



PO61

HIPERTENSÃO INTRACRANIANA E FASE AGUDA DA NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITÁRIA DE LEBER NUMA CRIANÇA: CASO CLÍNICO

Cristina Ferreira-Sousa¹, Ágata Mota¹, Raquel Cristina Sousa², Susana Penas¹, Olinda Faria¹, Elisete Brandão¹, Jorge Breda¹, Fernando Falcão-Reis³

(¹Serviço de Oftalmologia, Hospital de São João, ²Serviço de Pediatria, Hospital de São Joao, ³Serviço de Oftalmologia, Hospital de São João/Faculdade de Medicina da Universidade do Porto)

Introdução:

A Neuropatia Óptica Hereditária de Leber (NOHL) na fase aguda é uma conhecida causa de pseudo-edema da papila, podendo tornar-se um diagnóstico menos evidente em alguns contextos clínicos.

Material e Métodos:

Caracterização clínica, imagiológica e angiográfica de um caso clínico. Seu estudo genético e *follow-up*.

Resultados:

Criança de 8 anos de idade, sexo masculino, com quadro de cefaleias intensas com um mês de evolução e hipovisão bilateral com uma semana de evolução.

A acuidade visual era de 20/800 bilateralmente.

À fundoscopia pôde observar-se papila com proeminente elevação e esborratamento dos bordos em ambos os olhos.

A Tomografia Computorizada Crânio-Encefálica não revelou alterações.

Foi realizada punção lombar com avaliação manométrica, verificando-se pressão de 320 mmHg, pelo que foi iniciada a administração de Acetazolamida por via oral. Constatou-se redução franca das cefaleias, mas sem melhoria visual.

Foi realizada Ressonância Magnética Crânio-Encefálica e das Órbitas onde se pôde observar hipersinal em T2 na região posterior dos nervos ópticos e no quiasma, com discreta captação de contraste.

A Angiografia Fluoresceínica mostrou dilatações microvasculares papilares, sem difusão.

Foi realizado estudo genético que revelou a mutação G11778A no gene MTND4, confirmando-se o diagnóstico de NOHL.

Conclusão:

O caso clínico apresentado revelou-se um desafio diagnóstico. Apesar da coexistência de Hipertensão Intracraniana, a NOHL foi a grande causa da hipovisão.



Referências:

1. Man PY, Turnbull DM, Chinnery PF. Leber Hereditary Optic Neuropathy. J Med Genet 2002; 39(3):162-9