

Estudo eletrofisiológico em Distrofia Macular Viteliforme de Best - (DMVB) ⁺

Electrophysiologic study in Best's Vitelliform Macular Dystrophy - (BVMD)

Abelardo de Souza Couto Júnior ^(1,2)

Marcelo Monis Dantas ⁽¹⁾

João Gabriel Cordeiro Costa ⁽³⁾

Adalmir Morterá Dantas ⁽⁴⁾

RESUMO

Foram examinados 4 (quatro) pacientes com DMVB, tendo sido realizados exames eletrofisiológicos (EOG, ERG, PEV). Nos pais de dois destes pacientes, apesar da ausência de manifestações oftalmológicas da doença, constataram-se alterações eletrofisiológicas compatíveis. Demonstra-se a importância destes exames no diagnóstico e na prevenção através do aconselhamento genético.

Palavras-chave: Distrofia Macular Viteliforme de Best (DMVB); Exames eletrofisiológicos (EOG, ERG, PEV).

INTRODUÇÃO

A distrofia macular de BEST é uma distrofia retiniana autossômica dominante também conhecida como Degeneração Macular hereditária ou Distrofia Macular Viteliforme de BEST - DMVB (Lachapelle, 1988). A doença é caracterizada por uma progressiva degeneração macular desde a infância precoce até após os 40 anos. Estudos histopatológicos ainda não estabeleceram, definitivamente, se o defeito primário está localizado somente no epitélio pigmentado da retina ou, também, no neuroepitélio, (O' Gorman et al. 1988).

Os achados oftalmoscópicos típicos (especialmente durante o estágio viteliforme) e a história familiar (embora o gene possa pular gerações - Krill, 1966) são geralmente as únicas informações clínicas necessárias para estabelecer o diagnóstico; tais dados são, entretanto, de muito valor se coexistir um EOG patológico. (François, 1967; Cross, 1974).

Um eletrooculograma (EOG) marca-

damente anormal é característico da DMVB (Deutman, 1969). O eletrorretinograma (ERG) é usualmente normal, embora tenha sido reportados ERGs anormais - com estimulação escotópica (Lachapelle, 1988). O potencial evocado visual (PEV), é um sinal elétrico gerado na região occipital do córtex em resposta a um estímulo visual. O PEV obtido com a estimulação através do padrão xadrez pode ser empregado na detecção de defeitos visuais na degeneração macular (Sokol, 1972).

A Angiografia Fluoresceínica demonstra hipofluorescência na lesão viteliforme devido ao bloqueio da fluorescência coroidiana pelo material amarelado depositado.

Agudeza visual, visão de cores e o campo visual são usualmente normais, explicando o caráter geralmente assintomático dos pacientes (Lachapelle, 1988).

MATERIAL E MÉTODO

Foram examinados um total de 6 (seis) pacientes no setor de Retina da

⁺ Trabalho realizado no Setor de Retina e Vitreo da Universidade Federal do Rio de Janeiro e no Laboratório de Eletrofisiologia Ocular - UFF/UFRJ. Apresentado no XI Congresso Brasileiro de Prevenção da Cegueira, Set./94.

⁽¹⁾ Aluno do Curso de Pós-Graduação em Ofatmologia Nível Mestrado - UFRJ

⁽²⁾ Fellow do IHR.

⁽³⁾ Livre Docente da UERJ

⁽⁴⁾ Professor Titular da UFRJ.

Endereço para correspondência: Abelardo de Souza Couto Júnior - Praça São Sebastião, 142 - Centro - São Gotardo, Minas Gerais, CEP: 38800-000, Tel.: (034) 671-1324.

UFRJ, sendo 2 (dois) destes irmãos e seus pais. Os seguintes exames foram realizados: exame oftalmológico clínico (agudeza visual - AV, biomicroscopia, reflexos pupilares - RP, motilidade ocular extrínseca - ME, fundoscopia - FO) e exames complementares (angiografia fluoresceínica - AF e testes eletrofisiológicos oculares EOG, ERG e PEV).

Cada laboratório de Eletrofisiologia Ocular tem, sua metodologia para realização dos exames e valores próprios para a leitura dos resultados (Dantas, 1994).

Na Eletrooculografia o paciente ficou sentado a 1 m de distância da fonte luminosa, centrada entre duas luzes vermelhas de fixação (ângulo visual de 30°). O exame era feito em uma fase de pré-adaptação (5 minutos) no escuro (12 minutos) no claro, ou deslumbramento de 400 Watts (12 minutos). No registro, foi empregado inscrição à pena, a constante de tempo 0,1 segundo, amplificação de 0,5 mV/cms e velocidade de 0,25 mm/seg. (Polígrafo Grass 5 D e 7 D em AC ou DC), sendo os eletrodos: 1 frontal (terra) e 4 nos cantos externos e interno de cada olho (Dantas, 1994).

Para o PEV o paciente ficou sentado a 1 m do monitor de TV (estimulação). Os eletrodos tipo agulha eram introduzidos: uma na linha média da fronte (terra), outro 2 cm acima do íon e o terceiro na intersecção da linha que une os vértices das orelhas e a linha média craniana. A estimulação foi realizada com padrão xadrez (ângulo de 2°) e frequência de reversão de 1 C.P.S., sendo 128 estimulações para cada olho (Dantas, 1994).

Para o ERG foi colocado um eletrodo tipo corneano, outro na têmpora ipsilateral e outro na região frontal (terra). A estimulação por flashes de cor branca (10 μ s) era visualizada e amplificada em um osciloscópio Tectronix e os registros feitos por um polígrafo. (Dantas, 1994).

RESULTADOS

Caso 1 - R. O. L., 10 anos, emétrope, AV: 20/40; RPs normais; ME normal; FO - OD cisto viteliforme, OE cisto viteliforme rompido; AF - características da doença de BEST (EOG - índice de Arden patológico), ERG subnormal em AO, PEV - amplitude normal e latência da onda P 100 anormal.

Caso 2 - C. O. L., 7 anos, emétrope, AV: 20/20 AO, Rps normais; ME normal; FO - AO: cisto viteliforme (Fig. 1); AF e EOG - índice de Arden patológico em AO.

Os pais dos pacientes supracitados apresentaram todos os exames oftalmológicos normais, inclusive AV 20/20 em AO (emétropes). Entretanto, seus exames eletrofisiológicos apresentaram as seguintes alterações: A) - C.L. (Genitor) - EOG - patológico (Fig. 2); ERG: subnormal; PEV - completo NPN com amplitude diminuída e latência normal. B) - M.L.A.O. (Genitora) - EOG - patológico; ERG subnormal; PEV- complexo NPN em OD com amplitude diminuída e latência aumentada e em OD complexo NPN com amplitude normal e latência aumentada. Os estímulos estruturados vermelho e verde evidenciavam melhor a anormalidade.

Caso 3 - E.S., 36 anos, emétrope, AV 20/200 AO; RPs normais; ME normal; FO - AO: Cisto viteliforme; AF característica da doença de BEST; EOG - índice de Arden patológico em

AO; ERG subnormal; PEV-ausência do complexo NPN (Fig. 3).

Caso 4 - P. S. J. S., 29 anos, emétrope, AV OD 20/40 OE; 20/50; RPs normais; ME normal, FO OD: cisto viteliforme e OE cisto viteliforme rompido; EOG-índice de Arden patológico AO, ERG subnormal, PEV-diminuição da amplitude e aumento da latência do complexo NPN.

DISCUSSÃO

O principal propósito deste trabalho é demonstrar a utilização dos exames eletrofisiológicos (EOG, ERG, PEV) no diagnóstico da Distrofia macular viteliforme de BEST e suas implicações hereditárias.

Apresentamos quatro pacientes com características fundoscópicas e angiográficas da DMVB, sendo três deles com agudeza melhor ou igual a 20/50 e apenas um com visão 20/200.

Nestes pacientes os exames de eletrooculograma apresentaram índice de Arden (L/D x 100) patológico, considerando-se o índice normal de 252% e o limite mais inferior ao normal 185% (Arden, Barrada & Kelsey, 1962). Tal achado coincide com os dados da literatura, comprovando o diagnóstico.

Os exames de eletrorretinograma, por sua vez, apresentaram-se anormais (subnormalidade) e com traçados variáveis. Esses achados são devido a variantes da doença (diferentes estágios) e devido a penetrância reduzida e expressividade dos genes da DMVB.

Os exames de potencial evocado visual apresentaram alterações nas latências da onda P 100 e do complexo NPN nos três pacientes com agudeza melhor ou igual a 20/50. Entretanto, no paciente com AV 20/200 registrou-se a ausência do complexo NPN. Este achado pode sugerir correlação entre o complexo NPN e a severidade da manifestação visual da doença. Muitos estudos ainda serão necessários para melhor esclarecer este achado, visto

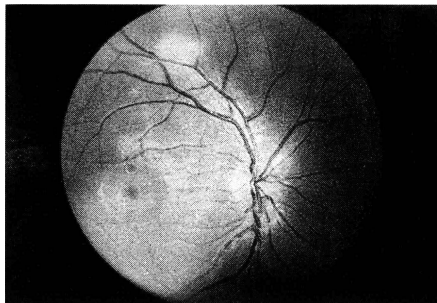


Figura 1 - Caso 2 - C.O.L., 7 anos, emétrope, AV 20/20 AO Cisto viteliforme.

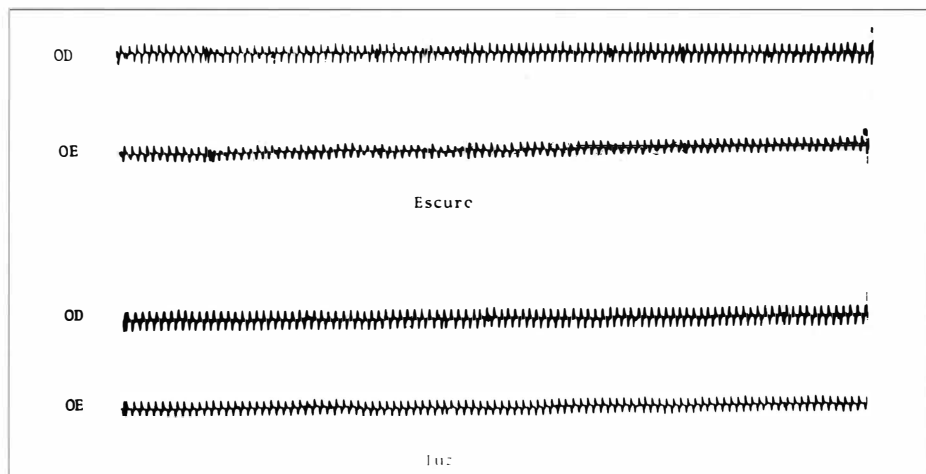


Fig. 2 - C.L., EOG subnormal - OD - índice de Arden = 150%.

que a literatura se mostra escassa sobre o PEV na DMVB.

Os exames oftalmológicos realizados nos pais dos pacientes R.O.L. e C.O.L. apresentaram-se normais (AV, RP, ME e FO), no entanto, EOG e ERG de ambos foram anormais (ERG subnormal) e o PEV com amplitude e/ou latência alterados. Tais achados podem sugerir o caráter heterozigoto da doença nos pais, podendo ter ocorrido alternância de gerações na manifestação da doença (Krill, 1966). Um EOG marcadamente anormal parece ser patognomônico da DMVB mesmo

em um membro da linhagem com FO comprovadamente normal (Deutman, 1969). Em estudo heredofamiliar, foi relatado a identificação de indivíduos heterozigotos através de pequenas modificações do eletrooculograma (EOG), sem todavia apresentarem qualquer sinal ou sintoma da doença (Thorburn, 1978). Acreditamos, portanto, que os pais sejam portadores da doença apesar de não a ter manifestado.

Os nossos resultados revelam a importância dos exames eletrofisiológicos no diagnóstico da DMVB, inclusive no que se refere à prevenção de sua

manifestação clínica (autossômica dominante), fornecendo subsídios concretos para o aconselhamento genético.

SUMMARY

Four patients were examined with BVMD, having had electrophysiologic exams (EOG, ERG, VEP). The parents of two patients had no ophthalmic manifestation of this disease, however there are alterations in the electrophysiologic examinations. This shows how important these examination are for the diagnostic and for the prevention through genetic studies.

AGRADECIMENTOS

Sra. Graciella Avallone Devellard pelos trabalhos datilográficos, Dr. Elizabeto Ribeiro Gonçalves pela cuidadosa análise e revisão do trabalho e Dr. Márcio Bittar Nehemy pelas sugestões.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. ARDEN, B. B.; BARRADA, A., et al. New clinical test of retinal function based upon the standing potential of the eye. *Brit. J. Ophthalmol.*, 46(8): 449-467, 1962.
2. CROSS, H. E.; BARD, L. Electro-oculography in Best's macular dystrophy. *Arch. Ophthalmol.*, 77: 46-50, 1974.
3. DANTAS, A. M. Comunicação Pessoal, 1994.
4. DEUTMAN, A. F.. Electro-oculography in families with vitelliform dystrophy of the fovea. *Arch. Ophthalmol.* 81: 305-316, 1969.
5. FRANÇOIS, J.; DE ROUCK, A.; et al. Electro-oculography in vitelliform degeneration of the macula. *Arch. Ophthalmol.*, 77: 726-733, 1967.
6. KRILL, A. E.; MORSE, P. A.. Hereditary vitelliruptiv macular degeneration. *Am. J. Ophthalmol.* 61: 1405-1414, 1966.
7. LACHAPPELLE, P.; QUIGLEY, M. G.; et al. Abnormal dark - adapted electroretinogram in Best's vitelliform macular degeneration. *Can. J. Ophthalmol.* 23(6): 279-284, 1988.
8. O'GORMAN, S.; FLAHERTY, W. A.; et al. Histopathologic finding in Best's vitelliform macular dystrophy. *Arch. Ophthalmol.*, 106: 1261-1268, 1988.
9. SOKOL, S. An electro diagnostic index of macular degeneration. *Arch. Ophthalmol.* 88: 619-624, 1972.
10. THORBURN, W & NORDSTROM, S. EOG in a large family with hereditary macular degeneration. *Acta Ophthalmol.*, (Copenh). 56: 455-464, 1978.

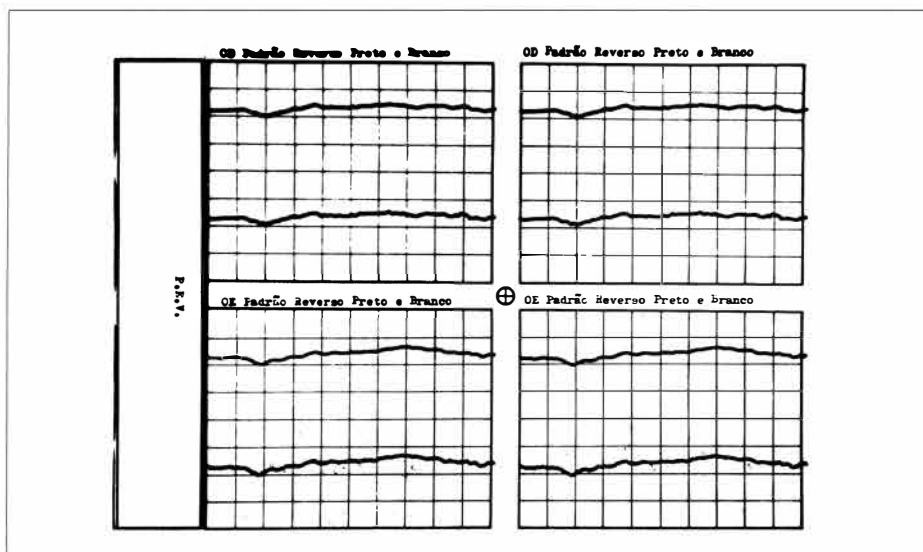


Fig. 3 - E.S., 36 anos, PEV ausência de Complexo NPN.