

14:30 | 16:30 - Sala Lince

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

PO108- 15:25 | 15:30**FUNDUS ALBIPUNCTATUS - CEGUEIRA NOCTURNA NÃO PROGRESSIVA - A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO**

Maria Luisa Colaço; Sofia Rodrigues; Silvestre Cruz; Mónica Franco; Rita Pinto; José Maia Seco; Luisa Coutinho Santos
(Instituto de Oftalmologia Dr. Gama Pinto)

Introdução

O Fundo Albipunctatus é uma forma rara de cegueira noturna congénita não progressiva. É uma doença autossómica recessiva causada por mutações no gene RDH5 levando a deficiência de 11-cis-retinaldeído, fundamental para a formação de rodopsina nos fotorreceptores. Os doentes têm um fundo ocular caracterizado por numerosos pontos branco-amareladas na periferia e perimaculares sem atingimento foveal. A resposta escotópica e mista no ERG full-field está caracteristicamente muito atenuada contudo, após adaptação prolongada ao escuro há uma recuperação considerável da resposta o que permite distinguir esta forma de outras cegueiras noturnas progressivas (retinite punctata albescens). Apresenta-se um caso clínico de uma doente com fundus albipunctatus devido à sua raridade e comprovado carácter não progressivo.

Métodos

Doente do sexo feminino, 41 anos, raça caucasiana, seguida em consulta de Genética Ocular desde os 34 anos por diminuição da acuidade visual bilateral noturna desde a nascença. A melhor acuidade visual corrigida era 10/10 no olho direito (OD) e 10/10 no olho esquerdo (OS). A pressão intra-ocular e biomicroscopia não revelavam alterações OU. Na fundoscopia eram evidentes múltiplos pontos brancos, bem definidos na periferia da retina e área perimacular. A fóvea e disco ótico não apresentavam alterações morfológicas. A doente era seguida nesta consulta há 8 anos e apresentou-se querendo saber qual a possibilidade de perder a visão diurna a longo prazo. Realizou perimetria estática computadorizada (PEC – Humphrey), SD-OCT macular e ERG full-field.

Resultados

A PEC revelou campos visuais mantidos bilateralmente. O OCT mostrou pequenos depósitos circunscritos na retina externa (segmento IS/OS dos fotorreceptores e RPE) correspondentes aos pontos brancos visíveis na fundoscopia. O ERG full-field revelou uma resposta escotópica e mista muito diminuída, contudo após adaptação prolongada ao escuro estes valores melhoraram significativamente.

Conclusão

A cegueira congénita noturna estacionária engloba várias formas de doença, hoje sabe-se que algumas têm potencial de progressão com atrofia macular e baixa da visão central. A electrofisiologia tem o potencial de distinguir estes fenótipos permitindo um melhor aconselhamento dos doentes e caracterização da doença.

Referências Bibliográficas

Pichi F, et al. Multimodal Imaging in Hereditary Retinal Diseases. J Ophthalmol. 2013;1-11.
Pras E, et al. Fundus albipunctatus: novel mutations and phenotypic description of Israeli patients. Molecular Vision 2012; 18:1712-1718.
Sergouniotis PI, et al. Phenotypic variability in RDH5 retinopathy (Fundus Albipunctatus). Ophthalmology. 2011 Aug;118(8):1661-70.