

COLOBOMA BILATERAL DO NERVO ÓPTICO – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO DE SÍNDROMA DE CHARGE

Ilda Maria Poças¹, Pedro Miguel Lino²

¹ ESTeSL - Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa, Instituto Politécnico de Lisboa, Universidade Lusófona de Lisboa, ilda.pocas@estesl.ipl.pt

² Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE.

Introdução: Hall, em 1979, após ter observado a combinação de atresia de coanas com outras malformações congénitas, em doentes com cariótipo normal, descreveu pela primeira vez a Associação de Charge. Posteriormente, Pagon et al. (1981) propuseram o acrónimo CHARGE para descrever este conjunto de achados: C – Coloboma. H – Heart Defect (Cardiopatia congénita), A – Atresia choanae (Atresia de coanas), R – Retarded growth (Atraso de crescimento), G – Genital hypoplasia (Anomalias genitais), E – Ears anomalies (Anomalias do ouvido)¹⁻³.

Embora a causa não seja conhecida, parece resultar de anomalias específicas da diferenciação cerebral. Os critérios de diagnóstico clínico da síndrome de CHARGE foram reformulados por Verloes em 2005, sendo que a existência de coloboma ocular é sinal major para o diagnóstico da mesma³⁻⁴.

Com uma prevalência de 1:10 000, é uma doença autossómica dominante. O gene *CHD7*, localizado no *locus* 8q12, é o único gene conhecido associado à síndrome de CHARGE e encontra-se mutado em 95% dos doentes que cumprem os critérios clínicos da forma típica de Verloes e em 60-70% dos casos suspeitos⁵⁻⁶.

O Coloboma (Figura 1), caracteriza-se por um deficiente encerramento da fissura embrionária, que pode afectar diversas estruturas do globo ocular: iris, retina ou nervo óptico (Figura 2)⁴⁻⁵. A associação com patologia genética faz com que o diagnóstico oftalmológico seja fundamental para a orientação multidisciplinar dos doentes. Do ponto de vista oftalmológico, os pacientes podem apresentar o coloboma isolado ou associado a outras alterações, nomeadamente estrabismo, nistagmo, com acuidade visual (AV) variável⁴. O tratamento das alterações motoras e sensoriais secundárias ao coloboma segue as indicações clássicas dos estrabismos e ambliopias funcionais. A nível estrutural é essencial vigiar a evolução do coloboma com técnicas imagiológicas pois existe risco de descolamento de retina secundário. As técnicas devem ser elegidas de acordo com a idade e colaboração do doente. Em crianças de idade reduzida normalmente opta-se pela observação do fundo ocular com oftalmoscopia indireta e ecografia ocular. Com o avançar da idade e com o aumento da capacidade de colaboração dos pacientes podem ser introduzidos novas técnicas de imagem como a retinografia e o OCT.

Caso clínico:

Criança de 9 meses de idade do género masculino, com diagnóstico de Síndrome de Charge. Parto de cesariana às 37 semanas, com historial de crescimento inferior ao normativo para a idade, sendo de relevo a presença de criptorquia. Sem antecedentes familiares com relevância clínica, sem consanguinidade.

RM – abaulamento focal da parede do globo ocular direito ao nível da papila do nervo óptico e pequeno segmento infra jacente, existindo à esquerda aspecto semelhante mas menor e circunscrito à região da papila. Restante extensão dos globos oculares com morfologia, densidade e posição normais. Discreta assimetria dos nervos ópticos, apresentando o segmento orbitário do nervo direito espessura menor.

Electrofisiologia (protocolo ISCEV)– pPEV – não se identifica de forma inequívoca resposta cortical de ambos os olhos para as frequências espaciais de 60”. O fPEV – (figura 3) – evidencia resposta nos 20º centrais do polo posterior da retina ODE, presente e simétrica, estabelecendo a presença de função do nervo óptico/via pré-quiasmática em ambos os olhos.

Perturbação bilateral da condução na via óptica.

Ecografia ocular (modo B) – Retina aplicada nos quatro quadrantes em ODE. Silêncio vítreo em ODE.

Irregularidade no contorno da parede posterior nasal e inferior mais acentuada em ODE e com uma “fosseta” de cerca de 3 mm do diâmetro do disco esquerdo (Figura 3).

AV: ODE= 0,50 cpcm. Inferior ao valor normativo para a idade (Raquetes Lea 27,5 cm - VR 1-8 cpcm).

Fundoscopia (Oftalmoscopia indireta): Retina aplicada nos quatro quadrantes em ODE. Máculas de aspecto e coloração normal e arquitetura vascular sem alterações de relevo.

Coloboma do NO em ODE – redução do anel neuro-retiniano em ODE/aumento da escavação C/D.

Movimentos Oculares: Limitação da suproversão e da abdução bilateral. Movimentos de infraversão mantidos.

Nistagmo horizontal pendular com fase rápida à direita.

Segue a luz em todas as posições do olhar.

Agarra objectos a 18 cm.

Figura 4 – Ecografia modo B ODE

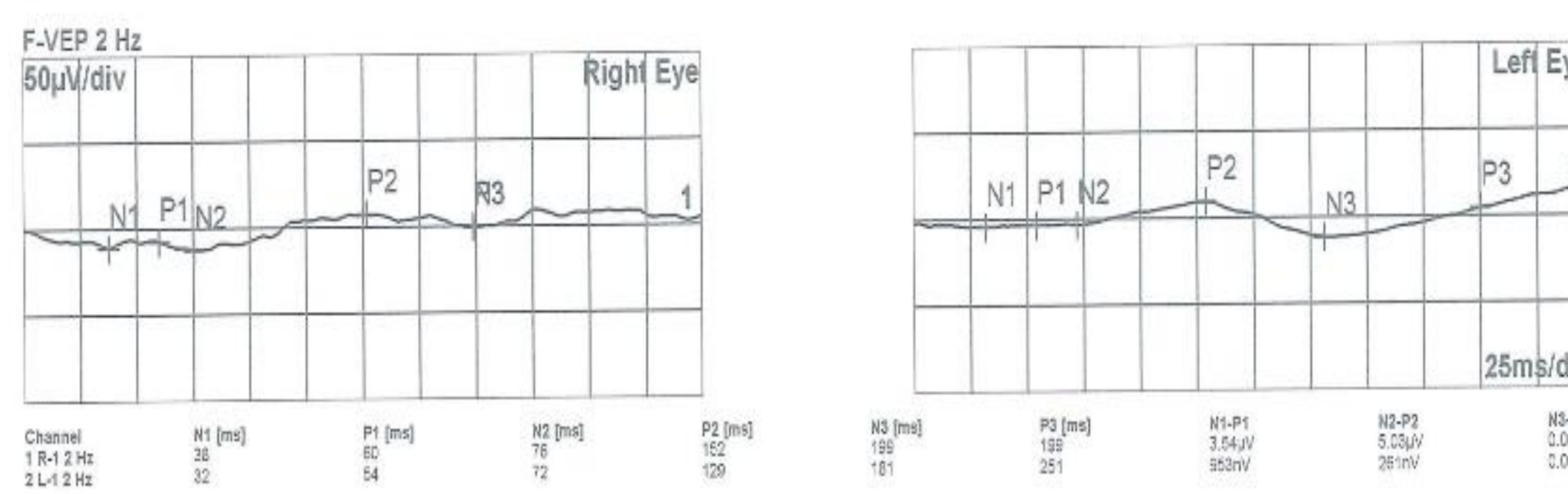


Figura 3 – Exame electrofisiológico – f-PEV

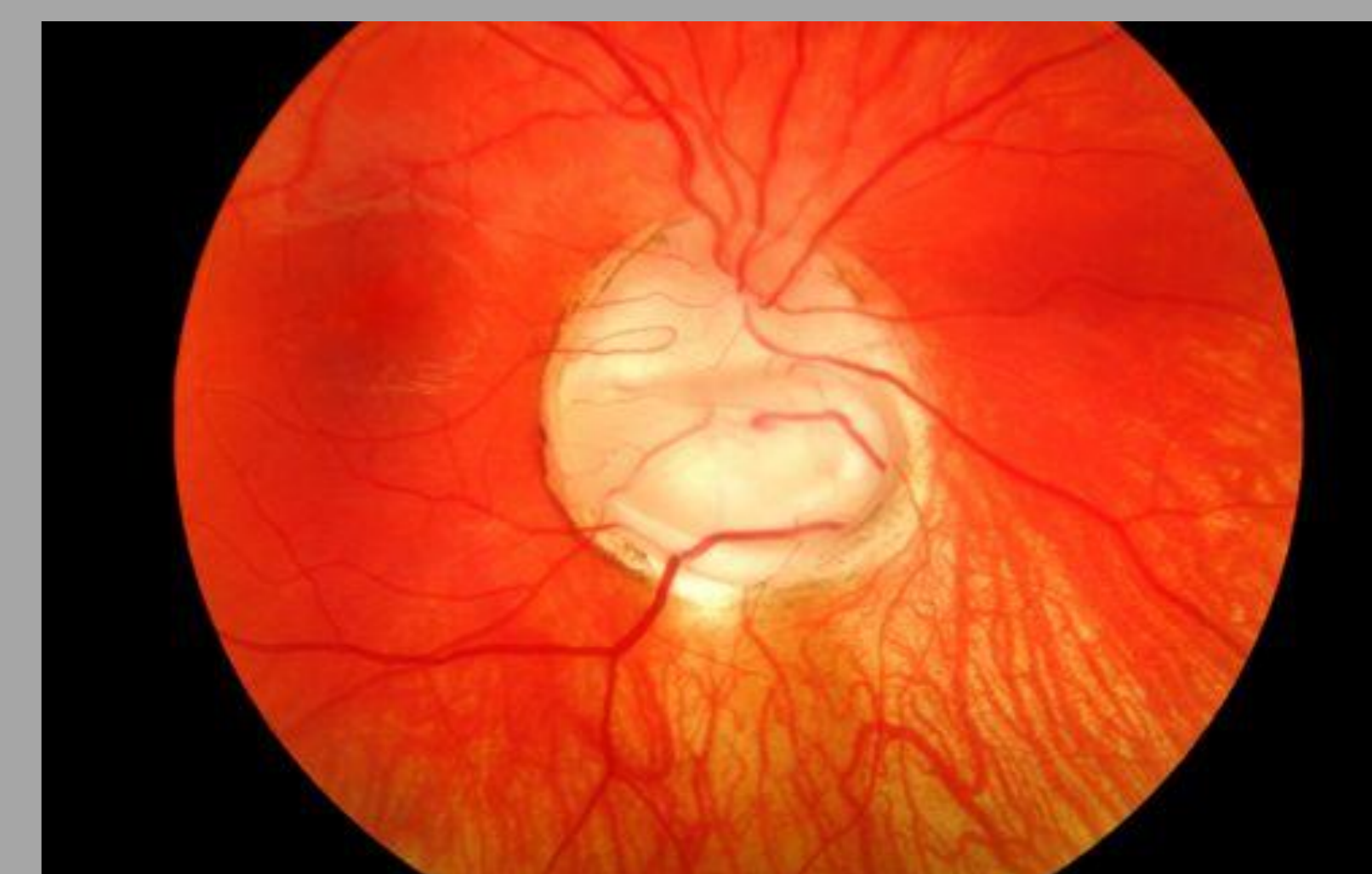
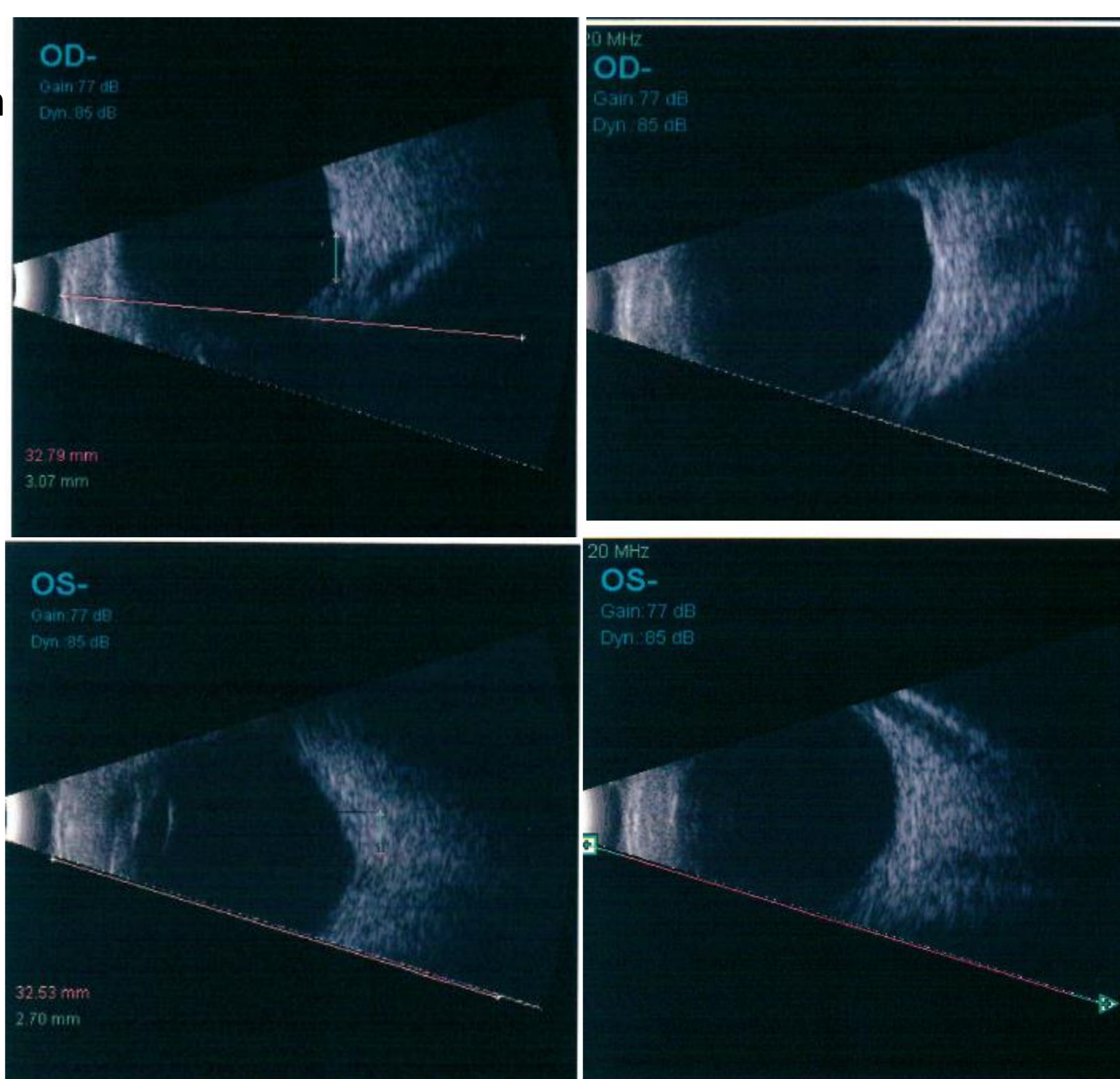


Figura 1 – Retinografia num caso de coloboma do nervo óptico. Fonte: <https://www.imagememy.com/imagenes/optic-nerve-coloboma-32.html>. (imagem ilustrativa)



Figura 2 – Ressonância magnética num caso de coloboma bilateral do nervo óptico https://www.researchgate.net/figure/Bilateral-optic-disc-colobomas-in-a-80-year-old-male-patient-The-optic-nerve-heads-are_fig32_263430463 (imagem ilustrativa)

Conclusão:

Este caso requer uma abordagem multidisciplinar, com um acompanhamento de recuperação adaptável nomeadamente no respeitante à visão funcional. As manifestações oculares decorrentes do coloboma devem ser tratadas como anomalias funcionais⁴⁻⁵.

Dado que o caso apresentado, apresenta diminuição das funções visuais e que a visão funcional é um processo de maturação e de aprendizagem, deve-se estimular a eficiência visual para potenciar um bom resíduo funcional.

Nesta fase, é fundamental uma intervenção precoce, com objectivo da estimulação visual do resíduo funcional, pretende-se motivar a criança a explorar o meio envolvente e os objectos que a rodeiam, através de um plano de reabilitação visual adaptado à idade e às características do caso, combinando estímulos visuais com tácteis e orais.

O ortoptista, integrado numa equipa multidisciplinar e em complementaridade com o médico oftalmologista, desempenha um papel fundamental nestes tipo de casos, tanto ao nível do diagnóstico, seguimento e programa reabilitacional, como através da realização dos diversos exames complementares de diagnóstico, delineamento e implementação das estratégias de reabilitação necessárias.

Referências Bibliográficas:

1. Pagon R, Graham J, Zonana J, Yong S. Coloboma, congenital heart disease, and choanal atresia with multiple anomalies: CHARGE association. *J Pediatr* 1981;99:223-7
2. Verloes A. Updated diagnostic criteria for CHARGE syndrome: A proposal. *Am J Med Genet* 2005;133A:306-38
3. Lalani SR, Hefner MA, Belmont JW, Davenport SLH. CHARGE Syndrome. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K, editors. *GeneReviews* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-. (versão de 22-9-2009, accedida em www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20301296)
4. Blake K, van Ravenswaaij-Arts CM, Hoefstoot L, Verloes A. Clinical utility gene card for: CHARGE syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2011;19(9).doi:10.1038/ejhg.2011.45
5. Lalani SR, et al. Spectrum of CHD7 mutations in 110 individuals with CHARGE syndrome and genotype-phenotype correlation. *Am J Hum Genet* 2006;78:303-14
6. Rocha YMA, Daudt LR, Águas JVA, Carvalho CG. Relato de caso: criança com atresia de esófago e síndrome CHARGE. *Bol Cient Pediatr*. 2017;06(3):94-7