

Manifestação ocular incomum em paciente com incontinência pigmentar

Unusual ocular manifestation in a patient with incontinentia pigmenti

Carolina Campos Reis¹, Ramon Públio Martins², Sandro da Silva Gramacho³, Hermelino de Oliveira Neto²

RESUMO

Incontinência pigmentar, também conhecida como síndrome de Bloch-Sulzberger, é uma doença rara de herança dominante ligada ao X cujas manifestações clínicas incluem lesões dermatológicas típicas combinadas com acometimento neurológico, oftalmológico e dentário. Alterações oculares são comuns e variadas, sendo o acometimento da retina o mais frequente e associado a perda visual severa. Foi relatado um caso de uma criança com perda visual grave decorrente de glaucoma, sem alteração retiniana significativa.

Descritores: Incontinência pigmentar/diagnóstico; Incontinência pigmentar/genética; Glaucoma; Retina; Relatos de casos

ABSTRACT

Incontinentia pigmenti, also known as Bloch-Sulzberger syndrome, is a rare dominant X-linked inheritance disease whose clinical manifestations include typical dermatological lesions combined with neurological, ophthalmic and dental involvement. Ocular involvement is common and diverse and retinal changes are the most frequent and associated with serious visual loss. We reported a case of a child with severe visual loss due to glaucoma, with no significant retinal changes.

Keywords: *Incontinentia pigmenti/diagnosis; Incontinentia pigmenti/genetics; Glaucoma; Retina; Case reports*

¹ Programa de Residência em Oftalmologia, Hospital dos Olhos de Feira de Santana, Feira de Santana, BA, Brasil.

² Departamento de Retina e Vítreo, Hospital dos Olhos de Feira de Santana, Feira de Santana, BA, Brasil.

³ Departamento de Glaucoma, Hospital dos Olhos de Feira de Santana, Feira de Santana, BA, Brasil.

Instituição onde foi realizado: Hospital dos Olhos de Feira de Santana, Feira de Santana, BA, Brasil.

Os autores declaram não haver conflito de interesses.

Recebido para publicação em 09/11/2017 - Aceito para publicação em 13/12/2017.

INTRODUÇÃO

A incontinência pigmentar é um transtorno raro cuja herança dominante ligada ao cromossomo X justifica a grande prevalência em mulheres, tendendo à letalidade nos fetos do sexo masculino. Também conhecida como síndrome de Bloch-Sulzberger, a doença acomete estruturas de origem ectodérmica, como pele, dentes, cabelo, sistema nervoso central e olhos.^(1,2)

O diagnóstico pode ser feito através do teste genético para detecção da mutação NEMO (modulador essencial NF-κB), mas, principalmente, é baseado em critérios clínicos, dentre os quais estão incluídas alterações oculares (Tabelas 1 e 2).^(3,4) O acometimento ocular está presente em pelo menos 21% dos pacientes⁽⁵⁾, podendo chegar até 77%.⁽¹⁾ O principal sítio de alteração ocular na incontinência pigmentar é a retina, geralmente envolvendo alterações no epitélio pigmentar (EPR) e retinopatia proliferativa, incluindo neovascularização, hemorragias e isquemia periféricas, sendo menos comum o envolvimento do polo posterior.^(2,6) Outros achados oculares tem sido descritos nos portadores da doença, incluindo catarata, atrofia óptica, phthisis bulbi, estrabismo, alterações corneanas, dentre outros, sendo incomum o aparecimento de glaucoma nesses pacientes.^(1,2,7)

Tabela 1

Critérios diagnósticos de incontinência pigmentar na ausência de história familiar (Landy e Donnai, 1993)⁽⁴⁾

Critérios maiores

- Rash vesicular neonatal típico (eritema, vesículas, eosinofilia)
- Hiperpigmentação típica (principalmente em tronco; linhas de Blaschko, com desaparecimento na adolescência)
- Lesões atróficas lineares associadas a alopecia

Critérios menores:

- Anomalias dentárias
- Alopecia
- Anomalias em unhas, cabelo lanoso/“wooly hair”
- Desordens retinianas

Tabela 2

Critérios diagnósticos de incontinência pigmentar em pacientes com história familiar (Landy e Donnai, 1993)⁽⁴⁾

Critérios

- História sugestiva ou evidência de rash típico
- Manifestações cutâneas da IP: hiperpigmentação, lesões cicatriciais, lesões atróficas e lesões lineares atróficas associadas a alopecia, alopecia no vértice do couro cabeludo
- Anomalias dentárias
- Cabelo lanoso/ “wooly hair”
- Abortos sucessivos de fetos masculinos
- Desordens retinianas

Trata-se de um relato de paciente portador de incontinência pigmentar diagnosticada por critérios clínicos com quadro de glaucoma juvenil e sem acometimento retiniano típico.

RELATO DE CASO

Paciente T.V.S., feminina, sete anos de idade, com diagnóstico de incontinência pigmentar por critérios clínicos

devido à presença de hiperpigmentação típica na pele, alopecia, cabelo lanoso, anormalidades dentais e em unhas (Figura 1), sem história familiar, cursou com aumento da pressão intraocular (PIO) em olho esquerdo detectada em consulta oftalmológica de rotina, posteriormente sendo identificado dano glaucomatoso em nervo óptico correspondente.



Figura 1: Foto colorida evidenciando hiperpigmentação típica em região cervical e antebraço, além de anomalias dentárias e cabelo lanoso

Iniciou uso de colírio de cloridrato de dorzolamida 2,0% e maleato de timolol 0,5% associados, mantendo este tratamento hipotensor inalterado por 3 anos por alcance de PIO-alvo. Cursou, aos 10 anos, com piora progressiva da acuidade visual em olho esquerdo, procurando novo acompanhamento oftalmológico.

Ao exame, apresentava acuidade visual com correção (tabela de Snellen) de 20/100 no olho direito (OD) e conta dedos a 30 cm no olho esquerdo (OE), nistagmo horizontal, ptose palpebral e PIO de 16mmHg em OD e 28mmHg em OE, aferida com tonômetro de Goldmann. Adicionado colírio de bimatoprost a esquema hipotensor tópico prévio.

A paciente evoluiu com manutenção da PIO elevada em OE (14mmHg em OD e 40mmHg em OE), sendo prescrito acetazolamida via oral conforme o peso da criança. O exame do segmento anterior foi sem alterações e fundo de olho evidenciando escavação de 0,5 em OD e total em OE, além de atrofia do epitélio pigmentar da retina (Figura 2). No exame de gonioscopia indireta foi observado ângulo da câmara anterior aberto em 360 graus de ambos os olhos.

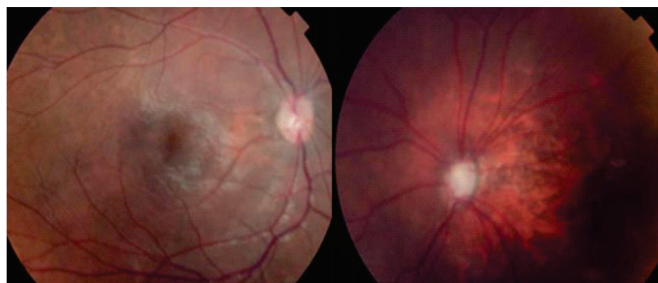


Figura 2: Retinografia simples com visualização de atrofia de EPR difusa em OE

A paciente foi submetida à cirurgia de trabeculectomia com uso de mitomicina 0,02% em OE, evoluindo, no pós-operatório, com bom controle pressórico (8 mmHg), analgesia adequadamente manejada com anti-inflamatórios não hormonais via oral, câmara anterior formada, além de bolha filtrante elevada e vascularizada e esclerotomia pérvia vista à gonioscopia.

DISCUSSÃO

Apesar de ser uma doença rara, a incontinência pigmentar vem sendo mais estudada na última década e, conseqüentemente, caracterização do acometimento ocular de forma mais completa. Desde que foi descrita em 1906 pela primeira vez, numerosos casos de anomalias oculares foram detectados.⁽⁸⁾

Em estudo de Carney et al.,⁽²⁾ dentre todos os casos estudados de IP entre 1906 e 1975, 286 anomalias oculares foram encontradas em 160 pacientes portadores da doença, sendo este o maior estudo do período relacionando a IP com alterações oftalmológicas. Entre o período de 1976 e 2010, foram descritos em literatura 1931 pacientes, sendo as alterações oculares encontradas em 60% destes.⁽⁷⁾ Nesta metanálise, levando em consideração os dois períodos descritos acima, um total de 972 alterações oculares foram descritas, sendo as alterações retinianas as mais frequentes, além de principais ameaças à visão.

As manifestações oculares na IP são descritas em 2 grupos de pacientes: aqueles com manifestações brandas e os com manifestações severas, incluindo descolamento de retina, roturas, alta miopia, fibrose macular e catarata.⁽¹⁾

Neste caso relatado a paciente apresentou apenas rarefação do epitélio pigmentar da retina, além das alterações glaucomatosas encontradas no disco óptico. Foi observada baixa visão importante em olho esquerdo, porém, decorrente não das alterações retinianas ou vítreas e sim do dano nervoso decorrente do mau controle da pressão intraocular.

A assimetria dos achados oculares descrita no caso é condizente com os achados em literatura, estando a visão do olho direito preservada até então. A média de idade do primeiro exame ocular nestes pacientes é de 8 anos⁽⁹⁾ e, mesmo a paciente do caso tendo realizado exame oftalmológico mais precocemente, houve progressão rápida da lesão glaucomatosa apesar do acompanhamento oftalmológico. Mesmo diante de apenas um caso, vê-se, portanto, o benefício do follow up oftalmológico ainda mais rigoroso para os portadores de IP.

Não há relato em literatura de portadores de IP desenvolvendo glaucoma juvenil e evoluindo com perda visual significativa mesmo em uso de terapia farmacológica máxima. A avaliação minuciosa do disco óptico se faz necessária a fim

de buscar identificação da lesão glaucomatosa que muitas vezes pode estar mascarada ou ser confundida com a atrofia de papila, achado já amplamente descrito em literatura.

REFERÊNCIAS

1. Holmström G, Thorén K. Ocular manifestations of incontinentia pigmenti. *Acta Ophthalmol Scand.* 2000;78(3):348-53.
2. Carney RG. Incontinentia pigmenti. A world statistical analysis. *Arch Dermatol.* 1976; 112(4):535-42.
3. Scheuerle A, Ursini MV. Incontinentia pigmenti. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K, Seattle WA, editors. *Gene reviews.* Seattle (WA): University of Washington; 1999..
4. Landy SJ, Donnai D. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). *J Med Genet.* 1993; 30(1):53-9.
5. Portaleone D, Taroni F, Micheli S, Moiola M, Pedrazzini A, Cognizzoli P, et al. Proposal for a protocol for the staging of incontinentia pigmenti in pediatric age. *Minerva Pediatr.* 2007; 59 (3):255-65.
6. Goldberg MF, Custis PH. Retinal and other manifestations of incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). *Ophthalmology.* 1993;100(11):1645-54.
7. Mini S, Obradovi M, Kovacevi I, Trpinac D. Ocular anomalies in incontinentia pigmenti: literature review and meta-analysis. *Srp Arh Celok Lek.* 2010;138(7-8):408-13.
8. Garrod AE. Peculiar pigmentation of the skin of an infant. *Trans Clin Soc London.* 1906; 39:216.
9. O'Doherty M, Mc Creery K, Green AJ, Tuwir I, Brosnahan D. Incontinentia pigmenti ophthalmological observation of a series of cases and review of the literature. *Br J Ophthalmol.* 2011;95(1):11-6.

Autor correspondente:

Carolina Campos Reis
Avenida Sampaio, 543, Centro, Feira de Santana, BA.
CEP 44001-575
E-mail: carolcamposr@yahoo.com.br

ERRATA

No artigo “Manifestação ocular incomum em paciente com incontinência pigmentar”, com número de DOI: 10.5935/0034-7280.20180046, publicado na Revista Brasileira de Oftalmologia, vol. 77, nº 4, pág. 211-213, na página 212, ocorreu a substituição da figura 1 pois a mesma foi publicada sem a tarja que preserva a privacidade do paciente.