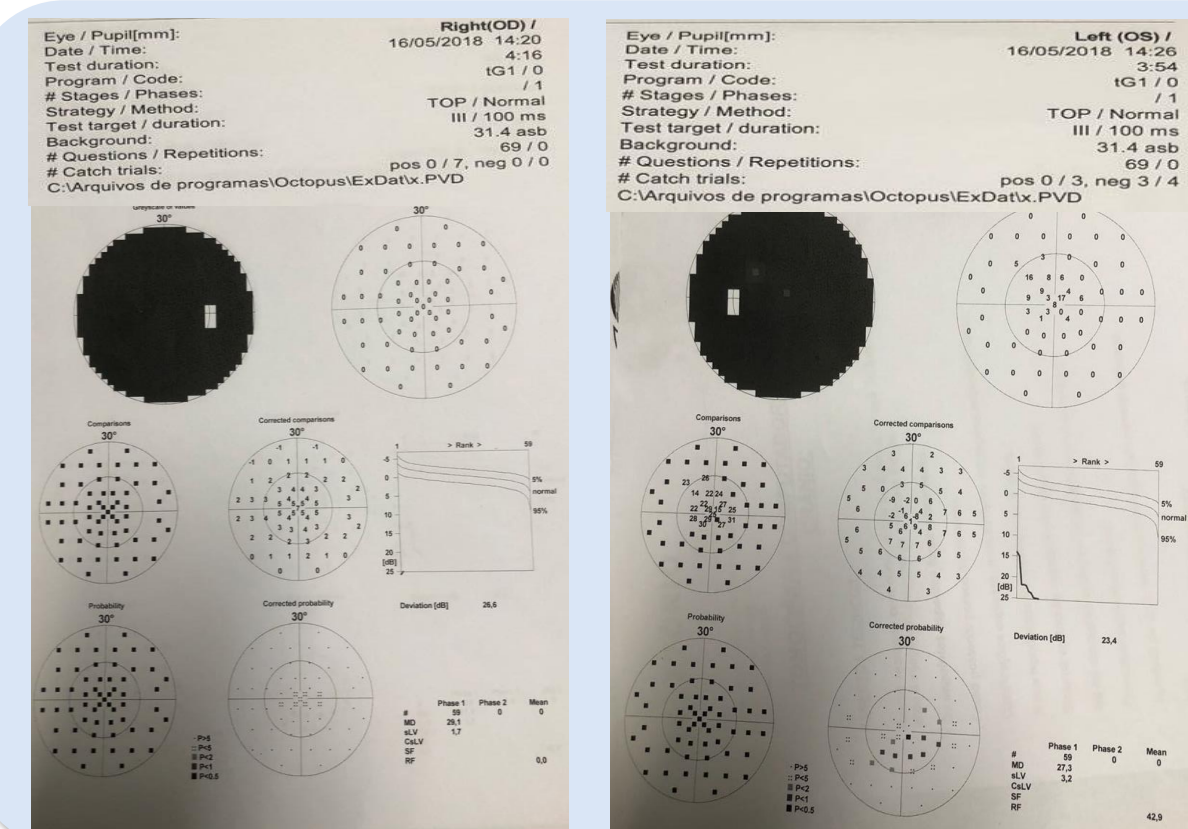


Figura 3: Campimetria visual do paciente. Olho direito: exame confiável, escotoma absoluto. Olho esquerdo: exame não confiável, perda difusa de sensibilidade, escotomas paracentrais inferiores.

CONCLUSÃO

A SB é uma rara desordem genética caracterizada pelo crescimento de hamartomas em diversos sítios como pele, sistema nervoso e olhos. As alterações oftalmológicas podem culminar com perdas irreversíveis no campo visual. Apesar de não haver tratamento específico, o diagnóstico precoce e o acompanhamento multidisciplinar visam melhor qualidade de vida, por meio do controle das manifestações e do aconselhamento genético familiar.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Haddad LA, Rosemberg S. Call of awareness of the updated diagnostic criteria and clinical management for patients with tuberous sclerosis complex. Rev Assoc Med Bras 2014; 60(2):94-96
- KANSKI, Jack J.; BOWLING, Brad. Oftalmologia clínica. 7. ed. Rio de Janeiro: Elsevier Saunders. 2012.
- Carbonera LA, Lajús JAS, Rodrigues CFA. Esclerose Tuberosa - Relato de Caso. Rev Neurocienc 2013; 21(3):392-395.
- Vieira BC, Gonçalves R, Menezes C, Lemos JA, et al. Manifestações oculares do complexo de esclerose tuberosa (doença de Bourneville). Anais do 56. Congresso Português de Oftalmologia, 05-07 dez 2013.