

Distrofia Endotelial Congênita Hereditária: relato de caso

CONGENITAL ENDOTHELIAL DYSTROPHY HEREDITARY: CASE REPORT

RESUMO: A distrofia endotelial congênita (CHED) é uma condição rara, de difícil diagnóstico, progressiva, que pode levar a ambliopia e déficit visual em pacientes pediátricos. Apresenta diminuição de células do endotélio corneano e faz parte da Síndrome de Harboyan quando está associada a perda auditiva. Temos como objetivo reportar o caso de uma paciente de 09 anos, com distrofia endotelial congênita, sem atendimento oftalmológico prévio, apresentando diminuição de acuidade visual em os olhos por CHED. Apresentava baixa visão em olho esquerdo, sendo indicado tratamento sintomático e posterior transplante corneano penetrante. A mesma apresentou melhora significativa de acuidade visual de olho transplantado, mantendo acompanhamento.

Palavras-Chave: Oftalmologia; distrofia endotelial congênita; ambliopia.

ABSTRACT: Congenital endothelial dystrophy (CHED) is a rare, difficult to diagnose, progressive condition that can lead to amblyopia and visual deficit in pediatric patients. It presents a decrease of cells of the endothelium of the cornea and is part of Harboyan Syndrome when it is associated with hearing loss. We report the case of a 9-year-old female patient with congenital endothelial dystrophy, without previous ophthalmological care, with a decrease in visual acuity in the eyes by CHED. She had low vision in the left eye, and symptomatic treatment and subsequent penetrating corneal transplantation were indicated. The same showed significant improvement of visual acuity of the transplanted eye, maintaining follow-up.

Keywords: Ophthalmology; congenital endothelial dystrophy; amblyopia.



<https://www.informacionopticas.com/distrofia-endotelial-de-fuchs/>

Carlos Augusto O. Botelho-Junior¹
Lisianne Deusa R. da Cunha Muniz²
Leonardo Capita Gloria B. Oliveira³
Carlos Augusto Oliveira Botelho⁴
Luciana Oliveira Botelho⁵
Gustavo Souza Gonçalves⁶

^{1,3,4,5} Faculdade União de Goyazes, Trindade (GO).

^{2,6} Hospital Universitário de Brasília - Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil.



Recebido: 12.05.2019 | Aprovado: 06.08.2019

INTRODUÇÃO

A distrofia endotelial congênita hereditária se caracteriza por ser uma doença rara, autossômica recessiva, com mutação no gene SLC4A11 localizado no locus no cromossomo 20p13, com acometimento corneano bilateral, podendo ser encontradas em período neonatal, causado por uma diminuição de células endoteliais da córnea, progressivo, sem fatores desencadeantes associados, causando opacificação corneana e como consequência ambliopia em pacientes pediátricos. Pode ser vista como parte da síndrome de Harboyan, quando estes achados oculares estão associados à perda progressiva da acuidade auditiva, a qual normalmente se apresenta mais tardiamente, normalmente ao final da primeira década de vida.¹ A escassez celular do epitélio corneano pode levar ao afinamento difuso e a entrada de fluido em estroma, gerando edema e opacificação acarretando em posterior ambliopia. O tratamento consiste em tratamento sintomático para diminuir o edema corneano e posterior transplante de córnea penetrante.^{2,5} O objetivo do atual artigo é relatar o caso da doença em uma paciente que iniciou acompanhamento e tratamento no Hospital Universitário de Brasília.

METODOLOGIA

Relato de caso, no qual, foi realizado coleta de dados retrógrados, de prontuário do Hospital Universitário de Brasília, sendo autorizado pela coordenação da diretoria do ambulatório e pela responsável legal da paciente.

RELATO DE CASO

C.F.L.N., feminino, 9 anos com história de opacidade em ambos os olhos, desde o nascimento, bilateralmente, com piora progressiva prejudicando acuidade visual, sem melhora com uso de óculos. Refere episódios de dor intermitente, de moderada intensidade, pior em olho esquerdo, associado a lacrimejamento, sem fatores desencadeantes, com melhora parcial com uso de lubrificante ocular. Nega outros sinais e sintomas oculares. Refere que já fez uso de medicações (não sabe informar quais), sem melhora do quadro de baixa visão. Refere perda de acuidade auditiva relacionada e que está aguardando avaliação de otorrinolaringologista. Apresenta histórico de ceratocone na família, tio materno, sem demais doenças prévias em familiares. Nega caso de consanguinidade na família. A mãe relata que não houveram intercorrências durante a gestação e parto.

Acuidade visual: 20/50 em olho direito (OD) e 20/100 em olho esquerdo (OE) com melhor refração.

No exame de biomicroscopia apresentava em olho direito conjuntivas tarsais e bulbares hiperemiadas $+1/4$, opacificação coreana difusa em estroma posterior $+2/4$, associado a afinamento difuso da córnea. Câmara anterior formada, com íris trófica, não sendo possível avaliar a presença de reação de câmara devido à opacificação de meios. No exame do olho esquerdo apresentava conjuntivas tarsais e bulbares hiperemiadas $+2/4$, com opacificação difusa em estroma posterior $+3/4$ OE (imagem 1 e 2), associado a afinamento difuso e presença de bolhas

em estroma anterior, estendendo-se até epitélio. Câmara anterior formada, com íris trófica, não sendo possível avaliar a presença de reação de câmara devido à opacificação de meios.



Imagem 1. Opacidade corneana.

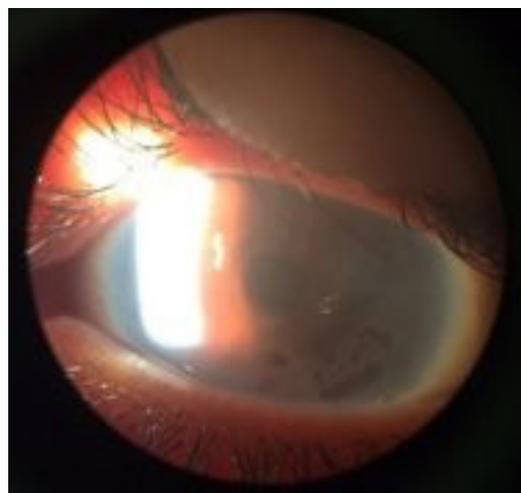


Imagem 2. Afinamento corneano

Na tonometria apresentava pressão intraocular de 12mmHg em ambos os olhos.

Apresentava retina aplicada, sem alterações vasculares, com papila bem delimitada, corada e escavação de nervo óptico fisiológica em exame de fundoscopia de ambos os olhos.

Foi prescrito inicialmente dimetilpolisiloxane 5x dia, lente de contato terapêutica e foi inscrita para transplante de córnea OE, devido ao risco de ambliopia, com opacificação de meios em ambos os olhos. Posteriormente foi realizado transplante de córnea penetrante em olho esquerdo no Hospital Universitário de Brasília, sem intercorrências, mantendo acompanhamento na mesma instituição.

Em última avaliação estava com 90 dias de transplante, sem queixas. Mantinha uso de dimetilpolisiloxane 5x dia em OD e prednisolona colírio 3x ao dia em OE. Acuidade visual de 20/50 OD e 20/30 OE com melhor refração. À biomicroscopia de olho direito preservada e de olho esquerdo apresentava botão corneano transparente, com 16 pontos fixos, firmes, radiais e equidistantes, sem demais alterações oftalmológicas.

Foi indicado transplante de córnea penetrante em olho direito e realizada a inscrição na fila de transplantes.

DISCUSSÃO

Por se tratar de uma doença rara, normalmente apresenta diagnóstico tardio, podendo acarretar em ambliopia, a depender do grau de acometimento e início de tratamento. Assim que identificada a doença o manejo já deve ser iniciado, pois os quadros de ambliopia podem levar a perda visual permanente, com grande diminuição de qualidade de vida deste paciente.

Primeiramente é realizado o tratamento sintomático com colírios hiperosmóticos (dime-tilpolisiloxane), para diminuir o edema corneano, com o intuito de melhorar o quadro e dor e diminuir a incidência de bolhas em estroma. O tratamento cirúrgico, quando indicado, deve

ser realizado por transplante de córnea penetrante e posteriormente acompanhamento contínuo para tratar a possível ambliopia.²

Os pacientes também devem ser acompanhados quanto a perda auditiva e deve ser oferecido aconselhamento genético à família, por chance de 25% de acometimento em irmãos.²

CONCLUSÃO

A paciente apresentou melhora significativa da acuidade visual de olho esquerdo, já com 90 dias de transplante, indicando efetividade no tratamento e melhorando a qualidade de vida da mesma. Acredita-se que com a realização do transplante de córnea do olho direito a paciente apresentará melhora de acuidade visual deste olho também.

REFERÊNCIAS

1. Trief D, Hossain K, Woodward MA. Congenital Hereditary Endothelial Dystrophy, American Academy of Ophthalmology, February 17, 2017.
2. Kanski JJ, Bowling B. Oftalmologia clínica: uma abordagem sistemática. 7ª ed. Rio de Janeiro: Elsevier; cap 6, pg 222-224, 2012.
3. Doenças externas oculares e córnea. Série oftalmologia brasileira. 3ª ed. Rio de Janeiro: Cultura médica; cap. 37, pg 364, 2013.