

14:30 | 16:30 - Sala Lince

Mesa: João Paulo Castro Sousa, Cristina Brito, Miguel de Pinho Gomes

PO107- 15:20 | 15:25**ACROMATOPSIA**

Rita Massa¹; Inês A. Casal¹; Mafalda Macedo²; Maria Joao Furtado²; Miguel Gomes¹; Miguel Lume³; Angelina Meireles¹; Pedro Menéres⁴

(1- Hospital de Santo António - Centro Hospitalar do Porto; 2-Centro Hospitalar do Porto; 3-Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto – E.P.E; 4-Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto – E.P.E; Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar da Universidade do Porto)

Introdução

A acromatopsia é uma doença rara de transmissão autossómica recessiva caracterizada pelo reduzido ou mesmo ausente funcionamento dos cones. Manifesta-se por acuidade visual (AV) reduzida, nistagmo pendular, fotofobia intensa e diminuição da visão de cores, constituindo uma causa importante de morbilidade.

Objectivo

O objectivo deste trabalho consiste na apresentação e estudo de um caso clínico de acromatopsia

Material e métodos

Doente observado na Consulta de Oftalmologia com queixas de baixa acuidade visual (AV), fotofobia intensa associada a diminuição marcada na visão de cores e vigiado com recurso a avaliações oftalmológicas seriadas complementadas com tomografia de coerência óptica macular (OCT) e estudo electrofisiológico.

Resultados

Doente do sexo masculino, 48 anos, com hipertensão e dislipidemia medicadas, observado na Consulta por baixa acuidade visual associada a fotofobia intensa e dificuldade no discernimento das cores. Estas queixas estavam presentes desde a infância, não tendo sofrido agravamento. Apresentava uma irmã com a mesma sintomatologia. O exame oftalmológico revelou a melhor acuidade visual corrigida de 1/10 em ambos os olhos assim como a presença de nistagmo horizontal. A biomicroscopia do segmento anterior de ambos os olhos não mostrou alterações relevantes. A pressão intraocular (PIO) era normal. A fundoscopia revelou uma diminuição do reflexo foveal, sem outras alterações. A visão de cores foi avaliada com as placas de Ishihara que revelaram uma diminuição significativa da mesma. O OCT macular mostrou uma diminuição da depressão foveal em ambos os olhos. O estudo electrofisiológico – electrorretinograma- foi compatível com distrofia generalizada dos cones, com o estabelecimento do diagnóstico de acromatopsia. O doente foi orientado quantos às medidas médicas a adoptar como a utilização de óculos com protecção UV máxima e uso de chapéu. Actualmente, refere melhoria das queixas oftalmológicas.

Conclusões

A acromatopsia é uma doença rara mas causadora de importante morbilidade. O Oftalmologista apresenta um papel fundamental no esclarecimento destes doentes e na adopção de medidas de optimização da AV com impacto na qualidade de vida destes doentes.

Referência bibliográficas

Bijveld MM, Riemslag FC, Kappers AM, Hoeben FP, van Genderen MM. An extended 15 Hz ERG protocol (2): data of normal subjects and patients with achromatopsia, CSNB1, and CSNB2. *Doc Ophthalmol.* 2011;123:161–72.