

Retinosquise juvenil ligada ao X

X-linked juvenile retinoschisis

Cesar Gomes da Silveira¹, Gabriela Hertz Soares², Jacqueline Provenzano³

RESUMO

Relatar o caso de um paciente masculino de 28 anos que foi encaminhado ao Centro de Estudos e Pesquisas Oculistas Associados (RJ) para avaliação de retina e apresentou os achados típicos de retinosquise juvenil ligada ao cromossomo X: maculopatia cistóide com formação de cistos na fóvea e retinosquise periférica. Foi realizado o manejo conservador, com atenção para as complicações.

Descritores: Retinosquise/diagnóstico; Doenças genéticas ligadas ao cromossomo X/diagnóstico; Relato de caso

ABSTRACT

Report the case of a male 28 years-old patient, who was referred to Centro de Estudos e Pesquisas Oculistas Associados – RJ, to retina assessment and presented the typical findings of the X-Linked Juvenile Retinoschisis: A cystoid maculopathy with formation of foveal cysts and schisis of the peripheral retina. It was carried out the conservative management, with attention to the complications.

Keywords: Retinoschisis/diagnosis; Genetic diseases, X-linked/diagnosis; Case report

¹ Médico residente do Centro de Estudos e Pesquisas Oculistas Associados (CEPOA) – Rio de Janeiro (RJ), Brasil;

² Médica residente do Ambulatório de Dermatologia Sanitária – Porto Alegre (RS), Brasil;

³ Chefe do Centro de Estudos e Pesquisas Oculistas Associados (CEPOA) – Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

Os autores declaram não haver conflitos de interesse

Recebido para publicação em 18/11/2011 - Aceito para publicação em 20/01/2013

INTRODUÇÃO

Retinosquise juvenil ligada ao cromossomo X (XLRS) é uma degeneração vitreoretiniana hereditária e recessiva, mais frequente em homens jovens, caracterizada por maculopatia bilateral, com retinosquise periférica associada em 50% dos pacientes⁽¹⁻⁶⁾. Estima-se sua prevalência em 1:5000 a 1:28000^(1,3).

Há descrições de mutações no gene *XLRS1*^(1-3,7), responsável pela codificação da retinosquisina - proteína que proporciona adesão e interação entre as células e entre as camadas retinianas. Defeitos ou ausência de sua secreção podem reduzir a aderência entre a camada de fibras nervosas e o restante da retina sensorial, formando cavidades císticas^(1,6).

A XLRS se manifesta com diminuição da acuidade visual (AV) entre os cinco e dez anos de idade, e evolui com perda visual progressiva durante as duas primeiras décadas de vida. Há possibilidade de estabilização da AV até a quinta ou sexta década, quando pode evoluir para piora devido à atrofia macular, já não se evidenciando o aspecto cístico⁽⁵⁾.

A acuidade visual pode ser menor que 20/200, mantendo a média de 20/70 em adultos jovens. Anormalidades de ângulo da câmara anterior, tais como oclusão do ângulo, estrabismo e nistagmo foram descritos como outros achados. Hemorragia vítrea e descolamento de retina são as principais complicações^(1,3,5).

A retinosquise foveal é caracterizada pelo padrão em “roda de carroça” de estrias radiais, devido a alterações na camada de fibras nervosas relacionadas a um defeito das células de Müller⁽⁸⁾. Apesar da aparência cística, ao exame de angiografia fluoresceínica, não se evidencia extravasamento progressivo característico do edema macular cistoide contribuindo para o diagnóstico diferencial entre as patologias⁽⁸⁾. A retinosquise periférica envolve predominantemente o quadrante temporal inferior, muitas vezes com grandes descolamentos das camadas internas retinianas. Essas alterações das camadas internas da retina predispõem à hemorragia vítrea e ao descolamento de retina⁽⁸⁾.

RELATO DE CASO

MJS, masculino, 28 anos, branco, solteiro, natural e procedente do Rio de Janeiro foi encaminhado ao Centro de Estudos e Pesquisas Oculistas Associados (CEPOA), em fevereiro de 2011, para avaliação de retina sob o diagnóstico de XLRS. Indagado sobre sua história familiar refere um irmão, com o qual não possui mais contato, ser portador da mesma patologia diagnosticada.

Trouxe exames complementares realizados em 2008, nos quais observa-se na fotografia anérita o padrão de retinosquise foveolar que se estende circunferencialmente à área parafoveal. A angiografia fluoresceínica demonstra alterações císticas na mácula sem extravasamento de líquido através do espaço subcistoide (figura 1). A tomografia de coerência óptica (figura 2) apresenta cistos foveais, com clivagem retiniana entre as camadas plexiforme externa e interna, em ambos os olhos (AO).

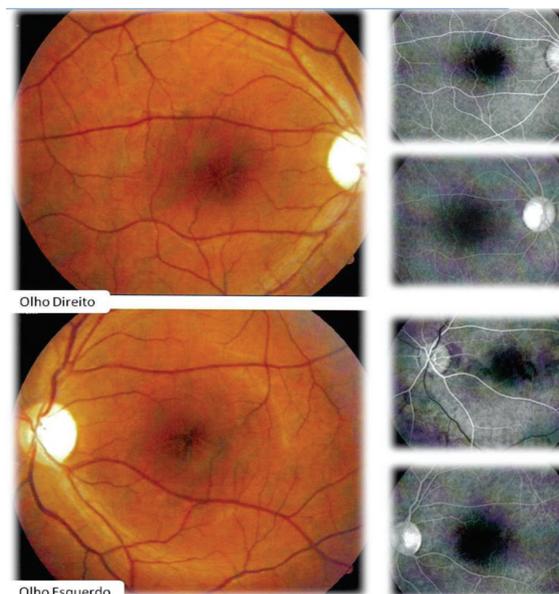


Figura 1: Retinografia simples (à esquerda) – alterações maculares em retinosquise ou “roda de carroça”; angiografia fluoresceínica (à direita) – ausência de extravasamento de contraste (2008)

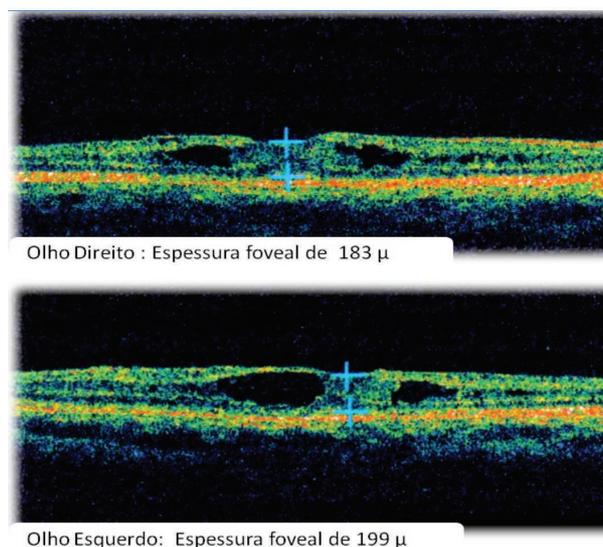


Figura 2: Imagens de OCT de 2008 – presença de cistos foveais nos dois olhos

Ao exame oftalmológico realizado no dia 01/02/2011 apresentava acuidade visual de 20/60 em AO, com melhor correção. À biomicroscopia do segmento anterior não apresentava alterações. A pressão intraocular era de 17mmHg às 16 horas em AO. Foi realizado mapeamento de retina que evidenciou em olho direito imagem macular em retinosquise foveolar e retinosquise temporal inferior. O olho esquerdo apresentava o mesmo padrão de imagem macular e de retina periférica. Esses achados corroboraram com o diagnóstico de retinosquise juvenil ligada ao X.

Realizou-se nova angiografia fluoresceínica (figura 3) em 2011, evidenciando semelhante aspecto ao encontrado no exame anterior. Ao exame de tomografia de coerência óptica (OCT) (figura 4), no mesmo ano, observamos uma imagem de confluência cística subfoveal, alterando ainda mais a arquitetura da fovea e o comprometimento visual.

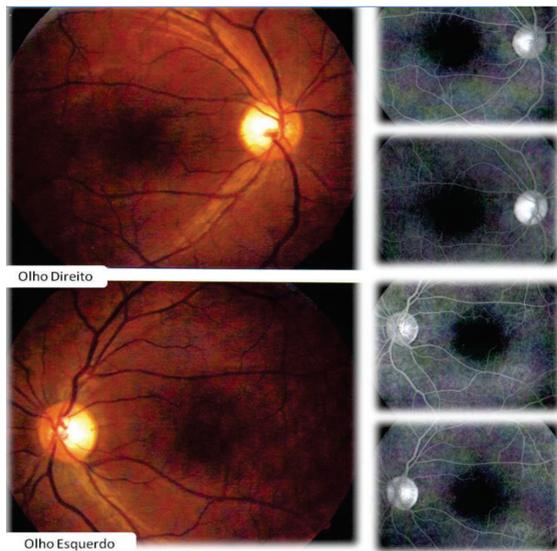


Figura 3: Retinografia simples (à esquerda) – alterações maculares em retinosquise ou “roda de carroça”; angiografia fluoresceínica (à direita) – ausência de extravasamento de contraste (2011)

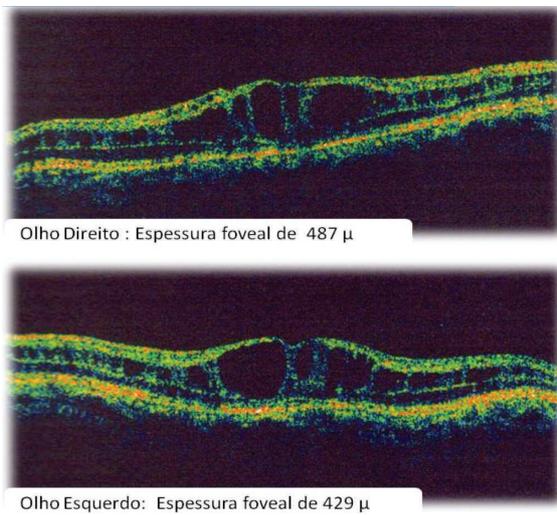


Figura 4: Imagens de OCT de 2011 – presença de cistos foveais em ambos os olhos

DISCUSSÃO

A retinosquise juvenil ligada ao cromossomo X é uma desordem relativamente rara, que determina baixa acuidade visual, principalmente por retinosquise foveolar⁽¹⁻⁶⁾.

A apresentação bilateral temporal inferior é considerada o padrão clássico da doença e as complicações mais frequentes e de pior prognóstico são hemorragia vítrea e descolamento de retina⁽⁵⁾.

A angiografia fluoresceínica reafirma o diagnóstico, afastando a possibilidade de edema macular cistoide, visto que não há extravasamento de corante através da mácula^(4,5).

As tomografias de coerência óptica (figuras 2 e 4) mostram alterações na arquitetura foveolar em evolução (alterações da espessura foveal em AO), decorrentes de cistos na camada de fibras nervosas. Estas formações císticas também são encontradas na periferia retiniana, onde os mesmos podem se romper para o vítreo e retina, provocando roturas retinianas e hemorragias^(1,5).

O eletrorretinograma tem importância no diagnóstico desta doença. A amplitude da onda - A está normal ou próxima do normal, porém a onda - B tem sua amplitude bastante reduzida. Esta redução da amplitude da onda - B é justificada pela alteração na iniciação do impulso elétrico nas células de Müller⁽⁵⁾.

A literatura considera a possibilidade de estabilização da AV em torno de 20/70, durante a segunda década de vida, com possível evolução para maculopatia atrófica em torno dos 60 anos de idade^(5,9).

O tratamento tem por objetivo a profilaxia de complicações que acrescem perda visual, visto que nada foi comprovadamente eficaz para evitar a progressão da doença⁽²⁾. A possibilidade de tratamento com dorzolamida tópica está sendo estudada, mas ainda permanece sem comprovação^(6,9,10).

Nos casos de hemorragia vítrea, alguns autores sugerem o emprego da fotocoagulação dos vasos responsáveis pelo sangramento^(11,12). Já em casos de descolamento de retina, o tamponamento da rotura e a vitrectomia via pars plana são as indicações^(2,11).

Crianças que apresentam estrabismo concomitante merecem atenção, devendo ser minimizados fatores que possam induzir a ambliopia. Auxílios para baixa de visão e formação de habilidades adaptativas podem ajudar os indivíduos que evoluem com perda visual. O aconselhamento genético pode ajudar a identificar os membros da família que são portadores do gene XLRS1 a fim de evitar maiores danos.⁽²⁾

REFERÊNCIAS

1. Song MK, Small KW, Jayne RP, Law SK, Charles S, Brown LL, et al. Retinoschisis, juvenile [Internet]. [cited 2013 Jan 12]. Available from: <http://emedicine.medscape.com/article/1225857-overview>.
2. Kugler M. Juvenile retinoschisis: causes progressive loss of vision [Internet]. [cited 2013 Jan 13]. Available from: <http://rarediseases.about.com/od/rarediseasesr/a/retinoschisis05.htm>
3. Puech B. X-linked juvenile retinoschisis. Orphanet Encyclopedia. May 2004. Disponível em: <http://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-XLRS1.pdf>
4. Edwards AO, Robertson JE. X-linked juvenile retinoschisis. In: Ryan SJ, editor. Retina. 3rd ed. St. Louis: Mosby; 2001. p. 487-90.
5. Cunha AA, Picanço BC, Almeida GA, Rodrigues NH, Rocha GM. Retinosquise juvenil: relato de caso. Arq Bras Oftalmol. 2008;71(6):878-80.
6. Caye LM, Barbosa PH, Scheid KL, Cardoso IH, Fortes Filho JB. Uso da dorzolamida tópica em paciente portador de retinosquise juvenil ligada ao X. Rev Bras Oftalmol. 2010;69(2):129-31.
7. Sauer CG, Gehrig A, Warneke-Wittstock R, Marquardt A, Ewing CC, Gibson A, et al. Positional cloning of the gene associated with X-linked juvenile retinoschisis. Nat Genet. 1997;17(2):164-70.
8. Shukla D, Rajendran A, Gibbs D, Suganthalakshmi B, Zhang K, Sundaresan P. Unusual manifestations of x-linked retinoschisis: clinical profile and diagnostic evaluation. Am J Ophthalmol. 2007;144(3):419-23.
9. Bastos AL, Freitas BP, Villas Boas O, Ramiro AC. Use of topical dorzolamide for patients with X-linked juvenile retinoschisis: case report. Arq Bras Oftalmol. 2008;71(2):286-90.
10. Apushikin MA, Fishman GA. Use of dorzolamide for patients with X-linked retinoschisis. Retina. 2006;26(7):741-5. Erratum in: Retina. 2007;27(1):128.
11. George ND, Yates JR, Moore AT. X linked retinoschisis. Br J Ophthalmol. 1995;79(7):697-702. Review.
12. Gopal L, Shanmugam MP, Battu RR, Shetty NS. Congenital retinoschisis: successful collapse with photocoagulation. Indian J Ophthalmol. 2001;49(4):265-6.