

RETINOSQUISIS JUVENIL

RELATO DE UM CASO CLÍNICO COM RESPOSTA À TERAPÊUTICA TÓPICA COM INIBIDOR DA ANIDRASE CARBÓNICA



Pina S., Santos C., Azevedo A.R., Alves S., Gonçalves A. Cavalheiro D., Teixeira S.
Hospital Professor Dr. Fernando Fonseca, E.P.E.
Director de Serviço: Dr. António Melo



Introdução

A Retinosquisis Juvenil Ligada ao X (RJLX) é uma patologia relativamente rara que afecta crianças e jovens do sexo masculino, consistindo numa distrofia vítreo-retiniana bilateral mas assimétrica. Resulta de mutações no gene RS1 codificador da **retinosquisina**, proteína responsável pela adesão celular entre as várias camadas retinianas. Quando esta proteína está ausente ou alterada formam-se quistos entre estas camadas que podem ser radiários, dando origem a uma maculopatia em “roda de bicicleta”, ou periféricos (retinosquisis periférica). Nos últimos anos tem sido atribuído um papel terapêutico aos Inibidores da Anidrase Carbónica (IAC), tópicos ou orais, que parecem contribuir para a reabsorção do edema macular quístico associado a esta patologia.

Objectivo

Avaliar a resposta clínica de um doente com RJLX submetido a terapêutica tópica com um IAC.

Caso Clínico

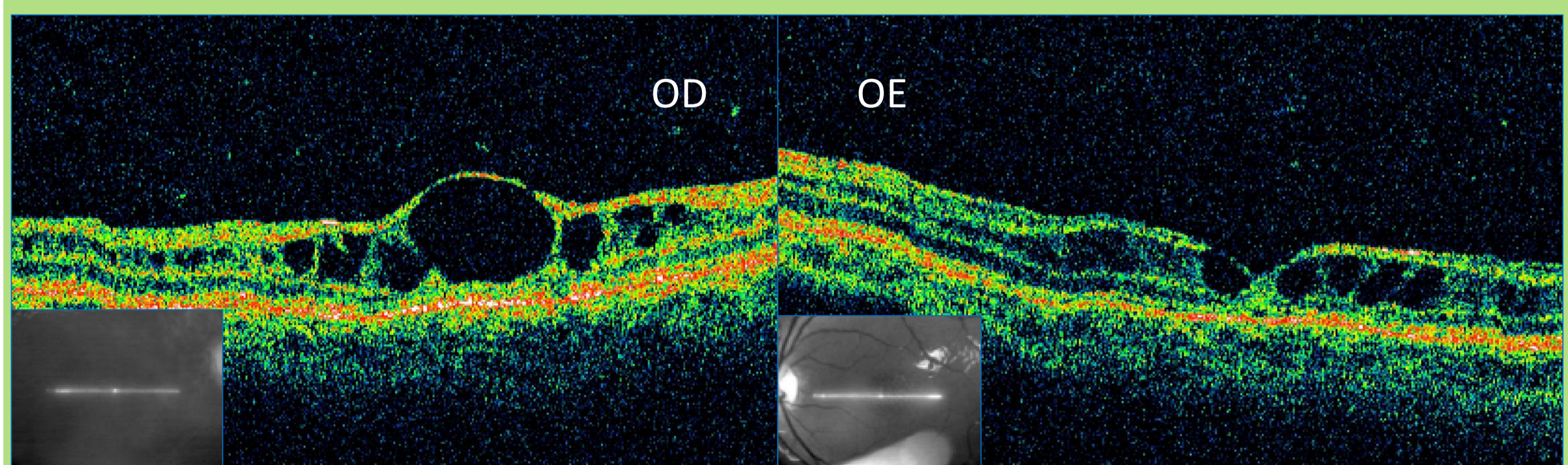
 14 anos
Diagnóstico de RJLX desde os 7 anos (2003)



Abril 2007

Melhor Acuidade Visual Corrigida (MAVC):

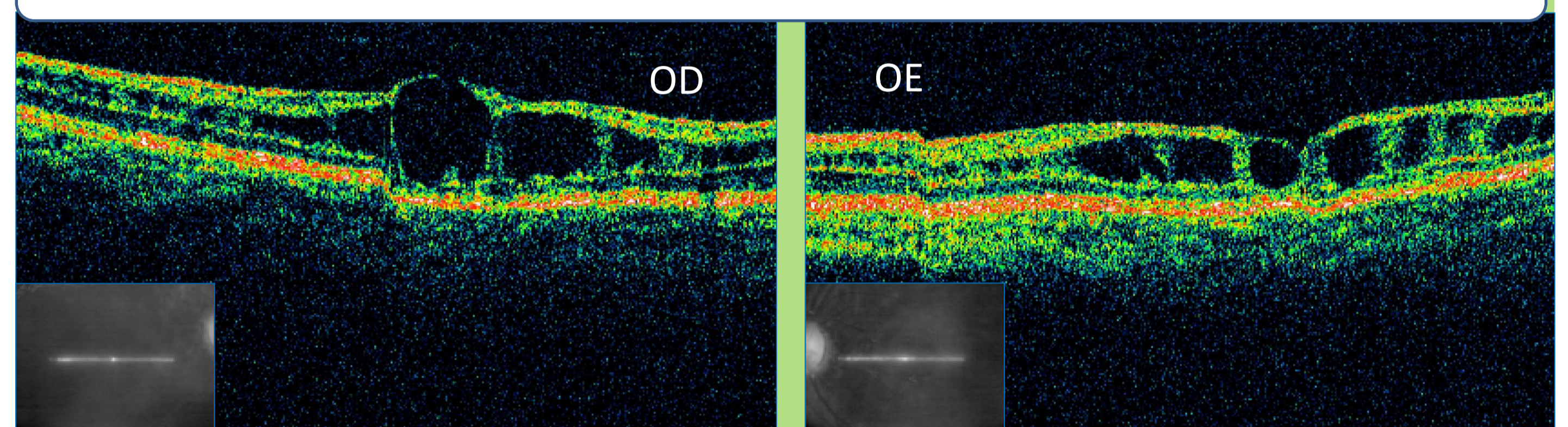
- Olho Direito (OD) – 0,20
- Olho Esquerdo (OE) – 0,25



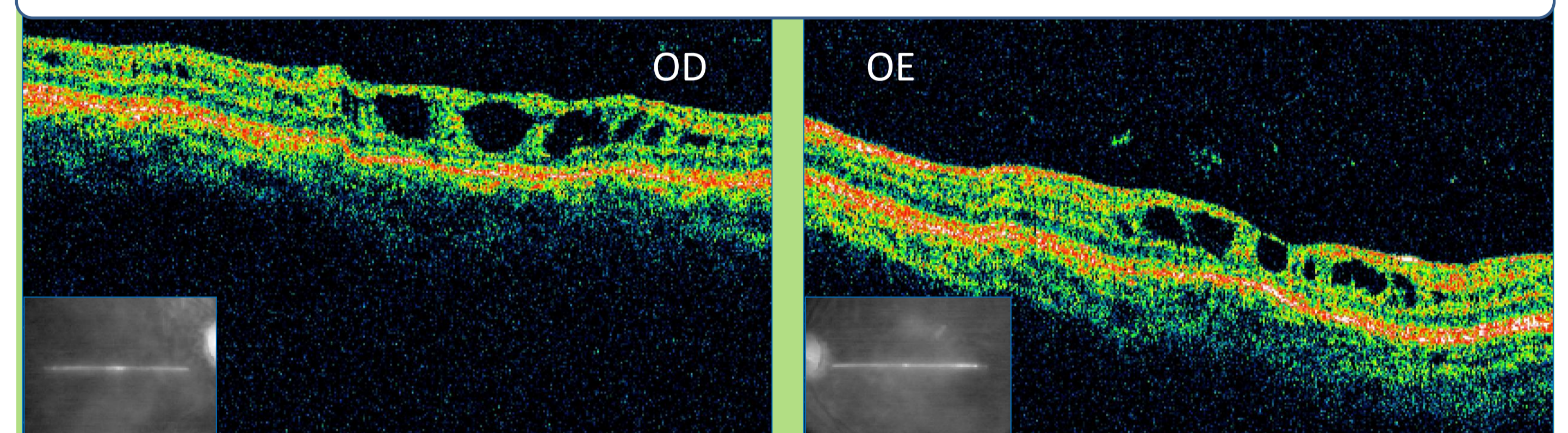
OCT Abril de 2007 – Edema macular quístico
Espessura Foveal Central (EFC) : 478 µm OD, e de 328 µm OE

Início Brinzolamida tópica 1 %, 1 gota, 2 x dia

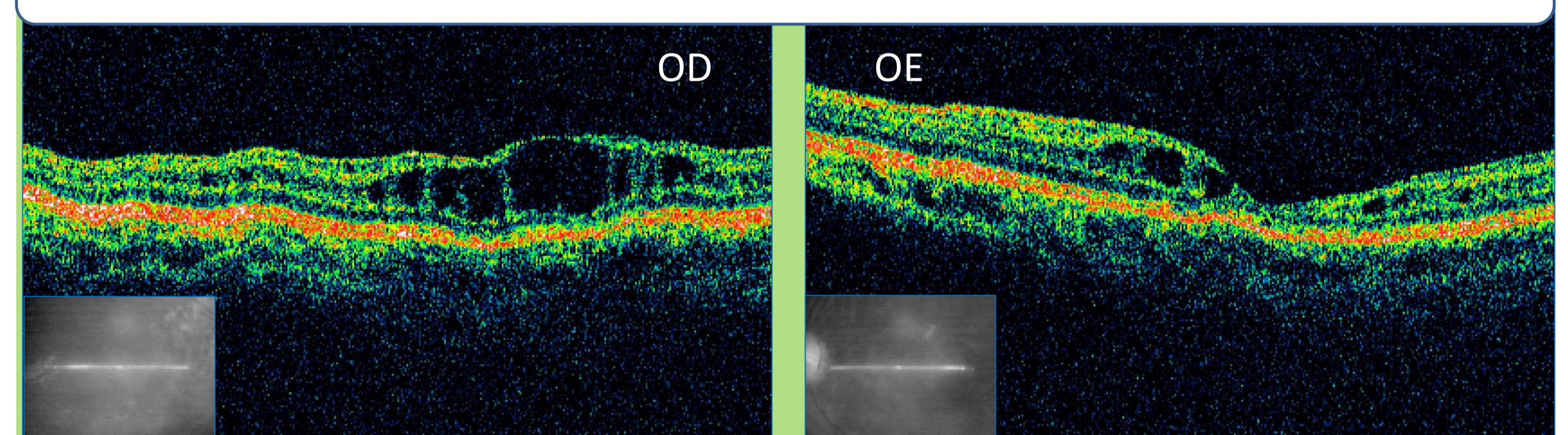
Setembro 2007 MAVC: OD-0,20 OE-0,25



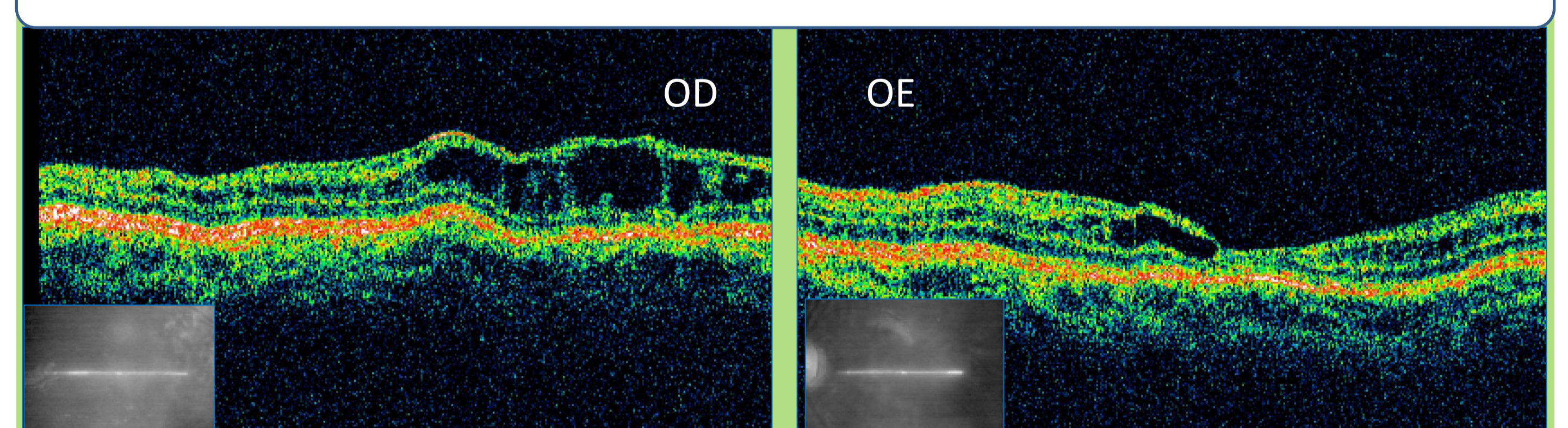
Março 2009 MAVC: OD-0,25 OE-0,50



Março 2010 MAVC: OD-0,25 OE-0,50



Abril 2011 MAVC: OD-0,25 OE-0,50



↓ significativa do edema macular – EFC: 267µm OD, e de 163 µm OE

Conclusão

A RJLX é uma patologia pouco frequente e extremamente deletéria para a função visual dos jovens afectados, até há pouco tempo com ofertas terapêuticas escassas ou ausentes. Os IAC têm sido sugeridos, em diversos estudos, como uma opção terapêutica válida para esta patologia. O caso clínico apresentado demonstrou eficácia terapêutica da brinzolamida tópica na atenuação do edema macular quístico presente neste doente acompanhada por discreta melhoria da acuidade visual.

Bibliografia

Mohamed A. Genead, et al, “Efficacy of sustained topical dorzolamide therapy for cystic macular lesions in patients with X-linked retinoschisis”, Arch Ophthalmol/128C (no2), Feb 2010; Cunha Aline, et al, “Juvenil Retinoschisis: case report”, Arq Bras Oftalmol. 2008;71(6):878-80; Stephen K Sikkink, et al, “X-linked retinoschisis: na update”, J Med Genet 2007, 44:225:232