

Distrofia macular viteliforme multifocal

Multifocal vitelliform macular dystrophy

João Carlos de Miranda Gonçalves ⁽¹⁾

Maria do Carmo Pinheiro ⁽²⁾

Fausto Uno ⁽³⁾

Mônica Rinkevicius ⁽⁴⁾

RESUMO

São apresentados 2 casos atípicos da distrofia macular viteliforme de Best. Ao invés da clássica lesão macular em “gema de ovo” evidenciou-se a presença de múltiplas lesões branco-amareladas medindo 200 a 1500 micra e distribuídas difusamente no polo posterior e equador de ambos os olhos. Ambos os casos apresentaram eletrooculograma subnormal.

Palavras-chave: Degeneração macular; Retina.

INTRODUÇÃO

A doença de Best ou distrofia macular viteliforme é afecção retiniana autossômica dominante geralmente caracterizada pelo aparecimento de lesão macular cística única resultante do acúmulo de lipofucsina nas células do epitélio pigmentário retiniano (EPR), no espaço subretiniano e na coróide ^{1, 4, 9}.

Entretanto essa afecção pode apresentar-se de forma atípica dificultando seu diagnóstico ^{4, 7, 8}. A seguir são descritos 2 casos da doença de Best na forma multifocal (degeneração macular polimórfica de Braley ⁵. Na literatura nacional pesquisada não foram encontrados relatos de casos similares.

Descrição de Casos

Caso Clínico 1:

PAP, 38 anos, masculino, branco, procedente de S. Paulo, apresentou-se com queixa de diminuição progressiva da acuidade visual em ambos os olhos (AO) há 2 anos. Apresentava como antecedente o fato de ter sido submetido a transplante renal há 6 anos e ser hipertenso há 20 anos. Usava a seguinte medicação: Ciclosporina (150 mg/dia), Prednisona (15 mg/dia), Nifedipina (80 mg/dia), propranolol (160 mg/dia), Furosemida (40 mg/dia), AAS (100 mg/dia) e Azatioprina (100 mg/dia).

Ao exame apresentava acuidade visual corrigida de 20/100 no olho direito e 20/40 no olho esquerdo. Observou-se opacidade sub-capsular posterior (OD = 3+ e OE = 2+) e tonometria normal. À oftalmoscopia indireta e retinografia detectou-se presença de múltiplas lesões branco-amareladas, arredondadas, medindo cerca de 200 a 500 micra cada e distribuídas no pólo posterior e arcadas de ambos os olhos. Campimetria visual de Goldman mostrou escotoma central em ambos os olhos. À angiografia fluoresceínica as lesões apresentaram padrão hipofluorescente durante todo o transcorrer do exame (Fig. 1). A eletrooculografia mostrou-se subnormal com relação de Arden de 147 e 170 respectivamente para os olhos direito e esquerdo. O eletroretinograma apresentou padrão normal.

Caso Clínico 2:

JO, 33 anos, masculino, pardo, procedente de Rio Branco (Acre), apresentou-se com queixas de embaçamento visual e mancha central em seu

Trabalho realizado no Departamento de Oftalmologia da UNIFESP-EPM.

⁽¹⁾ Pós-graduando (doutorado) do departamento de Oftalmologia da Universidade Federal de S. Paulo - UNIFESP - Escola Paulista de Medicina-EPM.

⁽²⁾ Residente do departamento de oftalmologia da UNIFESP-EPM.

⁽³⁾ Chefe do Setor de Retina do departamento de Oftalmologia da UNIFESP-EPM.

⁽⁴⁾ Estagiária do setor de Retina do Departamento de Oftalmologia da UNIFESP-EPM.

Endereço para correspondência: João Carlos M. Gonçalves - R. Pouso Alegre, 1 - Ipiranga - S. Paulo - SP - CEP 04261-030.

campo de visão (sic) de ambos os olhos há 5 meses.

Ao exame clínico apresentava acuidade visual corrigida de 20/30 em AO, exame de tela de Amsler normal, teste de visão de cores normal, reflexos pupilares, biomicroscopia e tonometria normais. O eletroretinograma mostrava-se normal e o eletrooculograma subnormal.

A retinografia e foto aneritra mostravam múltiplas lesões branco-amareladas, arredondadas, medindo cerca de 200 a 1500 micra e distribuídas difusamente na região macular e de equador de ambos os olhos, com nível líquido em algumas das lesões. Na região macular de ambos os olhos detectou-se vaso anômalo (Fig. 2). A angiografia mostrou-se similar ao caso 1.

DISCUSSÃO

A distrofia macular viteliforme é uma doença autossômica dominante com penetrância e expressividade variáveis afetando o EPR e mostrando alteração no eletrooculograma ². É conhecida como “doença de Best” por ter sido descrita por Best em 1905. Entre as formas atípicas da doença devem ser

consideradas a forma assintomática, forma sub-clínica cujo diagnóstico é feito através da eletrofisiologia (eletrooculograma alterado) pois não se observa lesão retiniana, e aquela que apresenta lesões múltiplas ^{1,4}. Descrevem-se ainda complicações raras como o aparecimento de membrana neovascular subretiniana ¹.

Lesões viteliformes multifocais acometendo também regiões extra-maculares podem ocorrer em pacientes com Doença de Best mas são raras ⁵. A coloração branco-amarelada, o aspecto cístico e o nível líquido dos casos apresentados mostram o acúmulo de lipofuscina no EPR e na região subretiniana, similar aos casos relatados por Pece e cols ⁷. O diagnóstico diferencial deve ser feito com outras distrofias retinianas e maculopatias em geral e baseia-se no aspecto da lesão e nos testes eletrofisiológicos.

Estudos genéticos mostram que a doença de Best está ligada ao cromossomo 11 ³ e que as diferentes formas de apresentação desta afecção representam sua expressividade variável ⁶. Entretanto, formas atípicas de distrofia viteliforme foram identificadas ligadas ao cromossomo 8.

Agradecimento: Os autores agradecem a colaboração do Dr. Walter Takahashi no estudo eletrofisiológico da retina.

SUMMARY

Two atypical cases of Best's vitelliform macular dystrophy are presented. Instead of the classical picture of an isolated egg-yolk macular lesion, multiple white-yellow lesions measuring 200-1500 micra were observed distributed in a scattered way over the posterior pole and the retina equator of both eyes. They presented subnormal electro-oculograms.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cordeiro F, Bonomo PP. Distrofias Viteliformes da Mácula. In: Bonomo PP, Cunha, SL - Doenças da Mácula. São Paulo: Roca, 1993. p.63-8.
2. Couto Junior ASC, Dantas MM, Costa JGC, Dantas AM. Estudo eletrofisiológico em Distrofia Macular Viteliforme de Best. Arq Bras Oftalmol 1995;58:303-5.
3. Forsman K, Graff C, Nordström S, Johanson K et al. The gene for Best's Macular Dystrophy is located at 11q13 in a Swedish family. Clin Genet 1992;42:156-9.
4. Greaves AH, Sarks JP, Sarks SH. Adult vitelliform macular degeneration: a clinical spectrum. Aust N Z J Ophthalmol 1990;18:171-8.
5. Krill AE. Vitelliruptive Macular Dystrophy. In: Krill, AE. Krill's Hereditary retinal and choroidal diseases. Hagerstown: Harper & Row, 1977; p. 665-704.
6. Mansergh FC, Kenna PF, Rudolph G, Meitinger T, Farrar GJ et al. Evidence for genetic heterogeneity in Best's vitelliform macular dystrophy. J Med Genet 1995;32:855-8.
7. Pece A, Gaspari G, Avanza P, Magni R, Brancato R. Best's multiple vitelliform degeneration. Int Ophthalmol 1992;16:459-64.
8. Walter P, Brunner R, Heimann K. Atypical presentations of Best's vitelliform macular degeneration: clinical findings in seven cases. Ger J Ophthalmol 1994;3:440-4.
9. Weingeist TA, Kobrin JL, Watzke RC. Histopathology of Best's Macular Dystrophy. Arch Ophthalmol 1982;100:1108-14.

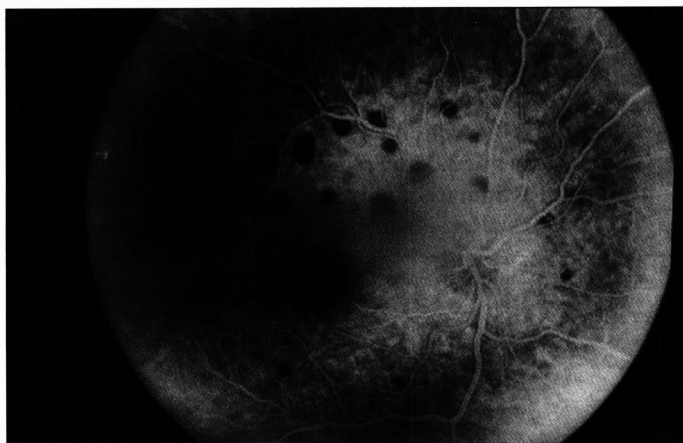


Fig. 1 – Angiografia fluoresceínica do caso 1.



Fig. 2 – Foto eneritra do caso 2 (olho direito).