

Doença de Coats em Estadio Avançado: O Desafio do Diagnóstico

Advanced Stage Coats' Disease: A Challenging Diagnosis

Mónica Loureiro, Margarida Queiróz, Rosário Varandas
Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia / Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal

Acta Pediatr Port 2017;48:257-60

Resumo

A doença de Coats é uma condição oftalmológica idiopática e rara que atinge sobretudo o sexo masculino durante a infância. Caracteriza-se por anormalidades vasculares da retina e exsudação, podendo cursar com diminuição da acuidade visual e leucocoria. Descreve-se o caso de um menino com 6 anos, levado a um serviço de urgência por olho esquerdo vermelho com dois meses de evolução, previamente medicado com antibiótico e corticoide tópicos, sem melhoria. No exame oftalmológico o olho esquerdo não tinha percepção luminosa, apresentava leucocoria, hiperemia conjuntival, neovasos da íris, midríase fixa e pressão intraocular aumentada. A fundoscopia revelou exsudação retiniana massiva com descolamento de retina. Os exames complementares com ultrassonografia, ressonância magnética e tomografia computadorizada apoiaram o diagnóstico final de doença de Coats. Esta apresentação em estadio avançado mostrou-se difícil de diferenciar do retinoblastoma, a neoplasia maligna intraocular mais comum na infância, que requereria outra abordagem terapêutica e teria um pior prognóstico.

Palavras-chave: Criança; Doenças da Retina/congénito; Telangiectasia Retiniana/diagnóstico

Abstract

Coats' disease is a rare idiopathic eye condition that primarily affects males during childhood. It is characterised by vascular abnormalities and retinal exudation, progressing to decreased visual acuity and leukocoria. This report describes a 6-year-old boy brought to the emergency department because of a red left eye for two months, previously treated with topical antibiotics and corticosteroids, with no improvement. On ophthalmic examination the left eye had no light perception and presented leukocoria, conjunctival hyperaemia, iris neovascularisation, fixed mydriasis and increased intraocular pressure. Fundoscopy revealed massive retinal exudation with retinal detachment. Ancillary tests with ultrasound, magnetic resonance imaging and computed tomography supported the final diagnosis of Coats' disease. This presentation at an advanced stage proved difficult to differentiate from retinoblastoma, the most common malignant intraocular tumour in childhood, which would require different treatment and would have a worse prognosis.

Keywords: Child; Retinal Diseases/congenital; Retinal Telangiectasis/diagnosis

Introdução

A doença de Coats é uma condição oftalmológica rara, idiopática e progressiva, que se caracteriza por alterações vasculares da retina, com telangiectasias e dilatações aneurismáticas, que podem condicionar exsudação intra e subretiniana de cor amarelada e, numa fase avançada, descolamento de retina.¹⁻³ O defeito, que ocorre no desenvolvimento dos vasos da retina e que leva a incompetência da barreira hemato-retiniana, assemelha-se à retinopatia diabética, com perda de células endoteliais e de pericitos.^{1,4}

A doença é geralmente unilateral (cerca de 90% dos casos) e afeta de forma predominante o sexo masculino (cerca de 75% dos casos) sobretudo entre os 6 e os 8 anos de idade.¹⁻³ A apresentação clínica varia desde formas assintomáticas, com alterações no fundo ocular detetadas no exame oftalmológico de rotina,⁵ até estadios avançados, com diminuição da acuidade visual, estrabismo e leucocoria.^{2,3,5} podendo assemelhar-se a outras doenças oftalmológicas.^{6,7} A doença tem cinco estadios: telangiectasias retinianas (estadio 1), telangiectasias com exsudação extrafoveal ou foveal (estadios 2A e 2B, respetivamente), descolamento de retina exsudativo subtotal e total (estadios 3A e 3B, respetivamente), descolamento de retina com glaucoma secundário (estadio 4), e estadio terminal (estadio 5).^{5,7} As opções terapêuticas, que dependem do estadio da doença, incluem fotocoagulação, crioterapia, injeção intra-vítrea de anti-angiogénicos, cirurgia vítreo-retiniana e, em alguns casos, enucleação.⁸

Caso Clínico

Menino com 6 anos de idade levado ao serviço de urgência de oftalmologia por apresentar olho esquerdo (OE) vermelho, não doloroso e sem secreções, com dois meses de evolução. Tinha sido previamente medicado com antibiótico e corticoide tópicos, sem melhoria clínica. Nascido de parto eutócico, após gestação de termo e sem intercorrências; não apresentava evidência de doença sistémica. Sem história familiar de relevo, tinha dois irmãos (de 14 e de 4 anos) saudáveis.

No exame oftalmológico, a melhor acuidade visual corrigida do olho direito (OD) era de 10/10, enquanto o OE não tinha percepção luminosa. A biomicroscopia do OE apresentava hiperemia conjuntival exuberante, estafiloma temporal superior (Fig. 1), *rubiosis* da íris, midríase fixa, câmara anterior opticamente vazia e cristalino transparente. Neste lado era ainda evidente uma leucocoria, por oposição ao luar róseo visível no OD. A pressão intraocular no OD encontrava-se dentro da normalidade (16 mm Hg), enquanto no OE era de 40 mm Hg.

A avaliação do fundo ocular mostrou no OE anomalia dos vasos retinianos, com tortuosidade, telangiectasias e microaneurismas, bem como hemorragias, exsudação intra e subretiniana amarelada massiva, espessamento temporal superior da retina e coroídea e descolamento total da retina (Fig. 2). O OD não apresentava alterações. Perante estes achados clínicos, foi necessário recorrer a exames auxiliares de diagnóstico para melhor esclarecimento. Foi realizada ultrassonografia que confirmou o descolamento de retina e a presença de exsudatos, sem



Figura 1. Estafiloma do olho esquerdo. Para além da hiperemia conjuntival exuberante, verifica-se presença de uma ectasia na região temporal superior (estafiloma) associada a uma coloração azulada (correspondente à coroídea subjacente).

evidência de lesão sólida intraocular nem calcificações. A ressonância magnética, para além do descolamento de retina, evidenciou espessamento dos quadrantes laterais do globo ocular, estafiloma temporal superior anteriormente e ainda alterações no sinal do vítreo relacionadas com a exsudação, sendo que, o nervo ótico, os músculos e a gordura intra-orbitária estavam normais. A tomografia computadorizada realçou a ausência de sinais de calcificação.

Desse modo, fez-se o diagnóstico final de doença de Coats o que permitiu a preservação do globo ocular. Para controlo da pressão intraocular do OE foi inicialmente necessário o recurso a medicação tópica com maleato de timolol (duas vezes por dia); no entanto, com o tempo, o OE entrou em *phthisis bulbi*, com consequente diminuição da pressão intraocular.

Os irmãos foram também avaliados não apresentando sinais de doença.

Atualmente, com cerca de dois anos de seguimento, o OE mantém-se indolor e não surgiram achados clínicos de novo, mantendo-se apenas a vigilância periódica.

Discussão

O olho vermelho é um sintoma comum na infância, com um grande leque de diagnósticos diferenciais. A história clínica, associada a à avaliação oftalmológica, ajudam a distinguir causas benignas e de resolução simples de condições que ameaçam a visão e que requerem uma referência urgente. Inicialmente, este olho vermelho terá sido entendido no contexto de uma conjuntivite e medicado de acordo; no entanto, por ser arrastado no tempo e refratário ao tratamento motivou a ida ao serviço de urgência de oftalmologia. A ausência de percepção luminosa, a presença de leucocoria e a midríase fixa representaram de imediato “red flags” de gravidade. Adicionalmente, o exame fundoscópico confirmou o mau prognóstico visual.

Perante os achados clínicos, a doença de Coats era o diagnóstico mais provável, pelas alterações vasculares típicas, a exsudação e o descolamento de retina.¹⁻³ No entanto, o principal diagnóstico a excluir era o retinoblastoma, que representa a neoplasia maligna intraocular mais comum na infância e que, se não tratada atempadamente, pode ser fatal.⁶ Neste caso, a diferenciação clínica entre estas duas entidades mostrou ser desafiante. Por um lado, a exsudação massiva e o descolamento não permitiam com clareza descartar a presença de um tumor. Por outro lado, a forma exofítica de um retinoblastoma tem um aspeto infiltrativo e não individualizado.^{4,7} Os exames auxiliares de diagnós-

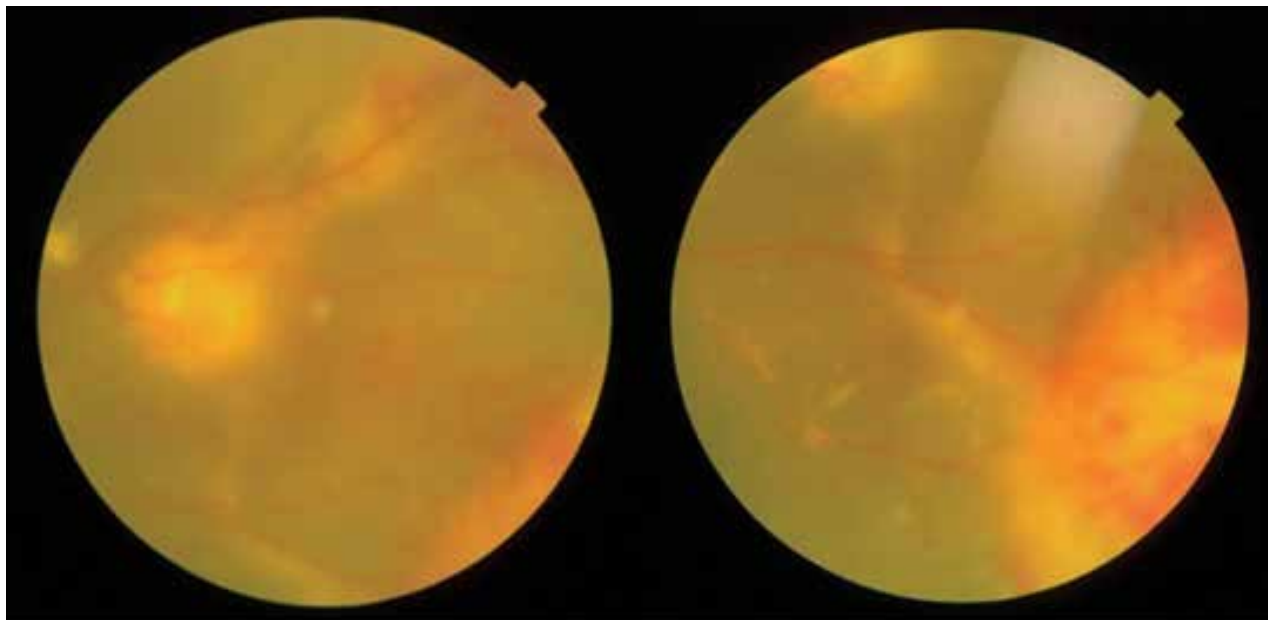


Figura 2. Retinografia do olho esquerdo. No fundo ocular visualiza-se tortuosidade vascular, microaneurismas e telangiectasias, bem como, hemorragias, exsudação intra e subretiniana amarelada, espessamento da retina / coróideia e descolamento de retina.

tico utilizados mostraram ser fundamentais, permitindo apoiar o diagnóstico de doença de Coats, excluindo lesão sólida intraocular e salientado a ausência de calcificações,⁹ não estando recomendados meios de diagnóstico invasivos.¹⁰

Na fase avançada em que se encontrava a doença, não existia indicação nem para o tratamento com fotocoagulação ou crioterapia, preconizado para estadios mais precoces de forma a destruir os vasos anómalos e reduzir a exsudação,⁸ nem para cirurgia vítreo-retiniana do descolamento de retina. Por outro lado, afastada a hipótese de retinoblastoma e não sendo um olho doloroso, descartou-se a necessidade de uma enucleação, optando-se apenas pela observação e controlo da pressão intraocular elevada associada ao glaucoma neovascular. De facto, a doença de Coats diagnosticada incorretamente como retinoblastoma é a principal causa de enucleações injustificadas.²

Apesar de a doença de Coats ser considerada idiopática e sem vínculo familiar,^{1,2} a avaliação dos irmãos também foi realizada porque alguns estudos sugerem que pode haver uma causa genética.^{11,12} Mutações no gene *Norrie disease protein* (NDP), que codifica a proteína norrina, essencial à normal angiogénese da retina, estão associadas à doença de Norrie e à vitreoretinopatia familiar exsudativa, mas também têm sido implicadas na doença de Coats.^{11,12}

Este caso clínico alerta para a necessidade de identificar os sinais de gravidade associados ao olho vermelho, que justificam a referência imediata para um oftalmologista. Evidencia também a sobreposição clínica entre as

formas avançadas da doença de Coats e o retinoblastoma. Para o diagnóstico correto mostraram ser essenciais o grau de suspeição para uma doença rara, a experiência clínica e os exames auxiliares de diagnóstico.

O QUE ESTE CASO ENSINA

- A doença de Coats é uma doença retiniana de apresentação precoce e geralmente unilateral.
- Os sinais de alarme são diminuição da acuidade visual, leucocoria e estrabismo.
- O principal diagnóstico diferencial é o retinoblastoma.
- A suspeita clínica precoce pode evitar a perda total da acuidade visual e enucleações desnecessárias.

Conflitos de Interesse

Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

Fontes de Financiamento

Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

Proteção de Pessoas e Animais

Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial.

Confidencialidade dos Dados

Os autores declaram ter seguido os protocolos do seu centro de trabalho acerca da publicação dos dados de doentes.

Correspondência

Mónica Loureiro

monicamloureiro@gmail.com

R. Dr. Miguel Assunção Lopes, nº 15, 3ºB, 4400-698 Vila Nova de Gaia, Portugal

Recebido: 09/05/2016

Aceite: 15/02/2017

Referências

1. Jones JH, Kroll AJ, Lou PL, Ryan EA. Coats' disease. *Int Ophthalmol Clin* 2001;41:189-98.
2. Shields JA, Shields CL, Honavar SG, Demirci H. Clinical variations and complications of Coats disease in 150 cases: The 2000 Sanford Gifford Memorial Lecture. *Am J Ophthalmol* 2001;131:561-71.
3. Shienbaum G, Tasman WS. Coats disease: A lifetime disease. *Retina* 2006;26:422-4.
4. Fernandes BF, Odashiro AN, Maloney S, Zajdenweber ME, Lopes AG, Burnier MN Jr. Clinical-histopathological correlation in a case of Coats' disease. *Diagn Pathol* 2006;1:24.
5. Shields JA, Shields CL, Honavar SG, Demirci H, Cater J. Classification and management of Coats disease: The 2000 Proctor Lecture. *Am J Ophthalmol* 2001;131:572-83.
6. Reichstein DA, Recchia FM. Coats disease and exudative retinopathy. *Int Ophthalmol Clin* 2011;51:93-112.
7. Shields CL, Uysal Y, Benevides R, Eagle RC Jr, Malloy B, Shields JA. Retinoblastoma in an eye with features of Coats' disease. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2006;43:313-5.
8. Ghorbanian S, Jaulim A, Chatziralli IP. Diagnosis and treatment of Coats' disease: A review of the literature. *Ophthalmol* 2012; 227:175-82.
9. Eisenberg L, Castillo M, Kwok L, Mukherji SK, Wallace DK. Proton MR spectroscopy in Coats disease. *AJNR Am J Neuroradiol* 1997;18:727-9.
10. Shields CL, Ghassemi F, Tuncer S, Thangappan A, Shields JA. Clinical spectrum of diffuse infiltrating retinoblastoma in 34 consecutive eyes. *Ophthalmology* 2008;115:2253-8.
11. Black GC, Perveen R, Bonshek R, Cahill M, Clayton-Smith J, Lloyd IC, et al. Coats' disease of the retina (unilateral retinal telangiectasis) caused by somatic mutation in the NDP gene: A role for norrin in retinal angiogenesis. *Hum Mol Genet* 1999;8:2031-5.
12. Dickinson JL, Sale MM, Passmore A, Fitzgerald LM, Wheatley CM, Burdon KP, et al. Mutations in the NDP gene: Contribution to Norrie disease, familial exudative vitreoretinopathy and retinopathy of prematurity. *Clin Exp Ophthalmol* 2006;34:682-8.