

## DISTROFIA RETINIANA COM APRESENTAÇÃO SUGESTIVA DE COROIDEREMIA: UM RELATO DE CASO

Bruna Lopes Santiago<sup>1</sup>, Leonardo Macedo<sup>2</sup>, Lucas Assis Costa<sup>2</sup>

1. Especializanda de Oftalmologia do Centro Oftalmológico do hospital Evangélico de Belo Horizonte
2. Fellows do serviço de Retina e Vítreo do Instituto de Olhos Ciências Médicas de Minas Gerais (IOCM)

### OBJETIVO

Descrever caso de distrofia retiniana com padrão típico de coroideremia.

### MÉTODOS

Relato de caso e avaliação de propedêutica complementar.

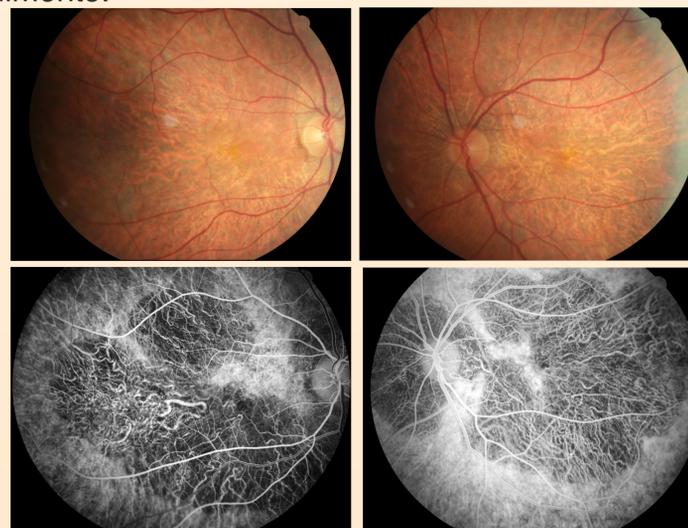
### DESCRIÇÃO DO CASO

Homem, 55 anos. Relato de baixa visual progressiva e de longa data, com início há mais de 10 anos e piora recente, especialmente no olho direito. Histórico de irmão com quadro semelhante e diagnóstico de distrofia retiniana padrão Stargardt. Negava cirurgias ou patologias oculares prévias conhecidas. Hipertenso. Ao exame: Acuidade visual corrigida 20/100 em olho direito e 20/40 em olho esquerdo. Biomicroscopia evidenciava apenas catarata nuclear incipiente. Fundoscopia: Presença de áreas de atrofia/rarefação do EPR macular difusamente em ambos os olhos, com áreas de mobilização de pigmento em pólo posterior. Angiografia demonstrava, desde as fases precoces, presença de extensa área de hiperfluorescência correspondendo a áreas de completa ausência de coriocapilar e EPR e camadas retiniana, com ilha central de hiperfluorescência correspondendo a tecido foveal remanescente em olho esquerdo, e atrofia completa em olho direito. OCT macular: Anormalidade na retina neurosensorial, com atrofia difusa em região foveal e presença de tubulações na retina externa.

### CONCLUSÃO

A coroideremia é uma distrofia retiniana hereditária rara, ligada ao X, caracterizada pela degeneração difusa e progressiva do EPR, fotorreceptores e coriocapilar. Tem prevalência de 1 em 50.000-100.000, predominantemente homens.

A apresentação clínica inicia-se geralmente em torno da primeira década de vida, com nictalopia. Tende a progredir com visão central poupada até aproximadamente quinta a sexta décadas, com evolução para acometimento foveal, tal como no caso descrito. Detecção de casos homólogos em familiares, principalmente do sexo masculino, reforçam o diagnóstico, que pode ser confirmado através de testagem genética quando disponível. Trata-se de diagnóstico desafiador, em que aconselhamento familiar e propedêutica complementar são ferramentas essenciais no seguimento.



Figuras 1 a 4: Retinografia colorida e angiografias em fase tardia. Observa-se em ambos os olhos atrofia macular importante, com a angiografia evidenciando ilha central de hiperfluorescência em OE, correspondendo a preservação parcial da arquitetura foveal neste olho, justificando melhor visão.



Figuras 5 e 6: OCT macular AO demonstrando atrofia difusa e desorganização das camadas externas retinianas, com presença de tubulações (ORT) e aumento da transmissibilidade do sinal em direção à coroide.

### REFERÊNCIAS

1. Pennesi ME, Birch DG, Duncan JL, Bennett J, Girach A. CHOROIDEREMIA: Retinal Degeneration With an Unmet Need. *Retina*. 2019 Nov;39(11):2059-2069
2. Jain N, Jia Y, Gao SS, Zhang X, Weleber RG, Huang D, Pennesi ME. Optical Coherence Tomography Angiography in Choroideremia: Correlating Choriocapillaris Loss With Overlying Degeneration. *JAMA Ophthalmol*. 2016 Jun 1;134(6):697-702.