

**GLAUCOMA, SUP. OCULAR EXTERNA**

14:30 | 16:30 - Sala Delfim

Mesa: Fernando Trancoso Vaz, Miguel Ribeiro, Luís Torrão

PO185- 15:30/15:35**SÍNDROME DE STICKLER: UM DIAGNÓSTICO SISTÊMICO E OFTALMOLÓGICO**

Rita Couceiro, Helena Fialho, Cidalina Reis Ferreira
(Hospital de Santa Maria, CHLN)

Introdução:

O Síndrome de Stickler (SS) é uma oftalmoartropatia causada por uma mutação genética autossómica dominante ou por vezes esporádica no colagénio fibrilhar, afectando o tecido conjuntivo. Os autores pretendem apresentar um caso de SS diagnosticado num doente adulto com manifestações oculares, auditivas e esqueléticas.

Métodos:

Caso clínico de doente do sexo masculino, de 53 anos, com antecedentes de glaucoma congénito no olho direito (OD), catarata congénita no olho esquerdo (OE) e episódios recorrentes de uveíte anterior OE desde há 4 anos. O doente apresentava outras condições congénitas: hipoacúsia direita, deformidades da coluna vertebral e anomalias maxilo-faciais. Negava história familiar de patologia oftalmológica ou osteoarticular relevante. Foram realizados exame oftalmológico completo, retinografia, ecografia oftálmica e tomografia axial computadorizada (TC) da coluna vertebral.

Resultados:

À observação, o doente apresentava um maciço facial aplanado, microglossia e fenda palatina e lábio leporino corrigidos cirurgicamente. A melhor acuidade visual corrigida era 20/25 no OE e inferior a 20/500 no OD. À biomicroscopia do OE destacava-se a presença de escasso tyndall na câmara anterior, sinéquias periféricas anteriores entre as 6 e as 11 horas e catarata nuclear e polar. O OD apresentava buftalmia e leucoma central denso e vascularizado. A fundoscopia do OE revelou cicatrizes de retinopexia laser em redor de rasgadura retiniana periférica. A ecografia oftálmica do OE não demonstrou alterações. A TC da coluna vertebral evidenciou escolioses cervical, dorsal e lombar, com anomalias do desenvolvimento de várias vértebras, incluindo fusão completa de C2 a C3 e presença de hemivértebras ao nível de D2, D5 e D10. Em avaliações posteriores, o doente apresentou reativação ocasional de uveíte anterior, que cedia à terapêutica com corticoesteróides tópicos.

Conclusões:

A presença de manifestações oftalmológicas, esqueléticas e auditivas particulares permitiu o diagnóstico de SS num doente adulto. A combinação de microglossia, fenda palatina e lábio leporino (Sequência de Pierre-Robin) está frequentemente associada a SS. A evidência de maciço facial aplanado e patologia da coluna vertebral, assim como a hipoacúsia também são consistentes com este diagnóstico. No caso descrito, as manifestações oftalmológicas de SS incluíam glaucoma congénito, catarata congénita, uveíte anterior crónica e rasgadura da retina periférica. A inexistência de história familiar de SS poderá ser explicada pela presença de uma mutação *de novo* ou pela expressão variável de traços autossómicos dominantes. O doente aguarda neste momento os resultados da avaliação desencadeada em consulta de Genética.