

Avaliação do Setor de Baixa Visão de pacientes gemelares com distrofia retiniana

Low vision center evaluation of twin patients with retinal dystrophy

Karine Lustosa Augusto¹ <https://orcid.org/0000-0002-5607-6325>
Lindalva Carvalho de Moraes¹ <https://orcid.org/0000-0002-0872-4615>

RESUMO

É relatado o caso de duas pacientes gemelares idênticas do sexo feminino portadoras de distrofia retiniana em investigação. A principal hipótese diagnóstica é a amaurose congênita de leber. Foi realizada avaliação pelo setor de visão subnormal em centro oftalmológico, com orientação de uso de recursos ópticos e não ópticos para melhoria principalmente das relações socioeducativas das pacientes.

Descritores: Baixa visão; Amaurose congênita de Leber; Distrofia retiniana congênita

ABSTRACT

In this paper, we report a two identical female twin patients with retinal dystrophy in investigation. The main diagnostic hypothesis is the leber congenital amaurosis. The patients were evaluated by the Low Vision Center at the Hospital Oftalmologico de Sorocaba, São Paulo- Brazil, using optical and non-optical resources for mainly patient's socio-educational relationship improvement.

Keywords: Vision, low; Leber congenital amaurosis; Congenital retinal dystrophy

¹Setor de Baixa Visão do Hospital Oftalmológico de Sorocaba, Sorocaba, SP, Brasil.

Comitê de Ética em pesquisa. Número CAAE 10651019.0.0000.0088

Os autores declaram não haver conflito de interesses.

Recebido para publicação em 23/6/2019 - Aceito para publicação em 2/9/2019.

INTRODUÇÃO

A amaurose congênita de Leber (LCA) foi descrita primeiramente por Theodore Leber em 1869, como pacientes com perda severa da visão logo após os primeiros anos do nascimento, nistagmo errante, reflexo pupilar diminuído e retina de aparência normal no início da vida, que progrediu para uma aparência clássica de retinose pigmentar.⁽¹⁾ Diversos genes podem estar mutados na LCA, gerando também diversos fenótipos.^(1,2) Possui herança autossômica recessiva na maioria dos casos, embora, em raros casos, padrão autossômico dominante possa ser visto.⁽¹⁾ Pacientes com mutações GUCY2D costumam ter um curso clínico estável, aqueles com mutações RPE65 mostram um período de melhora limitada seguida por deterioração progressiva têm progressão gradual ao longo de várias décadas. Koenekoop resumiu a avaliação longitudinal estudos da função visual da LCA e constatou que, em 90 pacientes, piora gradual foi observada em 15%, estabilidade em 75% e melhora em 10% dos casos.⁽¹⁾

Geralmente, o curso clínico inicia-se nos primeiros anos de vida, mais frequentemente antes de um ano de idade.⁽³⁾ A prevalência é de cerca de 1: 33.000 nascidos no mundo⁽⁴⁾, sendo 1:80.000 considerando apenas os Estados Unidos.^(3,4) No Brasil, a LCA está presente em 9% dos pacientes com distrofia retiniana.⁽⁵⁾ Os sintomas são perda visual congênita grave na primeira infância, geralmente antes dos 5 anos de idade, nistagmo, estrabismo, reflexos pupilares reduzidos e eletrorretinograma de campo total acentuadamente reduzido ou indetectável.⁽⁶⁾ Sinais e sintomas clínicos associados podem incluir sinal oculodigital, ceratocone, catarata, fotofobia e hipermetropia na maioria dos pacientes.^(1,7,8)

As alterações na retina podem incluir aparência normal ao exame, espículas ósseas, retina em sal e pimenta, atenuação vascular e coloboma.⁽¹⁾

A acuidade visual, na maioria dos pacientes com LCA, varia de 20/200 a percepção luminosa, porém alguns casos são reportados como tendo acuidade 20/50 ou melhor no início da vida.⁽⁹⁾

A terapia genética têm se mostrado promissora, embora ainda necessitem de mais estudos para início do uso em larga escala em humanos.⁽¹⁰⁾

A deficiência visual na infância geralmente tem implicações ao longo da vida. Para atingir os níveis mais altos de funcionamento, participação e qualidade de vida, as crianças devem ter direito a programas de reabilitação eficazes.⁽¹¹⁾

Esse relato de caso visa descrever a abordagem do setor de baixa visão dessa entidade rara em duas pacientes que apresentam alterações oculares típicas da LCA, com distrofia retiniana em sal e pimenta, nistagmo, hipermetropia e visão subnormal. Estas estão sendo acompanhadas com orientações a respeito de auxílios ópticos e não ópticos visuais. Estão, no momento, em investigação para manifestações extraoculares com setor de Pediatria e confirmação diagnóstica no setor de retina.

Relato de caso

L.R.H (paciente 1) e irmã gemelar idêntica L.R.H (paciente 2), 10 anos e 8 meses de idade, naturais de Botucatu, SP, Brasil, e procedentes de Taguai, SP, Brasil, são acompanhadas há 5 anos nesse serviço. O genitor da criança apresenta o mesmo padrão oftalmológico retiniano, com baixa visão e nistagmo. Já a genitora

não tem queixas oftalmológicas. Negam consanguinidade. Em primeira consulta oftalmológica, segundo relato de prontuário, aos cinco anos de idade, vieram ao setor de baixa visão, sendo referido pela genitora fotofobia, esotropia e baixa visão desde os cinco meses de idade. Também relatou dificuldade para distinguir cores percebida desde os três anos de idade das pacientes. Genitora refere gestação sem intercorrências com acompanhamento obstétrico, porém nasceram de parto cesáreo, com idade gestacional de 35 semanas e dois dias, por amniorrexe prematura. Ao exame das duas crianças, foram observados nistagmo, fotofobia, esotropia e hipermetropia.

Acuidade visual da paciente 1 utilizando símbolos de Lea foi 4/50 em olho direito e 4/40 em olho esquerdo com correção. Refração estática foi +6,50 DE -1,00 DC a 180° em ambos os olhos, com refração semelhante aos óculos em uso.

Já a paciente 2 teve acuidade visual medida com símbolos Lea de 4/50 em olho direito e 4/30 em olho esquerdo com correção, sendo refração estática +7,00 DE -1,00 DC a 180°, também semelhante à refração já em uso.

Orientadas a manterem óculos e encaminhadas para início de atividades no centro de reabilitação visual do serviço. Lá mantiveram acompanhamento com pedagoga, psicóloga e terapeuta ocupacional. Na primeira consulta no ambulatório especializado de retina, na mesma época, não foram vistas alterações retinianas, mas foi interrogada distrofia retiniana a esclarecer.

Conforme orientação na primeira consulta, as crianças iniciaram o período de alfabetização, com presença para as duas de auxiliares de classe, que ditavam às crianças o que está na lousa, além de mesa inclinada para escrita (aproximam o rosto do papel para cerca de 15 cm para escrita e leitura), material ampliado, sentam na primeira cadeira, lousa branca com pincel preto, lápis de cor tem nome escrito na ponta para uso. Genitora refere bom desenvolvimento pedagógico.

Aos seis anos de idade, retornaram em consulta com acuidade visual aferida com Snellen de 5/80 em ambos os olhos da paciente 1 e 5/60 da paciente 2 medidas com a refração, a qual não mudou em nenhuma paciente. Apresentam acuidade para perto com correção de 1,0 M a 15 cm.

No ano seguinte, genitora refere que escola sugeriu que cada criança ficasse em turma separada, mantendo cada uma com auxiliar de classe. Relata que aprendizado melhorou, conseguindo acompanhar bem as atividades. Estão utilizando material escolar idêntico às demais crianças, com boa leitura e escrita. A duas pacientes apresentaram acuidade visual com correção de 20/200 em ambos os olhos.

Mantiveram consultas no setor de baixa visão a cada seis meses, com exame oftalmológico descritos de forma semelhante.

Aos 10 anos de idade, vieram em nova consulta no setor de baixa visão apresentando acuidade da paciente 1 com refração estática em olho direito +7,75 DE -1,75 DC a 170° (20/100) e em olho esquerdo +6,50 DE -2,25 DC a 170° (20/150). Já a paciente 2 teve refração no olho direito de + 5,50 DE -2,50 a 180° (20/200) e olho esquerdo +5,75 DE -2,00 DC a 175° (20/150), sendo prescritos esses valores.

Deambulam sem dificuldade, conseguem realizar atividades escolares com semelhança as outras crianças, ficam sentadas na primeira cadeira, na fila do meio, com dificuldade para leitura da lousa, mas refere que professora dita o que está escrito para elas. Já não possuem auxiliares de classe. Relatam que colegas de sala as ajudam nas atividades que encontrem mais dificuldade, como as que necessitam diferenciar cores.

Realizados os seguintes exames:

Testes cromáticos

- Teste de Ishihara binocularmente: todas as respostas que identificam discromatopsias erradas. A paciente 1 foi testada com filtro vermelho (FC-425 da Segment®) sem melhora e a paciente 2 teve melhora com esse filtro, com acerto de 5 placas as quais errou anteriormente. Outros filtros foram testados nas duas crianças, sem melhora.

- Panel 16 Quantitative Color Vision Test: paciente 1 teve apenas cinco acertos no espectro das cores verde e a paciente 2 quatro acertos no mesmo espectro.

- Leitura de texto com letra fonte 8 a distância de 20 cm com correção:

Paciente 1- 52 palavras por minuto

Paciente 2- 53 palavras por minuto.

Reflexos pupilares fotomotores direto e consensual era reduzidos, 1+/4+ e tinham ausência de defeito pupilar aferente relativo.

Realizados eletrorretinograma (ERG) focal (flicker) e potencial visual evocado (PVE) reverso e por flashes de luz mostrando baixa amplitude e latência nas respostas visuais, com ERG severamente reduzido, com alteração na função dos fotorreceptores difusa.

Mantêm-se em acompanhamento no setor de retina, aguardando confirmação diagnóstica com teste genético.

DISCUSSÃO

Estima-se que 19 milhões de crianças com menos de 15 anos têm baixa visão (1% da população total nesta faixa etária), dos quais 1,4 milhões apresentam cegueira irreversível.⁽¹²⁾

As atividades realizadas no centro de reabilitação eram de estimulação visual, com apoio pedagógico, acompanhando as atividades relacionadas ao crescimento educacional das pacientes (Figura 1). Estas tiveram bom desenvolvimento neuropsicomotor, atendendo bem aos marcos do desenvolvimento próprios da idade. Acompanhamento com estimulação visual e programas de detecção precoce de problemas visuais mostram-se fatores importantes para uma adequada reabilitação visual.⁽¹³⁾

O diagnóstico definitivo das distrofias retinianas é particularmente complexo, já que há fenótipos sobrepostos com sinais e sintomas semelhantes,⁽²⁾ porém com a fundoscopia com poucos achados, início precoce da doença, caráter genético, esotropia, alta hipermetropia, geralmente ($\geq 5,0D$)⁽³⁾, nistagmo, reflexo pupilar bastante diminuído e quase ausência de resposta no ERG, a Amaurose Congênita de Leber é o que mais se aproxima de hipótese diagnóstica.

Estudos longitudinais de desempenho visual mostram que a maioria dos pacientes com amaurose congênita de Leber permanece estável, com acuidade mantida ao longo do tempo, mas pode também haver progressão em alguns casos ou até melhora.⁽²⁾ No presente relato, as duas pacientes tiveram melhora ao longo do tempo, nas primeiras consultas tinham acuidade menor que 20/200, vista melhor acuidade na última consulta.

Ganesh et al. forneceu treinamento a pacientes escolares de baixa visão com auxílios ópticos, como telescópios e lupas e com dispositivos não-ópticos, como lâmpadas para iluminação, suportes de leitura, guias de escrita e livros com letras ampliadas. Eles encontraram melhorias significativas de funcionalidade, especialmente em atividades acadêmicas como copiar do qua-



Figura 1: Pacientes realizando atividade educacional e de estimulação visual em centro de reabilitação, com acompanhamento pedagógico

dro negro, ler livros escolares, escrever ao longo de uma linha reta e atividades como localizar objetos descartados em sala de aula.⁽¹⁴⁾ As pacientes deste relato desde o início da vida escolar, já iniciaram o uso de dispositivos não ópticos, como prancha inclinada, boa iluminação e livros com letras ampliadas, além do uso de correção óptica da hipermetropia, conseguindo atingir boas notas e acompanhando bem os demais alunos em relação à aprendizagem.

As atividades de treinamento de leitura, feitas no centro de reabilitação, foram importantes para esse bom desempenho escolar. Boonstra et al. mostrou que o treinamento de leitura, tanto em pacientes com baixa visão que fizeram uso de auxílios ópticos como lupas, como para aqueles que fizeram apenas o treinamento, sem auxílio óptico, houve melhora no desempenho da leitura.⁽¹⁵⁾

Há também a importância de, quando detectada a suspeita da doença, avaliação multidisciplinar, com encaminhamento ao serviço de Pediatria para descartar possíveis alterações extraoculares, como, por exemplo, disfunções renais, podendo chegar em alguns casos a insuficiência renal, além de alterações cognitivas e sintomas neurológicos, como hipotonia ou ataxia.^(6,16) O oftalmologista deve estar atento, portanto, quanto à necessidade de encaminhamento da criança a outras especialidades.

O diagnóstico precoce da baixa visão, o acompanhamento multiprofissional com estimulação visual, a correção óptica adequada e a prescrição de auxílios não ópticos para melhora da leitura mostraram-se serem fatores indispensáveis para o bom aprendizado e acompanhamento escolar adequado para as duas pacientes.

REFERÊNCIAS

1. Alkharashi M, Fulton AB. Available evidence on leber congenital amaurosis and gene therapy. *Semin Ophthalmol.* 2017;32(1):14-21.
2. Koenekoop RK. An overview of Leber congenital amaurosis: a model to understand human retinal development. *Surv Ophthalmol.* 2004;49(4):379-98.
3. Tsang SH, Sharma T. Leber Congenital Amaurosis. *Adv Exp Med Biol.* 2018;1085:131-7.
4. Daiger SP, Greenberg J, Christoffels A, Hide W. Genes and mapped loci causing retinal diseases. *RetNet.* Houston, Texas: The University of Texas Health Science Center; 1998 [Internet]. [cited 2019 Aug 28]. Available from: <http://www.sph.uth.tmc.edu/RetNet/>

5. Motta FL, Martin RP, Filippelli-Silva R, Salles MV, Sallum JM. Relative frequency of inherited retinal dystrophies in Brazil. *Sci Rep*. 2018;8(1):15939.
6. Kumaran N, Moore AT, Weleber RG, Michaelides M. Leber congenital amaurosis/early-onset severe retinal dystrophy: clinical features, molecular genetics and therapeutic interventions. *Br J Ophthalmol*. 2017;101(9):1147–54.
7. Dagi LR, Leys MJ, Hansen RM, Fulton AB. Hyperopia in complicated Leber's congenital amaurosis. *Arch Ophthalmol*. 1990;108(5):709–12.
- 8- Damji KF, Sohocki MM, Khan R, Gupta SK, Rahim M, Loyer M, Hussein N, Karim N, Ladak SS, Jamal A, Bulman D, Koenekoop RK. Leber's congenital amaurosis with anterior keratoconus in Pakistani families is caused by the Trp278X mutation in the AIPL1 gene on 17p. *Can J Ophthalmol*. 2001;36(5):252-9.
9. Chacon-Camacho OF, Zenteno JC. Review and update on the molecular basis of Leber congenital amaurosis. *World J Clin Cases*. 2015;3(2):112–24.
10. Hufnagel RB, Ahmed ZM, Corrêa ZM, Sisk RA. Gene therapy for Leber congenital amaurosis: advances and future directions. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2012;250(8):1117–28.
11. Elsman EB, van Nispen RM, van Rens GH. Feasibility of the Participation and Activity Inventory for Children and Youth (PAI-CY) and Young Adults (PAI-YA) with a visual impairment: a pilot study. *Health Qual Life Outcomes*. 2017;15(1):98.
12. Pascolini D, Mariotti SP. Global estimates of visual impairment: 2010. *Br J Ophthalmol*. 2012;96(5):614–8.
13. Haddad MA. *Habilitação e reabilitação de escolares com baixa visão: aspectos médicos-sociais [tese]*. São Paulo: Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo; 2006. 169 p.
14. Ganesh S, Sethi S, Srivastav S, Chaudhary A, Arora P. Impact of low vision rehabilitation on functional vision performance of children with visual impairment. *Oman J Ophthalmol*. 2013;6(3):170–4.
15. Boonstra FN, Cox RF, Reimer AM, Verezen CA, Rison P, Huurneman B. Effects of magnifier training: evidence from a camera built in the magnifier. *Strabismus*. 2012;20(2):44–8.
16. Fazzi E, Signorini SG, Uggetti C, Bianchi PE, Lanners J, Lanzi G. Towards improved clinical characterization of Leber congenital amaurosis: neurological and systemic findings. *Am J Med Genet A*. 2005;132A(1):13–9.

Endereço para correspondência:

Rua Praça Nabek Shiroma, 210 - Jardim Emilia, Sorocaba - SP, CEP 18031-060

E-mail: karine_lustosa@hotmail.com