

ACROMATOPSIA *

Lúcia Carvalho de Ventura Urbano **

Acromatopsia, cegueira total de cones, cromatismo de cones ou monocromatismo de cones e bastonetes são sinônimos.

O primeiro caso relatado foi de DAUBENEY em 1684 e o segundo de HUDDART HOM-LODBERG (1940) ¹⁰.

Existem duas formas: congênita e adquirida (extremamente rara).

A congênita se transmite, segundo a quase totalidade dos autores pelo modo recessivo autossômico como estabeleceu BELL (1926) ¹. Para CHANCE (1931) ⁴ os homens seriam duas vezes mais atingidos. Como típico recessivo não ocorre em duas gerações sucessivas, mas, freqüentemente é observado em irmãos. LANDOLT (1881) ¹², QUERENGHI (1891) ¹⁷, HARRISON e col. (1960) ⁹. Trabalho mais recente de SPIVEY (1965) ¹² atribui a herança da acromatopsia ao **sex-linked** autossômico incompleto ou recessivo.

LINSKY (1952) ¹⁵, admite que uma pessoa entre 300.000 teria acromatopsia.

FRANÇOIS-VERRIEST-ROUK (1955) ⁷ estimaram em 430 o número de casos totais publicados.

A forma completa ou típica, a mais frequente, conforme relatou BELL (1926) ¹, possui 6 pontos cardinais: fotofobia, nistagmo, ambliopia, escotoma central, diminuição da região terminal do vermelho no espectro e, deslocamento também no espectro, da parte mais luminosa do amarelo para o verde.

Na forma incompleta ou atípica, vários desses sintomas poderão estar ausentes. SLOAN (1946) ²⁰. Diversos autores chamam acromatopsia completa, mesmo faltando ao quadro alguns desses sinais. LANDOLT (1891) ¹³, CANTONNET (1913) ³.

Para FRANÇOIS-VERRIEST-ROUCK (1955) ⁷ haveria a forma completa e incompleta (ambas com ou sem ambliopia).

Diversas alterações são descritas associadas: reflexo fotomotor lento em grandes luminosidades, respondendo normal na adaptação ao escuro, papila pálida, distrofia macular, LEWIS-MANDELBAM (1943) ¹⁴, ROBERT (1951) ¹⁸.

O nistagmo é pendular horizontal e tende a desaparecer em torno dos 30 anos. WALLS-HEATH (1955) ²².

A ambliopia é geralmente severa, com a acuidade visual inferior a 1/10 mas que pode melhorar em baixas luminosidades.

O espectro luminoso visível aparece para os acromatas como um só tom cinza, ou então uma faixa sem cor diferindo somente no brilho das várias secções. A luminosidade máxima observada nos tricromatas normais no amarelo (555 nm) é encontrada na região do verde (510 nm). Isto porque o ponto mais alto da curva de eficácia luminosa dirige-se para as ondas mais curtas e conseqüentemente o setor terminal do vermelho fica reduzido.

RELATO DOS CASOS

Examinamos 5 irmãos: 3 do sexo masculino e 2 do feminino.

Nome	Sexo	Idade	AVD	AVE
O.A.	M	27a	20/100	20/100
F.A.	M	25a	20/200	20/200
R.A.	M	12a	20/20	20/20
M.F.A.	F	20a	20/20	20/20
M.C.A.	F	13a	20/20	20/20

Nos 5 pacientes sobre cicloplegia foi encontrada menos de 1 dioptria de hipermetropia ou menos de 1 dioptria de astigmatismo e não houve melhora da acuidade visual com a correção. Em todos havia fundo de olho normal e ausência das alterações biomicroscópicas.

De acordo com BONNER (1926) ², que relata 3 casos de acromatopsia congênita monocular fizemos os exames cromáticos de cada olho separadamente. Os resultados nos 5 pacientes se repetiram nos dois olhos. Aplicamos os seguintes testes ISHIHARA, (1976) ¹¹, H-R-R (1955) ⁸, Panel D15 (1945) ⁵, D28 ROTH (1966) ¹⁹, 100 Hue 1949) ⁶, Anomoscópio de NAGEL modelo I (1907) ¹⁶.

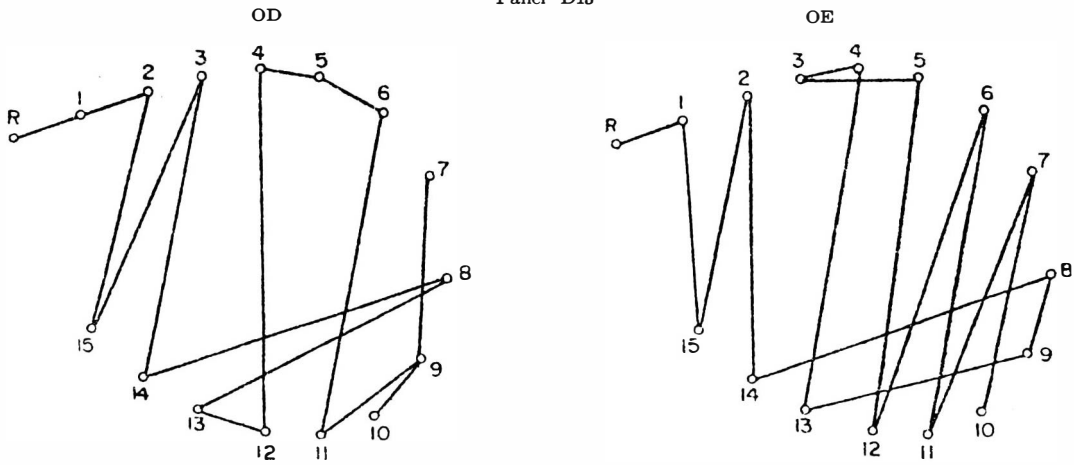
O.A. — foi o propósito. AO Ishihara e H-R-R nenhuma informação em ambos os olhos.

* Trabalho realizado na Clínica Oftalmológica da F.M.U.F.M.G. — Serviço do Prof. Hilton Rocha.

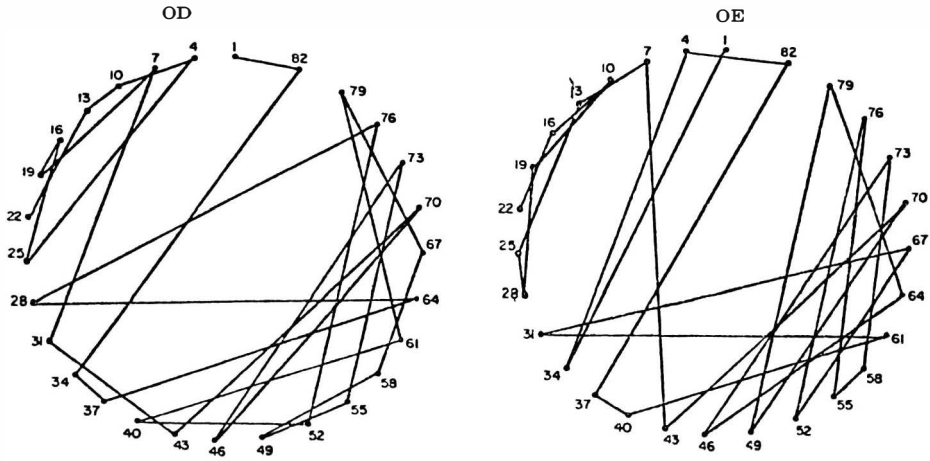
** Chefe do Serviço de Propedêutica Complementar da Clínica Oftalmológica da F.M.U.F.M.G.

* Trabalho apresentado ao XIX Congresso Brasileiro de Oftalmologia (1977 — Rio de Janeiro).

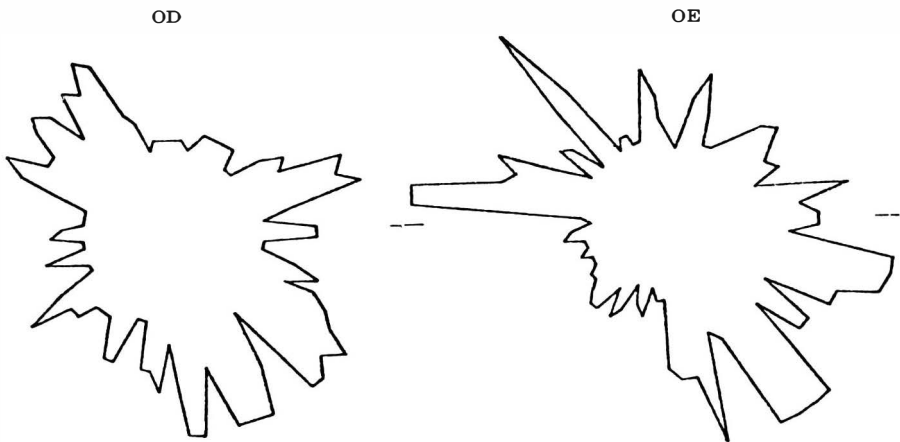
Panel D15



D28 de Roth



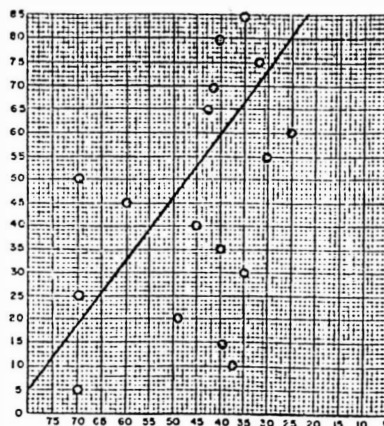
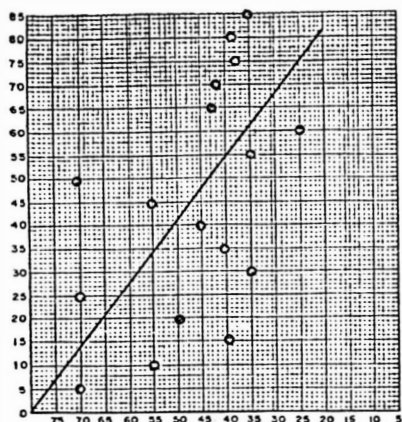
100 Hue



Anomaloscópio de Nagel modelo I

OD

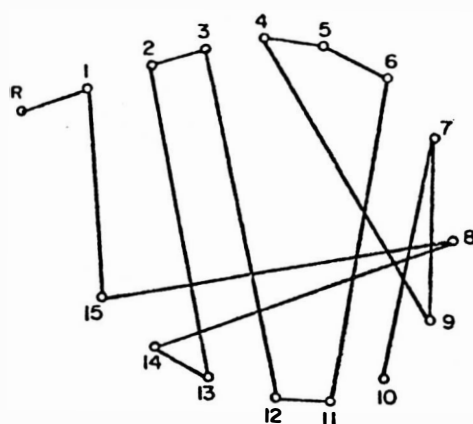
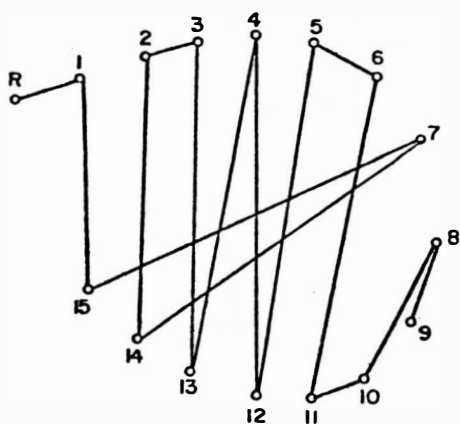
OE



Panel D15

OD

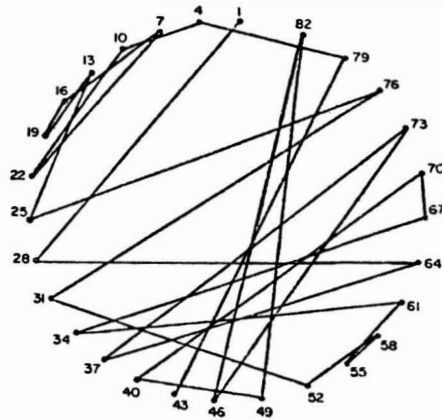
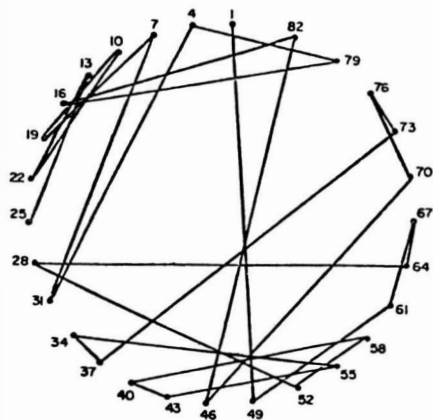
OE



D28 de Roth

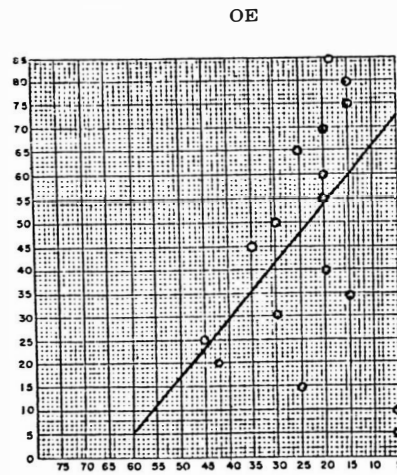
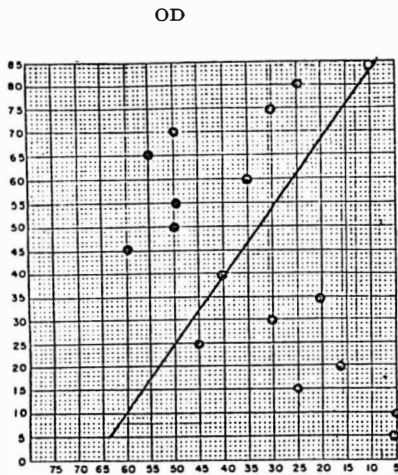
OD

OE





Anomaloscópio de Nagel modelo I



R.A. em todos os testes respostas compatíveis com deuteranomia.

M.F.A. e M.C. informaram corretamente todos os testes cromáticos.

Como conclusão os dois pacientes classificados pelos exames como acromatas seriam portadores da forma atípica ou incompleta porque não apresentaram nistagmo nem fotofobia. Não estudamos a existência de escotoma central.

RESUMO

A autora examinou 5 irmãos (3 do sexo masculino e 2 do feminino). Aplicou em cada olho separadamente os seguintes testes cromáticos: Ishihara H-R-R-, D15, D28, 100 Hue e Anomaloscópio de Nagel modelo I. Os pacientes do sexo masculino 2 apresentaram acromatopsia incompleta e 1 deuteranomia. As pacientes do sexo feminino não referiram distúrbios cromáticos.

SUMMARY

The author checked up 5 siblings, 3 males and 2 females. She applied the following chromatic tests to each eye: Ishihara, H-R-R-, D15, D28, 100 Hue and Nagel Anomaloscope, model I. Two males had partial achromatopsia and one had deuteranomaly. The 2 females had normal color vision.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- BELL, J. — The treasure of human inheritance. In: Colour blindness, Francis Laboratory for National Eugenics. 1926. cap. 10, p. 168-80.
- BONNER, W. — Monocular color blindness. Am. J. Ophthalmol., Chicago, 9: 603-5, 1926.
- CANTONNET, A. — Achromatopsie congénitale totale. Arch. d'Ophthalmol., Paris, 33: 289-91, 1913.
- CHANCE, B. — Monochromatic vision. Am. J. Ophthalmol., Chicago, 14: 417-25, 1931.
- FARNSWORTH, D. — The Farnsworth dichotomous test for color blindness. Panel D15. New York, The Psychological Corporation, 1946.

6. FARNSWORTH, D. — The Farnsworth Munsell, 100 Hue for the examination of color discrimination. Baltimore, Munsell Color, 1949.
7. FRANÇOIS, J.; VERRIEST, G.; DE ROUCK, A. — L'achromatopsie congénitale. *Doc. Ophthalmol.*, Den Haag, 9: 338-424, 1955.
8. HARDY, L.; RAND, G.; RITTLER, C. — Ao H-R-R. pseudo-isochromatic plates for detecting, plates for detecting, classifying and estimating the degree of defective color vision. Southbridge, American Optical Corporation, 1955. 24 p. il.
9. HARRISON, R.; HOEFNAGEL, D.; HAYWARD, J. — Congenital total blindness. *Arch. Ophthalmol.*, Chicago, 64: 685-92, 1960.
10. HOLM, E.; LODBERG, C. V. — A family with total colour blindness. *Acta Ophthalmol.*, Kobenhavn, 18: 225-58, 1940.
11. ISHIHARA, S. — Tests for color blindness, Tokyo, Kanekara Shuppan, 1976, 38 p. il examens.
12. LANDOLT — Achromatopsie totale. *Arch. d'Ophthalmol.*, Paris, 1: 114-120, 1881.
13. LANDOLT — Un nouveau cas d'achromatopsie totale. *Arch. d'Ophthalmol.*, Paris, 11: 202-6, 1891.
14. LEWIS, S.; MANDELBAUM, J. — Achromatopsia. *Arch. Ophthalmol.*, Chicago, 30: 225-31, 1943.
15. LINSKY, A. — Monochromatism In: — Vision. New York, Grune & Stratton, 1952. v. 2 cap. 7 p. 143-4.
16. NAGEL, W. — Zur Apparate for die augenärztliche Funätioprufung: Adaptometer und klei Spejtralphotometer (Anomaloskop). *Zschr. F. Augenheill.* Berlin, 17: 201-9, 1907.
17. QUERENGHI, F. — Deux cas d'achromatopsie totale. *Ann Ocul.*, Paris, 106: 333-8, 1891.
18. ROBERT, A. — Achromatopsia. *Am. J. Ophthalmol.*, Chicago, 34: 743-9, 1951.
19. ROTH, M. A. — Le test 28 Hue Selon Farnsworth. *Bull. Soc. Ophthalmol.*, Paris, 66: 231-8, 1966.
20. SLOAN, L. — A case of atypical achromatopsia. *Am. J. Ophthalmol.*, Chicago, 29: 290-4, 1946.
21. SPIVEY, B. — The X-linked recessive inheritance of atypical monochromatism. *Arch. Ophthalmol.*, Chicago, 74: 327-33, 1965.
22. WALLS, G.; HEATH, G. — Typical total blindness reinterpreted. *Acta Ophthalmol.*, Kobenhavn 32: 253-97, 1955.