

ACOMETIMENTO OCULAR EM PACIENTE PEDIÁTRICO PORTADOR DE SÍNDROME DE JOUBERT: UM RELATO DE CASO



Giulia Montanari¹, Daniel Cesaretto Cristal, Ana Luísa Nardo Coltro¹, Mattheus Tagliaferro Gorayb¹, Stephanie Cecilia Barbosa Drudi², Kelvin Ferrari Corniani², Bruna Pastor², Thaís Tirapelli Tanios². ¹União das Faculdades dos Grandes Lagos (UNILAGO), São José do Rio Preto – SP, ²Hospital de Olhos Redentora, São José do Rio Preto – SP - giuliamontanari@hotmail.com

INTRODUÇÃO

A síndrome de Joubert (SJ) acomete diversos sistemas, como neuromotor, ocular, renal e esquelético. É uma condição genética heterogênea, rara, do grupo das ciliopatias. Radiologicamente, o sinal do “dente molar” é observado em todos os pacientes.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente do sexo masculino, 4 meses, trazido pela mãe com suspeita de estrabismo há 1 mês. Ausência de comorbidades prévias, uso de medicações e antecedentes familiares. Na primeira consulta oftalmológica: acuidade visual do olho direito (OD) não observa a luz e olho esquerdo (OE) observa a luz com dificuldade; movimentação ocular extrínseca: estrabismo sem padrão definido; biomicroscopia de ambos os olhos (AO): conjuntiva calma, câmara anterior formada, íris trófica, córnea e cristalino transparentes; fundoscopia de AO: disco normocorado com escavação fisiológica, máculas livres e vítreo claro; refração estática de OD: +3,50-1,00 a 180°, OE: +3,50 esf; digitopressão: normotenso em AO. Indicado avaliação com especialista em genética ocular e neurologista para investigação diagnóstica. Após 6 meses, paciente retorna com hipótese de Síndrome de Joubert.

Trouxe exames de imagem, relatório de neurologista e eletrorretinografia de campo total. Foi solicitado também testes genéticos para confirmação. Paciente está em acompanhamento oftalmológico e, na última avaliação, apresentou melhora da acuidade visual para observação de luz em AO e melhora total do estrabismo com Hirschberg centralizado. Está em acompanhamento com equipe multidisciplinar por apresentar atraso no desenvolvimento neuropsicomotor.



Figura 1, Ressonância magnética de crânio do paciente, com sinal do dente molar.

CONCLUSÃO

O diagnóstico precoce e tratamento multidisciplinar efetivo viabilizam o melhor prognóstico. Sendo assim, medidas devem ser instituídas buscando uma melhor qualidade de vida das crianças.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- WANG, S. F.; et al. (2018). Review of ocular manifestations of Joubert Syndrome. *Genes*. **9**(12):605.
- STURM, V.; et al. (2010). Ophthalmological findings in Joubert Syndrome. *Nature Eye*. **24**:222-225.