

**RETINA MÉDICA, ESTRABISMO, TRAUMATOLOGIA**

14:30 | 16:30 - Sala Lince

Mesa: Ângela Carneiro, Margarida Queirós, Miguel Amaro

**PO154- 15:05/15:10****BAIXA VISÃO E FOTOFOBIA EM IDADE PEDIÁTRICA**Carolina Vale, David Dias, Rita Reis, Mafalda Macedo, Miguel Gomes, Angelina Meireles, Pedro Menéres  
(*Centro Hospitalar do Porto*)**Introdução:**

A distrofia cone representa um grupo heterogéneo de distrofias maculares com expressão clínica variável e por vez alterações fundoscópicas pouco evidentes. A distrofia pode ser herdada ou esporádica. A apresentação inicial dá-se maioritariamente entre a primeira e terceira décadas de vida, com diminuição progressiva bilateral da acuidade visual (AV) e alterações da visão cromática, frequentemente acompanhada de fotofobia e hemeralopia. Ao exame fundoscópico a mácula pode ser normal, ter um brilho inespecífico ou apresentar um padrão de atrofia macular em olho-de-boi ou atrofia mais severa. A electrofisiologia tem um papel primordial no diagnóstico e seguimento destas distrofias. Na distrofia cone pura a função fotópica está diminuída mas na maioria dos casos durante a evolução da doença a função escotópica também acaba comprometida designando-se distrofia cone-bastonete.

**Material e Métodos:**

Um adolescente de 14 anos com queixas de fotofobia e diminuição da visão progressivas com 1 ano de evolução foi referenciado para a nossa consulta. Apresentava antecedentes oftalmológicos de miopia desde infância sem história familiar oftalmológica relevante associada. Ao exame objetivo a melhor acuidade visual corrigida (MAVC) inicial era de 2/10 em cada olho, sem estrabismo ou outras alterações da motilidade ocular associadas. A biomicroscopia e tonometria eram normais. À oftalmoscopia indireta apresentava bilateralmente uma leve alteração do reflexo foveal.

**Resultados:**

A tomografia de coerência óptica (SD- OCT) revelou perda central de integridade dos fotorreceptores com preservação paracentral. Ao estudo electrofisiológico inicial apresentava função fotópica inferior ao normal com escotópica preservada. O estudo da visão cromática encontrava-se alterado. A perimetria revelou um escotoma central. A autofluorescência denotou um padrão de atrofia macular em olho-de boi, não aparente à oftalmoscopia inicial. O despiste de síndromes possíveis associadas foi negativo. Até ao presente a avaliação familiar e genética ainda não é totalmente elucidativa do padrão hereditário desta distrofia macular.

**Conclusões:**

Este caso ilustra um caso pouco frequente de Distrofia Cone cujo prognóstico é pobre e pode evoluir para uma distrofia cone-bastonete com afetação generalizada da função escotópica e fotópica e comprometimento ainda mais severo da visão. Dado a ampla variabilidade de expressão destas distrofias e ausência de tratamento curativo, o papel do oftalmologista no diagnóstico, seguimento e otimização da função visual restante destes doentes revela-se essencial.