



## RETINA MÉDICA

08:50 | 11:00 - Sala Lince

Mesa: Joaquim Canelas, Elisete Brandão, Nuno Gomes

### PO132- 09:45/09:50

#### **DISTROFIA DE CONES EM JOVEM COM DIMINUIÇÃO PROGRESSIVA DA ACUIDADE VISUAL**

Tânia Borges, Carolina Abreu, Mafalda Macedo, Maria João Furtado, Miguel Gomes, Miguel Lume, Maria Araújo, Angelina Meireles

(Centro Hospitalar do Porto)

#### **Introdução:**

A Distrofia de Cones é um grupo heterogéneo de doenças hereditárias com duas formas de apresentação possíveis: estacionária ou progressiva. A forma progressiva caracteriza-se pelo envolvimento tardio dos bastonetes. A Distrofia de Cones é diagnosticada na presença de um ERG fotópico anormal ou extinto, ERG escotópico normal ou próximo do normal e campos visuais periféricos normais. Clinicamente, caracteriza-se por diminuição da acuidade visual, alteração da visão de cores, escotoma central, hemeralopia e fotofobia. Foram descritas mutações em 12 genes.

#### **Material e Métodos:**

Doente com 26 anos, do sexo feminino, raça negra, antecedentes de Hepatite B e com diminuição progressiva da acuidade visual bilateral. Não são conhecidos outros antecedentes patológicos pessoais e/ou familiares. Na primeira observação apresentava, ao exame oftalmológico, melhor acuidade visual corrigida (MAVC) do olho direito (OD) de 20/200 e do olho esquerdo (OE) de 20/400, defeito pupilar aferente relativo nos 2 olhos, e na fundoscopia apresentava alterações pigmentares maculares bilaterais. A biomicroscopia e a pressão intraocular eram normais.

#### **Resultados:**

Realizou campos visuais de Goldmann, que demonstraram contração marcada da isóptera central do olho esquerdo. A Tomografia de Coerência Ótica (OCT) macular revelou atrofia da camada de fotorreceptores na região foveal, com espessura foveal de 71µm no OD e 58µm no OE. A doente realizou também eletrorretinografia (ERG), tendo-se constatado a presença de ERG fotópico extinto e no ERG escotópico, tempos de latência das ondas a e b dentro dos limites da normalidade e amplitude nos limites inferiores da normalidade.

#### **Conclusões:**

Esta doente apresenta uma Distrofia de Cones com disfunção macular grave. Dada a suspeita de um possível atingimento dos bastonetes, deverá manter vigilância e repetir periodicamente o ERG e OCT macular no sentido de melhor aferir a gravidade e extensão da doença.