



# MANIFESTAÇÕES OFTALMOLÓGICAS NA SÍNDROME DE BOURNEVILLE: RELATO DE CASO



LAURA PINHEIRO VIZIBELLI, VINÍCIUS CARRIERO LIMA, LUCAS FERREIRA DE SALES, JULIANA LAMBERT ORÉFICE, CLÁUDIO AUGUSTO JUNQUEIRA DE CARVALHO, CARLOS GUSTAVO LEITE VIEIRA

\*Os autores declaram ausência de conflitos de interesse

Belo Horizonte - MG

## INTRODUÇÃO

A Síndrome de Bourneville (SB), também conhecida como Esclerose Tuberosa, é um distúrbio hereditário raro, de caráter autossômico dominante, que acomete diversos órgãos. Manifesta-se comumente no sistema nervoso central e pele, mas a doença também apresenta acometimento ocular. As manifestações oftalmológicas são caracterizadas principalmente pelo crescimento de tumores benignos, hamartomas astrocíticos, localizados na retina.

## OBJETIVO

Descrever a importância do exame oftalmológico no diagnóstico e acompanhamento de pacientes com Síndrome de Bourneville.

## RELATO DE CASO

MAB, masculino, 48 anos, hipertenso e portador de SB desde a infância, foi encaminhado ao Centro Oftalmológico de Minas Gerais por baixa acuidade visual (BAV) em ambos os olhos (AO). Ao exame apresentava AV melhor correção de 20/30 olho direito (OD) e 20/40 no olho esquerdo (OE). À fundoscopia de grande angular apresentava múltiplas lesões nodulares, esbranquiçadas, em polo posterior, com acometimento do disco óptico e periferia nasal em OD e periferia temporal em OE – compatíveis com hamartomas astrocíticos retinianos (Figura 1). No exame de angiografia fluoresceínica de grande angular observa-se hiperfluorescência por impregnação nas áreas acometidas (Figura 2). A Tomografia de Coerência Óptica (OCT) de OD revelou lesão com espaços intrarretinianos opticamente vazios, multilobulada, com perda da organização normal da retina. Pontos hiperrefletivos são observados na lesão, representando calcificação intrarretiniana. Também se observa sombra óptica posterior à lesão. A OCT do OE mostra lesão hiperrefletiva na camada de fibras nervosas com sombra acústica posterior (Figuras 3 e 4).

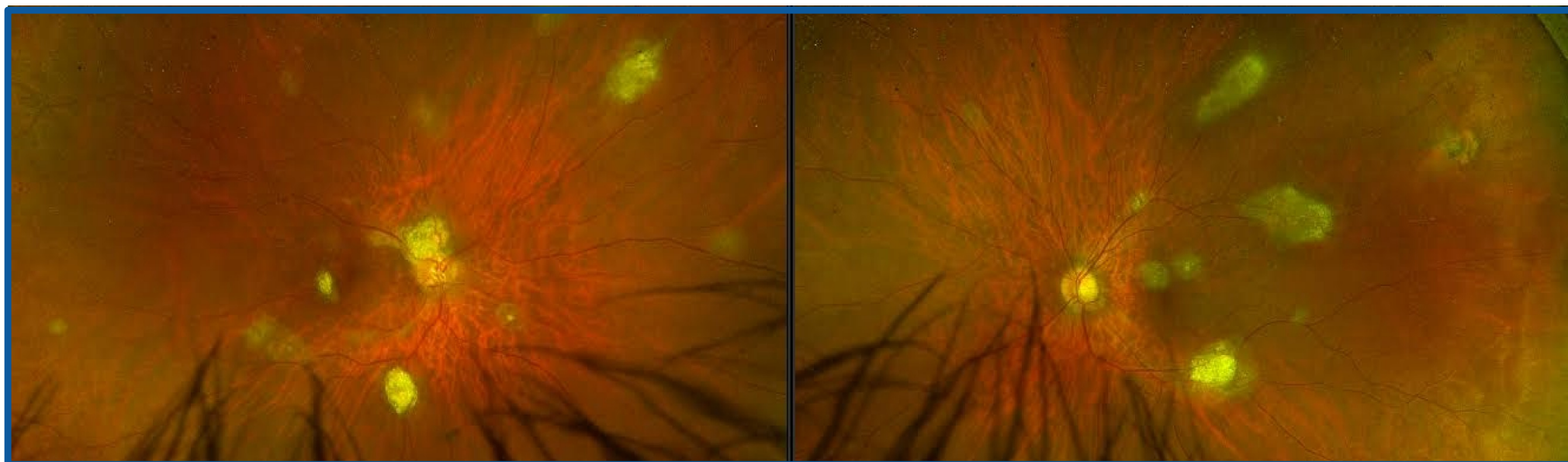
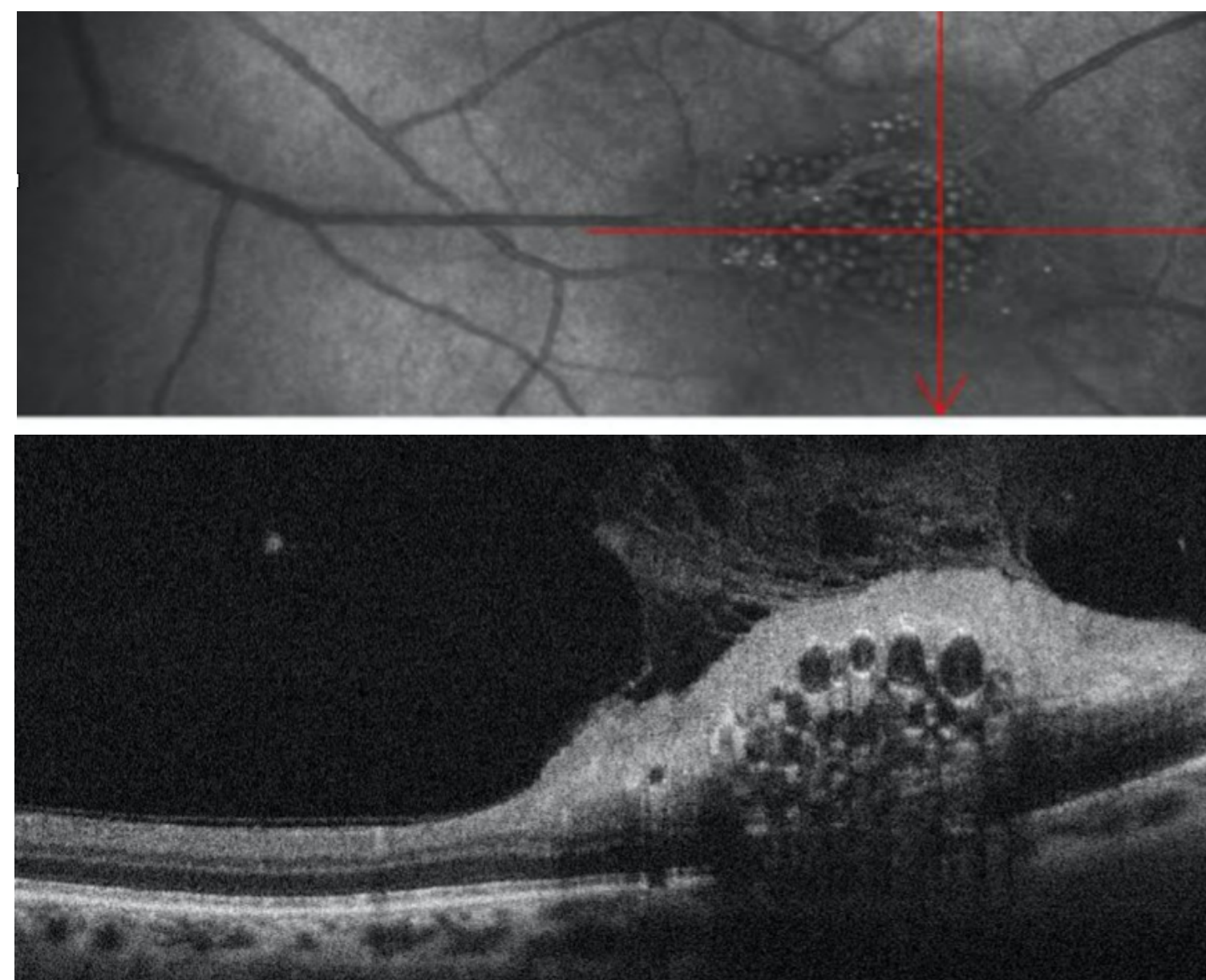


Figura 1: Fundoscopia de grande angular de OD e OE evidenciando lesões compatíveis com Hamartomas Astrocíticos Retinianos.



Figura 2: Angiofluoresceinografia de grande angular com hiperfluorescência por impregnação nas áreas acometidas.

Figuras 3 e 4: Tomografia de coerência óptica com lesões multilobuladas opticamente vazias. Além da perda da organização da retina observa-se pontos hiperrefletivos (calcificação) e sombra óptica posterior à lesão.



## DISCUSSÃO

Os hamartomas retinianos são as manifestações oculares mais comuns da Esclerose Tuberosa. Além dessas alterações pode ocorrer hipopigmentação iriana irregular e colobomas irianos. Ressalta-se a importância dos hamartomas retinianos na SB, uma vez que é um dos critérios maiores no diagnóstico dessa doença. Apesar de não haver tratamento específico dessas lesões, o diagnóstico precoce da SB está diretamente relacionado à evolução do quadro. O acompanhamento oftalmológico é fundamental devido às possíveis complicações vitreoretinianas que se correlacionam diretamente com o prognóstico visual do paciente. O diagnóstico síndromico por meio da avaliação integrada entre diversas especialidades médicas tais como: Oftalmologia, Neurologia, Genética Médica mostra-se de suma importância para proporcionar melhor qualidade de vida para esses pacientes.

## REFERÊNCIAS

- HODGSON, N, et al. Ophthalmic manifestations of tuberous sclerosis: a review. Clin Exp Ophthalmol. 2017. Jan;45(1):81-86
- ALI, M, et al. Retinal astrocytic hamartoma and Bourneville's disease. Oman J Ophthalmol. 2012 Sep-Dec; 5(3): 198–199.
- PARDINES, F, et al. Peripapillary retinal hamartoma associated with tuberous sclerosis. Case report. Arch Soc Esp Ophthalmol. 2018 Mar;93(3):151-154.