

Ectrópion Congénito do Epitélio Pigmentar da Íris “Um Nevus da Íris que é outra coisa”

Rita Silva¹; Pedro Rodrigues¹; Diogo Cabral¹; Diana Cristóvão¹; Joana Valadares²; Marta Vila Franca²

¹ Interno do Internato Complementar de Oftalmologia, Instituto de Oftalmologia Dr. Gama Pinto

² Assistente de Oftalmologia, Instituto de Oftalmologia Dr. Gama Pinto

RESUMO

Objetivo: O Ectrópion congénito do epitélio pigmentar da íris (ECEPI) é uma condição rara, tipicamente unilateral e não progressiva, com documentação escassa na literatura científica. Caracteristicamente, o olho afectado apresenta-se com ptose palpebral moderada, superfície da íris sem criptas, atrofia do estroma, inserção anterior da íris e, em alguns casos, disgenesia do ângulo trabecular. Pode surgir como variante anatómica isolada ou em associação com outras doenças oculares e/ou sistémicas. Um seguimento clínico a longo prazo pode revelar o desenvolvimento de glaucoma nestes doentes, estando estas duas patologias associadas em cerca de 70-90% dos casos.

Material e Métodos: Descrição de um caso clínico com base na informação do processo clínico e observação do doente.

Resultados: Doente do sexo masculino com 8 anos de idade, sem antecedentes pessoais ou familiares conhecidos, foi enviado à consulta de Oftalmologia Pediátrica por nevus da íris do olho direito. À observação apresentava ptose palpebral ligeira-moderada do OD, MAVC ODE de 10/10, ectrópion do epitélio pigmentar da íris do OD, mas sem outras alterações à biomicroscopia, PIO ODE de 18 mmHg, grau 3 de Shaffer em todos os quadrantes com sinéquias anteriores periféricas no sector nasal-inferior na gonioscopia do OD e fundo ocular sem alterações.

Conclusões: O ECEPI é um achado raro e com relevância clínica. O diagnóstico de ECEPI numa criança implica um seguimento clínico a longo prazo, rastreando o eventual aparecimento de hipertensão ocular, glaucoma ou outras anomalias originárias da crista neural.

Palavras-chave: Ectrópion do epitélio pigmentar da íris, Glaucoma, Ptose Palpebral, Neurofibromatose, Crista Neural.

ABSTRACT

Purpose: Congenital ectropion of iris pigment epithelium (CEIPE) is a rare, unilateral disorder, scarcely mentioned in the world literature. Typical clinical findings of the affected eye include mild to moderate ptosis, cryptless iris surface and stromal atrophy, anterior insertion of the iris and, in some cases, dysgenesis of the drainage angle. It can present as an isolated anatomical variant or be associated with other ocular or systemic diseases. While CEIPE is fully developed at birth and does not progress, the glaucoma in this entity may be present in childhood, or may develop later in life.

Material and Methods: Analysis of a case report and systematic literature review.

Results: A 8-year-old child, with no personal or family history, was referred to the Pediatric Ophthalmologist for an iris nevus of the right eye. Examination revealed best corrected acuity of 20/20 in both eyes, mild to moderate ptosis and ectropion of the iris pigment epithelium OD, Shaffer grade 3 in all quadrants with peripheral anterior synechiae in lower nasal sector and intraocular pressure of 18 mmHg in both eyes, with no other ocular abnormalities.

Conclusion: CEIPE is a rare and relevant clinical finding. Diagnosis is frequently delayed due to absence of symptoms and presence of subtle signs. Its presence should alert clinicians to the possibility of secondary glaucoma and other disease.

Keywords: Ectropion of iris pigment epithelium, Glaucoma, Palpebral Ptosis, Neurofibromatosis, Neural Crest.

INTRODUÇÃO

O Ectrópion do epitélio pigmentar da íris é definido pela presença de epitélio pigmentar hiperplásico na superfície anterior da íris, adjacente ao bordo pupilar¹. Tipicamente, apresenta-se como uma condição adquirida, unilateral e progressiva. Em contraste, o Ectrópion congénito do epitélio pigmentar da íris (ECEPI), primeiramente descrito por Colman em 1869¹, é uma condição rara, unilateral e não progressiva, com incidência indefinida devido a documentação escassa na literatura científica.^{1,2,3} Embora o processo fisiopatológico seja desconhecido³, pensa-se que a hiperplasia do epitélio pigmentar da íris seja induzido pela persistência de células da crista neural na superfície anterior da íris e trabéculo, remanescente embriológico que perde a sua capacidade de involuir, desencadeando assim diferentes graus de ectrópion do epitélio pigmentar.^{2,3,4}

Caracteristicamente, os doentes são assintomáticos no entanto, o olho afectado apresenta-se com ptose palpebral ligeira a moderada, com boa função do músculo elevador da pálpebra superior (provável relação embriológica do músculo de Müller com o tecido da crista neural); superfície da íris sem criptas e atrofia do estroma; ectrópion do epitélio pigmentar da íris, pupila arredondada e reactiva, não afectando o músculo esfíncter da íris (em contraste com os casos adquiridos); inserção anterior da íris e, por vezes, disgenesia do ângulo trabecular.^{2,3}

Pode surgir como variante anatómica isolada ou em associação com outras doenças oculares e/ou sistémicas. Um seguimento clínico rigoroso e a longo prazo pode revelar o desenvolvimento de glaucoma nestes doentes, surgindo tipicamente na infância ou adolescência precoce¹, mas sem limite etário definido. Variações na idade de apresentação e gravidade do dano glaucomatoso podem ser

explicadas pelo grau de migração do tecido hiperplásico e disfunção trabecular associada.^{3,4} No entanto, é importante referir que a extensão de ectrópion visível não prediz a extensão do envolvimento do ângulo trabecular nem a gravidade do dano glaucomatoso.¹ Apesar de ser privilegiada uma abordagem médica inicial, a cirurgia filtrante pode ser necessária.^{2,6} Pelas razões supracitadas e pela escassez de follow-up destes doentes, o prognóstico é desconhecido contudo, certamente dependente de um diagnóstico precoce e tratamento adequado.² O diagnóstico diferencial faz-se com o Síndrome de Axenfeld-Rieger e Síndrome Iridocorneano Endotelial.^{2,6} Associações sistémicas a Neurofibromatose (NF), Síndrome de Prader-Willi e Hemiatrofia facial também estão descritas, sendo que o ECEPI está mais frequentemente associado a NF-1.^{1,3,4,5} Apesar da sua relação com certas entidades genéticas, ainda não foi indiciado que o ECEPI esteja determinado geneticamente.^{3,6}

MATERIAL E MÉTODOS

Descrição de um caso clínico com base na informação do processo clínico e observação do doente. Revisão da literatura.

RESULTADOS

Doente do sexo masculino, 8 anos de idade, sem antecedentes pessoais ou familiares conhecidos. Foi observado em Consulta Geral de Oftalmologia após ter sido expressa preocupação materna com eventual assimetria pupilar. Neste seguimento, o doente foi enviado à consulta de Oftalmologia Pediátrica com a hipótese diagnóstica de nevus da íris do OD. À observação, apresentava-se com ptose palpebral ligeira-moderada do OD, (assimetria de 2 mm, não atingindo o eixo visual), MAVC de 10/10 bilateralmente, ectrópion do epitélio pigmentar da íris do OD entre as 3-5h, ocupando metade da superfície anterior da íris, mas sem outras alterações à biomicroscopia. Pressão intra-ocular de 18 mmHg bilateralmente e na gonioscopia grau 3 de Shaffer em todos os quadrantes com sinéquias anteriores periféricas no sector nasal-inferior em OD. Na fundoscopia, pólo posterior sem alterações, nomeadamente do disco óptico. Na segunda avaliação, com cerca de 3

meses de intervalo, a observação era sobreponível, tendo-se sugerido reobservação para vigilância.

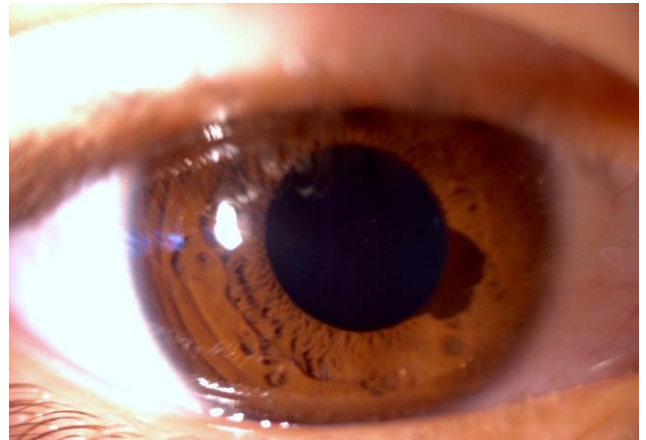


Fig.1 e 2 - Ectrópion do epitélio pigmentar da íris entre as 3-5h (olho direito).

DISCUSSÃO

O ECEPI é um achado raro e com relevância clínica.² Quando presente, o diagnóstico é tardio ou frequentemente passa despercebido, não apenas devido à ausência de sintomas mas sobretudo pelos seus sinais subtis.⁴ Grande parte dos Oftalmologistas não se depara com esta entidade na sua actividade clínica e a maioria dos Pediatras não está ciente da sua existência e importância diagnóstica. Segundo os estudos disponíveis, ECEPI e glaucoma estão associados em cerca de 70-90% dos casos de ECEPI, sendo a disgenesia do ângulo trabecular o principal mecanismo envolvido.^{2,3} O reconhecimento incidental desta entidade, sobretudo numa criança, implica obrigatoriamente um

seguimento clínico a longo prazo, rastreando o surgimento de patologias tais como hipertensão ocular, glaucoma ou outras anomalias relacionadas com a crista neural.⁴

BIBLIOGRAFIA

1. Dowling JL Jr, Alber DM, Nelson LB, et al. Primary glaucoma associated with iridotrabecular dysgenesis and ectropion uveae. *Ophthalmology*. 1985;92: 912–921.
2. Prenshaw J, Salim S. Ectropion Uveae and Secondary Glaucoma. *EyeNet Magazine*. 2013,November: 1-2.
3. Harasymowycz PJ, Papamatheakis DG, Eagle RC Jr, et al. Congenital ectropion uveae and glaucoma. *Arch Ophthalmol*. 2006;124:271–273.
4. Ritch R, Forbes M, Hetherington J Jr, et al. Congenital ectropion uveae with glaucoma. *Ophthalmology*. 1984; 91:326–331.
5. Ziakas NG, Chranioti A, Malamas A, Leliopoulou O, Mataftsi A. Congenital ectropion uveae presenting as acute glaucoma in a 3-year-old child. *Int Ophthalmol*. 2014;34:97-98.
6. Laaks D, Freeman N. Congenital iris ectropion uveae presenting with glaucoma in infancy. *Journal of AAPOS*. 2013; 17:214-216.

Os autores não têm conflitos de interesse a declarar.