

Malattia Leventinese e suas peculiaridades clínicas: Um relato de caso



6 a 9
NOV
2024

Hotel
Mercure
Belo
Horizonte

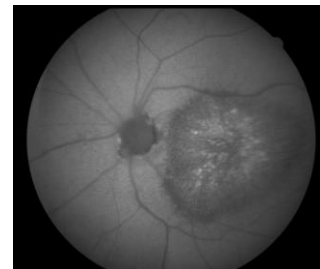
Thais Vasconcelos de Brito¹, Camila Azevedo²,
Maria Olivia Cavichioli³

1. Residentes de Oftalmologia COC

COC - CENTRO OFTALMOLÓGICO HOSPITAL DIA

Objetivo

Apresentar um caso clínico que evidencia os desafios no diagnóstico da Malattia Leventinese (ML) ou também denominada como Distrofia macular de Doyme e Distrofia retiniana em Favo de Mel causada por uma mutação no gene EFEMP1, e esclarecer a semelhança com a degeneração macular relacionada á idade



Relato do Caso

Paciente do sexo masculino, 55 anos de idade, encaminhada ao departamento de retina com queixa de baixa da acuidade visual (BAV) mesmo com sua melhor correção óptica. Relata quadro de Hipertensão arterial sistêmica. Nega trauma ou cirurgias oftalmológicas anteriores. História familiar de cegueira, porém não sabe relatar a causa. Ao exame oftalmológico, acuidade visual (AV) corrigida OD 20/80 OE 20/400. Biomicroscopia sem particularidades. Fundoscopia (FO): Drusas maculares e aspecto de drusas peripapilares AO em aspecto de favo de mel, hiperplasia do epitélio pigmentar da retina (EPR). Solicitado exames de imagem como retinografia colorida e Tomografia de Coerência óptica (OCT). Na retinografia foi observado múltiplas lesões compatíveis com drusas distribuídas em padrão radial AO, e além disso em olho direito apresenta lesão focal hiperpigmentada por mobilização de pigmento do EPR. Já no OCT, múltiplas lesões confluentes, com elevações do EPR, de refletividade homogênea, sugestivas de drusas e membrana neovascular subretiniana, áreas de hipertransmissão de sinal para coróide, com desabamento de retina anterior, compatível com atrofia de retina externa

1. Retinografia colorida e autofluorescência de OD
2. Retinografia colorida e autofluorescência de OE

Conclusão

A ML se enquadra em um grupo heterogêneo de alterações retinianas que apresentam drusas maculares e tem como características, diferentes modos de herança, prevalência da idade e grau da baixa da acuidade visual e achados eletrofisiológicos. Essas características também representam sinais condizentes com os possíveis diagnósticos diferenciais. Em relação a ML quando apresentando as alterações EPR, MNVSR ou atrofia geográfica, pode acarretar BAV em pacientes mais jovens, em contraste com um importante diagnostico diferencial, a DMRI, que causa dano visual irreversível em paciente de uma população mais idosa

Referências

1. Ryan's Retina, 6ª edição. Elsevier, 2018.
2. Yanoff, Myron e DUKER, Jay. Ophthalmology 4ª. Ed.

