



NEUROFTALMOLOGIA

08:50 | 11:00 - Sala Lince

Mesa: João Paulo Cunha, António Friande, Isabel Ribeiro

PO17- 10:10/10:15

SÍNDROME DE USHER ASSOCIADO A PTOSE CONGÉNITA E EXOTROPIA

Maria Luisa Colaço¹, Cláudia Bacalhau², Catarina Pedrosa³, Ana Fonseca⁴, Fátima Campos⁴

(1-Instituto de Oftalmologia Dr. Gama Pinto, 2-Centro Hospitalar de Setúbal, 3-Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, 4-Hospital de Santa Maria - CHLN)

Introdução:

O síndrome de Usher é a causa mais frequente de retinopatia hereditária associada a surdez neurosensorial. Tem transmissão autossómica recessiva (AR) e existem três tipos clínicos sendo o tipo 1 caracterizado por surdez congénita profunda, ausência de função vestibular e retinopatia pigmentar na primeira década de vida. Em nenhum destes 3 tipos clínicos foram descritas outras alterações oftalmológicas para além da retinopatia pigmentar e edema macular cistoide. Na retinopatia pigmentar do Síndrome de Usher a visão central mantém-se tipicamente preservada até 3ª década de vida. Diferentes fenótipos baseados no perfil de autofluorescência foram identificados correlacionando-se com os achados na Tomografia de Coerência Ótica (OCT). Neste trabalho os autores pretendem relatar um caso de Síndrome de Usher com outras alterações oftalmológicas para além das descritas na literatura.

Métodos:

Doente do sexo feminino, melanodérmica, 6 anos, com antecedentes de prematuridade e surdez neurosensorial congénita, foi referenciada à consulta de Neuroftalmologia por ptose palpebral esquerda congénita, exotropia, miopia e baixa de visão com nictalopia. Havia colocado implante coclear à direita há 1 ano e apresentava atraso da linguagem. À observação apresentava uma AVcc de 5/10 OU com um equivalente esférico de -4,50 e -4,25 dioptrias respectivamente no OD e OE. Tinha uma ptose palpebral esquerda de +3 mm que não interferia com o eixo visual, exotropia OE de grande ângulo, concomitante, com dominância do OD, sem alterações dos reflexos pupilares e segmento anterior. A fundoscopia revelou um estreitamento arteriolar marcado bilateral com alteração generalizada do epitélio pigmentar da retina tipo "sal e pimenta", mais marcante na região macular, sem alterações dos discos óticos. Realizou SD-OCT (Spectralis®) macular e dos discos óticos, autofluorescência e electrorretinograma full-field.

Resultados:

O OCT da camada de fibras nervosas peri-papilares não revelou alterações significativas. O SD-OCT macular evidenciou um alargamento do declive foveal bilateral com atrofia marcada da camada nuclear externa e camada de fotorreceptores, apenas visíveis na região foveal, e edema macular quístico. O ERG full-field com eléctrodos DTL revelou uma resposta escotópica e fotópica não quantificável ODE. Foi medicada com brinzolamida 3id ODE e referenciada para consulta de Genética aguardando genotipagem.

Conclusão:

Edema macular cistoide em pelo menos um olho ocorre em cerca de 39% das retinopatias hereditárias autossómicas recessivas. Devido à sua prevalência é aconselhável fazer o screening destes doentes com OCT para identificar aquelas que beneficiam de tratamento. No conhecimento dos autores este é o primeiro caso em que o síndrome de Usher se associa a ptose congénita e exotropia pelo que o diagnóstico genético assume particular importância para verificar se estamos perante uma nova mutação ou não.