

Distrofia macular anular concêntrica benigna: Relato de caso

Benign concentric annular macular dystrophy: Case report

Frederico de Miranda Cordeiro ^{1*}	https://orcid.org/0000-0002-2779-3798
Carolina Serpa Braga ¹	https://orcid.org/0000-0003-1663-7877
Aline Reuter Pimenta ²	https://orcid.org/0000-0001-7403-9811
Anna Carlinda Arantes de Almeida Braga ³	https://orcid.org/0000-0003-2134-1982
Pedro Luiz Lage Bodour Danielian ⁴	https://orcid.org/0000-0001-8893-071X
Haroldo Gonçalves Dias Júnior ¹	https://orcid.org/0000-0002-6832-5085
João Vitor Menezes Costa ¹	https://orcid.org/0000-0003-0965-1021
Tereza Cristina Moreira Kanadani ¹	https://orcid.org/0000-0002-8782-8462

RESUMO

A distrofia macular anular concêntrica benigna (DMACB) é uma doença incomum, cuja principal característica é a presença simétrica e bilateral da maculopatia em bull's eye. Apesar de geralmente apresentar boa acuidade visual, pode apresentar variações na apresentação clínica. Trata-se do relato de caso de uma paciente de 51 anos, com queixa de baixa da acuidade visual progressiva bilateral. Exame oftalmológico releva maculopatia em bull's eye, porém sem história de uso prévio de medicações tópicas e/ou sistêmicas, sem antecedentes familiares e doenças oftalmológicas. Exames complementares, como angiografia fluorescente, tomografia de coerência óptica e autofluorescência auxiliam no diagnóstico de DMACB. Diante de maculopatias em bull's eye, importantes diagnósticos diferenciais devem ser levados em consideração, como distrofia de cones, uso de cloroquina e seus derivados, buraco macular crônico e doença de Stargardt.

Palavras-chave: Degeneração Macular. Angiofluoresceinografia. Diagnóstico Diferencial. Relatos de Caso.

ABSTRACT

Benign concentric annular macular dystrophy (BCAMD) is an uncommon disease of which the main feature is the symmetrical and bilateral bull's eye maculopathy. Despite its usual progression with good visual acuity (VA), there might be some variation on its clinical presentation. The following case report is about a 51 year-old female patient who reported progressive and bilateral loss in her VA. Ophthalmological exam revealed bull's eye maculopathy without history of using topical or systemic medications and also no family history. It is important to emphasize the importance of complementary exams, such as fluorescein angiography, optical coherence tomography and autofluorescence, which may help the diagnosis of BMACD. In cases of bull's eye maculopathy, the differential diagnosis plays an essential role, as cone dystrophy, chloroquine intoxication, chronic macular hole and Stargardt's disease must be ruled out.

Keywords: Geographic Atrophy. Fluorescein Angiography. Differential Diagnosis. Case Reports.

1. Instituto de Olhos Ciências Médicas (IOCM) - Belo Horizonte/Minas Gerais
2. Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais (CMMG) - Belo Horizonte/Minas Gerais
3. Centro Universitário de Belo Horizonte (UniBH) - Belo Horizonte/Minas Gerais
4. Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG) - Belo Horizonte/Minas Gerais

*Autor correspondente:

Frederico de Miranda Cordeiro
 AME Excelência em Visão:
 Avenida Presidente Vargas,
 99 (salas 104-108-109),
 Centro, Congonhas/Minas
 Gerais, Brasil. CEP: 36410-
 066
 Email:
mcordeiro.fred@gmail.com
 Telefone:
 +55 (31) 99724-0657

INTRODUÇÃO

A distrofia macular anular concêntrica benigna (DMACB), descrita pela primeira vez em 1974 por August F. Deutman, é um quadro raro hereditário de padrão autossômico dominante. Como o próprio nome sugere, a DMACB normalmente se desenvolve sem acometimento significativo da acuidade visual (AV), o que, somado ao seu caráter raro, torna ainda mais difícil a estimativa de sua prevalência na população. Entretanto, alguns casos apresentam redução significativa da AV, além de alteração da visão cromática no eixo tritan, manifestações que ocorrem, geralmente, na vida adulta.^{1,2}

Alguns estudos indicam que mutações no gene *IMPG-1*, no cromossomo 6, estão relacionadas à doença. É descrita, também, uma possível correlação entre a localização dessa mutação e o prognóstico da doença.³

O achado característico da DMACB é a maculopatia em bull's eye, em que se percebe uma lesão em formato de anel ao redor da mácula. Assim, o seu diagnóstico diferencial envolve toxicidade pelo uso regular de cloroquina e hidroxicloroquina, distrofia de cones, buraco macular crônico e doença de Stargardt.^{2,4}

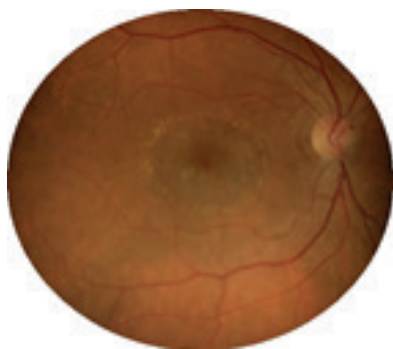
O objetivo deste artigo é apresentar um caso de doença macular anular concêntrica benigna e, diante dos exames complementares e apresentação clínica, discutir e apresentar os diagnósticos diferenciais das maculopatias em *bull's eye*.

RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino, 51 anos, apresenta queixa de baixa AV progressiva em ambos os olhos (AO), com início há 02 anos. Refere que não apresenta histórico prévio de doenças oftalmológicas, tratamentos oculares, comorbidades sistêmicas ou uso de qualquer medicação tópica, oral ou parenteral. Nega qualquer alteração oftalmológica na família.

Ao exame, apresenta AV corrigida de 20/50-3 e 20/50+2 no olho direito e esquerdo, respectivamente. À biomicroscopia nota-se catarata nuclear inicial em AO. Pressão intraocular de 15 mmHg em AO. À fundoscopia observa-se brilho macular reduzido, com área atrófica anular circunscrita à região da fóvea, simétrica em AO (Figura 1).

Figura 1: Fundoscopia evidenciando brilho macular reduzido e área atrófica anular circunscrita à região em AO, caracterizando o achado em *bull's eye*.



Fonte: acervo dos autores

Após o exame clínico e diante do sinal da maculopatia em bull's eye, foram levantadas as hipóteses diagnósticas que contemplassem tal alteração. Assim, exames complementares foram solicitados para a elucidação diagnóstica.

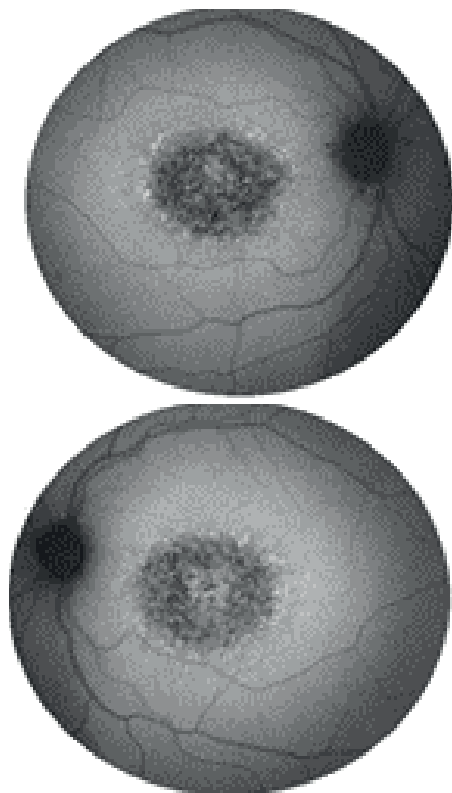
Realizado, então, angiofluoresceinografia (AFG) que evidenciou área hiperfluorescente macular por defeito em janela simétrica em AO (Figura 2). A autofluorescência demonstrou hipoautofluorescência central com halo hiperfluorescente em AO (Figura 3). A tomografia de coerência óptica (OCT) revelou atrofia da retina externa perifoveal, com descontinuidade da zona elipsóide em AO (Figura 4).

Figura 2: Angiofluoresceinografia evidenciando área hiperfluorescente macular por defeito em janela simétrica em AO.



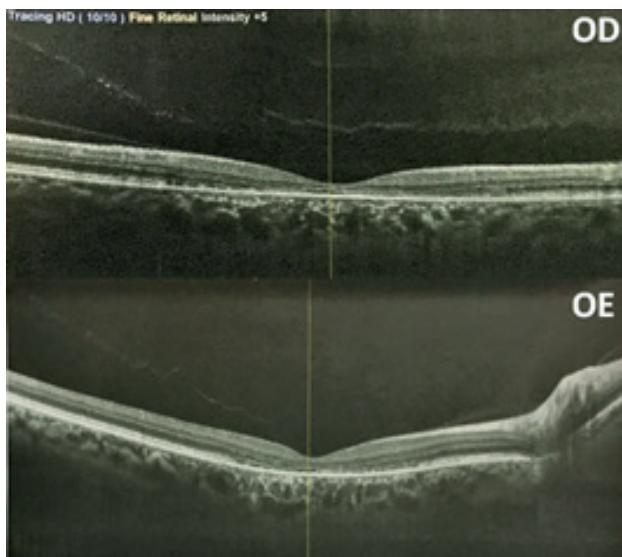
Fonte: acervo dos autores

Figura 3: Autofluorescência demonstrando hipoautofluorescência central com discreto halo hiperfluorescente em AO.



Fonte: acervo dos autores

Figura 4: OCT indicando significativa atrofia de retina externa perifoveal, com descontinuidade da zona elipsóide em AO.



Fonte: acervo dos autores

Foram também solicitados eletro-oculograma e eletrorretinograma. No entanto, a paciente não teve acesso a tais exames.

Diante da apresentação clínica e dos exames complementares, aventou-se a hipótese diagnóstica de DMACB, sendo uma das maculopatias em *bull's eye*. Optou-se, portanto, por

acompanhamento clínico semestral e orientação quanto à possibilidade de transmissão hereditária de tal condição.

DISCUSSÃO

A DMACB consiste em uma distrofia retiniana de manifestação clínica variável, geralmente de curso benigno, mas podendo haver redução da AV e discromatopsia, principalmente em casos de degeneração macular mais generalizada com maior acometimento dos fotorreceptores.^{2,3,5}

O achado em *bull's eye* requer o diagnóstico diferencial com toxicidade por cloroquina e seus derivados, distrofia de cones e a doença de Stargardt. As distrofias de cones consistem num grupo de distúrbios hereditários que podem se manifestar com AV reduzida, discromatopsias graves, nistagmo e fotofobia.⁶

Devido à semelhança na apresentação clínica dessas condições, caracterizada pela maculopatia em *bull's eye*, os exames complementares são fundamentais para a diferenciação da DMACB. A AFG permite a visualização do contraste na área de rarefação do EPR, que se evidencia pela formação de um anel hiperfluorescente ao redor da fóvea em AO⁴. O defeito em janela com aspecto pontilhado coalescente também pode ser visualizado na doença de Stargardt na AFG. No entanto, diferentemente da DMACB, essa condição apresenta o característico silêncio coroidiano, além das lesões amareladas (*“flecks”*) ao nível do EPR.^{7,8,9}

O exame de autofluorescência permite analisar a fisiologia do EPR por meio do mapeamento topográfico do acúmulo de lipofuscina. No caso da DMACB, tal mapa pode evidenciar um área de baixa atividade celular, traduzida por hipoautofluorescência central com discreto halo hiperfluorescente⁴. Na distrofia de cones, pode-se encontrar alteração similar, enquanto que, na doença de Stargardt, a autofluorescência, em geral, apresenta lesões hipoautofluorescentes, correspondendo à área macular, nem sempre acompanhada de halo hiperfluorescente. Na presença de *“flecks”*, é possível avaliar áreas de hiper e hipoautofluorescências puntiformes ao redor da região foveal.⁹

Apesar da OCT ser pouco usado para o diagnóstico de DMACB devido à baixa especificidade, o achado de significativa atrofia da retina externa perifoveal com descontinuidade da zona elipsóide em AO contribui para auxiliar no diagnóstico da paciente. Trata-se de um exame que pouco contribui para a diferenciação das maculopatias em *bull's eye*.⁴

O eletrorretinograma (ERG) de campo amplo avalia a atividade elétrica da retina em resposta a um estímulo luminoso. Apesar de não ter sido utilizado no presente relato, o ERG poderia ser útil no diagnóstico diferencial com as distrofias de cone, condição que apresenta redução da amplitude e atraso na resposta do campo total. Na DMACB, espera-se um ERG de campo total sem alterações e, sendo assim, o ERG multifocal estaria melhor indicado nessa condição.⁴

Assim, a anamnese, a história familiar, os exames complementares e a investigação genética de pacientes que apresentam maculopatia em *bull's eye* são fundamentais para uma completa definição diagnóstica. Tal diferenciação é importante para o acompanhamento e orientação dos pacientes, uma vez que, apesar das semelhanças clínicas, o curso natural e prognóstico das doenças são diferentes entre si.^{2,3,5}

REFERÊNCIAS

1. Deutman AF. Benign concentric annular macular dystrophy.

- Am J Ophthalmol. 1974; 78(3):384-96.
2. Mendonça LSM, Lavigne LC, Chaves LFOB, Garcia JM BB, Isaac DLC, Ávila M. Distrofia macular anular concêntrica benigna. Rev Bras Oftalmol. 2015; 74(3):183-5.
 3. González-Gómez A, Romero-Trejejo JL, Garcia-Ben A, Garcia-Campos JM. Bull's eye maculopathy caused by a novel IMPG-1 mutation. Ophthalmic genet. 2018; 40(1):71-3.
 4. Pereira CR, Pereira MB, Damasceno EF. Autofluorescência em um caso de distrofia macular anular concêntrica benigna. Rev Bras Oftalmol. 2019; 78(4):260-3.
 5. Gómez-Faiña P, Alarcón-Valero I, Buil Calvo JA, Calsina-Prat M, Matin-Moral D, Lillo-Sopena J, *et al.* Benign concentric annular macular dystrophy. Arch Soc Esp Oftalmol. 2007; 82:373-6.
 6. Aboshiha J, Dubis AM, Carroll J, Hardcastle AJ, Michaelides M. The cone dysfunction syndromes. Br J Ophthalmol. 2016; 100(1):115-21.
 7. Tsang SH, Sharma T. Stargardt Disease. Adv Esp Med Biol. 2018; 1085:139-151.
 8. Maia Júnior OO, Takahashi WY, Arantes TEF, Barreto RBP, Andrade Neto JL. Estudo macular na doença de Stargardt. Arq Bras Oftalmol. 2008; 71(1): 7-12.
 9. Gouveia EB, Morales MS, Allemann N, Matte G, Berezovsky A, Sallum JM. Aspectos da tomografia de coerência óptica na doença de Stargardt: relato de caso. Arq Bras Oftalmol. 2006 Aug;69(4):589-92.