

OFTALMOLOGIA PEDIÁTRICA

14:50 | 16:30 - Sala Pégaso

Mesa: Rosário Varandas, Ana Xavier, Madalena Monteiro

CL48 - 16:20 | 16:30

RETINOSQUISIS LIGADA AO X - DIFERENTES FORMAS DE APRESENTAÇÃO

Nuno Oliveira; Cristina Fonseca; Cátia Azenha; Teresa Mesquita; Catarina Paiva; Rui Castela
(Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra)

Introdução

A retinosquisis ligada ao X (XLRS) é uma distrofia vitreo-retiniana provocada por mutações no gene RS1. Descrita pela 1ª vez em 1898 por Haas, é a causa mais frequente de degeneração macular em crianças. A sua prevalência é baixa e por apresentar uma transmissão recessiva ligada ao X, surge quase exclusivamente em indivíduos do sexo masculino. A apresentação típica de baixa visão e dificuldades na leitura surgem geralmente em idade escolar. Pretende-se com este trabalho reportar dois casos clínicos de retinosquisis ligada ao X, com diferentes formas de apresentação.

Material e Métodos

Caso 1: criança de 6 meses de idade, do sexo masculino, ex-prematuro de 36 semanas, com suspeita de déficit visual desde o nascimento. À observação, apresentava períodos muito breves de fixação, reflexos pupilares e biomicroscopia sem alterações. À fundoscopia apresentava quisto de cerca de 2,5 DD temporal à fóvea, com conteúdo parcialmente hemático, no olho direito (OD) e alterações pigmentares maculares, com suspeita de esquisis macular. Foi realizado ERG que demonstrou baixa amplitude nas ondas a e b. Perante a suspeita de XLRS, iniciou tratamento com dorzolamida tópica e efectuou estudo genético que confirmou o diagnóstico. Actualmente, com 32 meses, apresenta nistagmo, mantendo as alterações na fundoscopia.

Caso 2: adolescente de 18 anos, do sexo masculino, seguido em consulta desde os 10 anos, com o diagnóstico de XLRS. Os sintomas iniciais foram diminuição da acuidade visual progressiva, com dificuldades na leitura. À observação inicial apresentava melhor acuidade visual corrigida (MAVC) de 20/40 ODE, biomicroscopia sem alterações e na fundoscopia, fóvea com aspecto quístico ODE e retinosquisis inferotemporal OD. Foi efectuado ERG que demonstrou baixa amplitude, sobretudo na onda b. Actualmente apresenta MAVC de 20/60, mantendo as alterações na fundoscopia, com espessura macular central de 394µm no OD e 448µm no OE no OCT.

Conclusão

A retinosquisis ligada ao X deve ser considerada no diagnóstico diferencial de diminuição da acuidade visual em indivíduos jovens, do sexo masculino, com alterações maculares. À observação é característico o aspecto quístico foveal bilateral, enquanto a retinosquisis periférica, sobretudo inferotemporal, é observada em 50% dos casos. Apesar de a apresentação típica ocorrer em idade escolar (caso 2), esta pode surgir precocemente, como demonstra o caso 1 e com prognóstico visual variável. A sua identificação é importante, uma vez que estas crianças poderão beneficiar de um suporte educativo e de auxiliares ópticos e não ópticos de forma a potenciar a sua função visual.

Bibliografia

Sikkink SK, Biswas S, Parry NR, et al. X-linked retinoschisis: an update. J Med Genet. 2007 Apr;44(4):225-32.

Tantri A, Vrabec TR, Cu-Unjieng A, et al. X-linked retinoschisis: a clinical and molecular genetic review. Surv Ophthalmol. 2004 Mar-Apr;49(2):214-30.