

08:30 | 11:00 - Sala Lince

Mesa: José Arede, Paula Tenedório, Fernando Trancoso Vaz

PO15 - 09:40 | 09:45

SÍNDROME DE AXENFELD-RIEGER: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICOTânia Borges Miguel Neves, Vasco Miranda, Ricardo Parreira, Pedro Menéres
(Centro Hospitalar do Porto)**Introdução:**

O síndrome de Axenfeld-Rieger (SAR) é raro (prevalência de 1:200000) e primariamente ocular, podendo apresentar um atingimento sistémico. É caracterizado por anomalias do segmento anterior (SA), nomeadamente corectopia, atrofia da íris e embriotóxon posterior. Aproximadamente 50% destes doentes vão desenvolver glaucoma. Pode coexistir megalocórnea ou microcórnea. As manifestações sistémicas são variáveis, incluindo hipertelorismo, nariz achatado, alterações dentárias, auditivas, cardíacas, umbilicais, estenose anal, hipospádia e baixa estatura. Existem 3 tipos de SAR, consoante a alteração genética. Podem existir mutações no gene PITX2 (tipo 1), num gene não identificado do cromossoma 13 (tipo 2) e no gene FOXC1 (tipo 3). Contudo, alguns doentes não têm alteração em nenhum dos genes identificados, apresentando uma etiologia desconhecida. A hereditariedade é autossómica dominante. Pode, contudo, ocorrer uma mutação de novo, surgindo em indivíduos sem história familiar.

Doente e Métodos:

Doente do sexo feminino, 2 anos, seguida em pediatria por baixa evolução ponderal e sinéquias dos pequenos lábios. Aos 17 meses apresentava uma idade óssea de 9 meses (radiografia de punhos). A mãe apresenta displasia frontonasal e ptose palpebral à direita. O irmão tem síndrome de Kleeftstra. Foi referenciada à consulta de oftalmologia por alteração congénita da pupila. No exame oftalmológico apresentava uma acuidade visual em binocularidade de 5/10 sem correção, refração cicloplégica bilateral de +1,75 +1,50x90°, hipertelorismo, nariz largo e achatado, corectopia bilateral e suspeita de megalocórnea esquerda. Não colaborou para um exame mais detalhado do SA ou fundoscopia (FO). A mãe, ao exame oftalmológico, apresentava embriotóxon posterior, sem outras alterações do SA, e a pressão intraocular (PIO) estava normal. Foi proposta a observação sob anestesia geral.

Resultados:

Sob anestesia geral com sevoflurano, apresentava uma PIO de 8 mmHg no olho direito (OD) e 8 mmHg no olho esquerdo (OE) com o tonómetro de Perkins. Os diâmetros corneanos do OD eram de 12 mm, horizontal (H) e vertical (V), e os do OE de 12,5 mm (H) e 13 mm (V). À observação com microscópio apresentava, bilateralmente, embriotóxon posterior a 360°, corectopia, hipoplasia da íris, pontes de íris aderentes à linha de schwalbe. FO normal, com discos corados e não escavados. Foi feito o diagnóstico de SAR. Aguarda a realização de estudo genético.

Conclusão:

A clínica é fundamental para o diagnóstico de SAR. Um estudo genético positivo pode auxiliar o diagnóstico, mas um resultado negativo não o exclui. Uma vez que o risco de desenvolver glaucoma é de cerca de 50% ao longo da vida, estes doentes devem ter um acompanhamento regular para despiste desta patologia.

Bibliografia:

Chang TC, et al. Axenfeld-Rieger syndrome: new perspectives. Br J Ophthalmol. 2012; 96(3):318-22
Pérez DF, et al. Síndrome Axenfeld-Rieger. Presentación de un caso. Rev Cubana Oftalmol. 2000; 13(1):16-9