



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE
ADOLESCÊNCIA
17 a 20 de setembro de 2018 - Porto Alegre - RS

17 a 20
de setembro

Barra Shopping Sul
Av. Diário de Notícias, 300 - Cristal, Porto Alegre - RS



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Stargardt Em Adolescente: Desafios Diagnósticos E Manejo Precoce

Autores: JULIA WONTROBA LEMOS (UNIVERSIDADE REGIONAL DO NOROESTE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL (UNIJUÍ)), MARIA EUGÊNIA CANDATEN (UNIVERSIDADE REGIONAL DO NOROESTE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL (UNIJUÍ)), MARIA PAULA NIEWINSKI DE MOURA (UNIVERSIDADE REGIONAL DO NOROESTE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL (UNIJUÍ)), LAURA IASMIN LORENZATTO (UNIVERSIDADE REGIONAL DO NOROESTE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL (UNIJUÍ)), MARIANA WICRZBICK SCHNEIDER (UNIVERSIDADE REGIONAL DO NOROESTE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL (UNIJUÍ)), BÁRBARA ANIELY HÜBNER (UNIVERSIDADE REGIONAL DO NOROESTE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL (UNIJUÍ)), ESTELA DE OLIVEIRA EIDT (UNIVERSIDADE REGIONAL DO NOROESTE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL (UNIJUÍ)), LETÍCIA ALTÍSSIMO CAPPELLARI (UNIVERSIDADE REGIONAL DO NOROESTE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL (UNIJUÍ)), VITORIA PANCIERA MORAES (UNIVERSIDADE REGIONAL DO NOROESTE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL (UNIJUÍ)), CECILIA GABRIELA RUBERT POSSENTI (UNIVERSIDADE REGIONAL DO NOROESTE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL (UNIJUÍ)), FRANCISCO AZEVEDO MARQUARDT (MÉDICO OFTALMOLOGISTA), ALAN NEGRETTO (MÉDICO OFTALMOLOGISTA), JULIANA SALLUM (MÉDICA OFTALMOLOGISTA)

Resumo: A Doença de Stargardt (DS) é a distrofia retiniana autossômica recessiva mais comum na pediatria. Decorre de mutações no gene ABCA4 que causam degeneração fotorreceptora (TANNA, 2016). Estima-se que a DS afeta aproximadamente 1 em cada 8.000 indivíduos (CREPALDI et al., 2024). O diagnóstico é desafiador nas fases iniciais, em que a Acuidade Visual (AV) reduzida contrasta com um fundo de olho quase normal (PUTZ et al., 2017). Os pacientes enfrentam dificuldade de leitura, locomoção e reconhecimento facial. Desse modo, a doença compromete a saúde mental, vida social e econômica de seus portadores (GOMES et al., 2018). O presente relato descreve os aspectos oftalmológicos da doença, bem como reforça o diagnóstico e manejo precoce em crianças e adolescentes. Paciente masculino, 14 anos, previamente hígido, apresenta história de baixa AV progressiva há cerca de 1 ano, inicialmente percebida durante atividades escolares. Evoluiu com fotofobia, grave limitação para leitura, porém com visão periférica preservada para deambulação independente. Nega dor ocular ou sintomas sistêmicos, além de exame de campimetria visual computadorizada dentro dos padrões de normalidade. Suspeitou-se de espasmo de acomodação, sendo encaminhado para avaliação neurológica e psicológica. Investigação complementar mostrou retinografia com mácula atrófica em bronze batido e flecks perifoveais, Angiofluoresceinografia (AFG) com silêncio coroidal, hipofluorescência em áreas atróficas e nos flecks sem vazamento, Sequenciamento genético revelou variantes patogênicas em ABCA4. Tais achados são compatíveis com DS, encerrando a investigação. Atualmente, o paciente é orientado a não ingerir alimentos ricos em vitamina A e manter uso de óculos com proteção ultravioleta (UV). As mutações no ABCA4 causam perda progressiva da visão central (WANG, 2023, LENIS, 2018). Esse padrão hereditário torna essencial o aconselhamento genético para esclarecer riscos, identificar portadores e oferecer suporte psicológico (RUNHART, 2018, FINGERS, 2022). A DS apresenta atraso no diagnóstico médio de 3 anos, mais de 90% dos pacientes buscam múltiplos centros antes do diagnóstico final (HOLZ et al., 2014). A autofluorescência, AFG e tomografia de coerência óptica identificam achados típicos (MUKHERJEE et al., 2021). Exames complementares exagerados podem gerar estresse antecipatório sem benefícios clínicos imediatos (BENNETT, 2019, MCGILL, 2014). Pacientes com DS apresentam mais sintomas depressivos em relação aos indivíduos saudáveis, sendo esse achado correlacionado ao declínio da função visual (MOSCHOS et al., 2016). Não existe cura para Stargardt, apenas medidas que visam retardar a progressão, como proteção UV ao utilizar óculos (ALEIXO et al., 2023). Portanto, a integração de exames de imagem e testes genéticos agiliza o diagnóstico, reduz iatrogenia e previne desgaste físico e emocional do paciente e família.