



NEUROFTALMOLOGIA

08:50 | 11:00 - Sala Lince

Mesa: João Paulo Cunha, António Friande, Isabel Ribeiro

PO24- 10:45/10:50

NEUROPATIA ÓTICA HEREDITÁRIA DE LEBER: DESCRIÇÃO DE UM CASO CLÍNICO

Petra Gouveia, Sérgio Estrela-Silva, Elisete Brandão, Fernando Falcão-Reis

(Departamento de Oftalmologia, Centro Hospitalar de São João)

Introdução:

A neuropatia ótica hereditária de Leber afecta geralmente indivíduos do sexo masculino na 2ª e 3ª décadas de vida. A doença associa-se a uma mutação ao nível do DNA mitocondrial e, portanto, tem transmissão materna. A presença da mutação não é sinónimo de manifestação fenotípica da doença. Vários outros fatores contribuem para a apresentação do quadro.

Materiais e Métodos:

Descrição de um caso clínico

Resultados:

Uma mulher de 36 anos foi encaminhada para o Serviço de Urgência do Centro Hospitalar de São João por hipovisão de ambos os olhos com uma semana de evolução e suspeita de papiledema bilateral. A melhor acuidade visual corrigida era de 1/10 bilateralmente. Os reflexos pupilares eram normais. À fundoscopia os discos óticos encontravam-se aparentemente edemaciados inferiormente. A tomografia computadorizada cerebral foi normal e o exame neurológico completo excluiu hipertensão intracraniana e nevríte ótica inflamatória. A angiografia fluoresceína revelou tortuosidade dos capilares peripapilares. Não se observou difusão de contraste ao longo de todo o exame. A tomografia de coerência ótica demonstrou espessamento da camada de fibras nervosas nos quadrantes superior, temporal e inferior nos dois olhos. Ao aprofundar a história clínica da doente foi descoberta história familiar de baixa visão (6 indivíduos do sexo masculino e uma criança do sexo feminino), ao longo de 3 gerações. O diagnóstico de neuropatia ótica hereditária de Leber foi confirmado laboratorialmente pela presença da mutação 11778 de MTND4. Em reavaliações subsequentes a acuidade visual manteve-se em 1/10 bilateralmente. Os reflexos pupilares estavam presentes (embora lentificados) e a atrofia ótica desenvolveu-se.

Conclusões:

Embora a neuropatia ótica hereditária de Leber seja mais comum em indivíduos do sexo masculino as mulheres têm 10% *lifetime risk* de apresentarem hipovisão. Nesta família existem 2 indivíduos do sexo feminino afetados, 1 das quais de idade inferior a 18 anos. Este caso pretende ilustrar a evolução natural da neuropatia ótica de Leber. Atendendo à variabilidade clínica, um índice de suspeição elevado é necessário para não deixar escapar este diagnóstico.