



GERAL, SUP. OCULAR EXTERNA

17:00 | 18:00 - Sala Lince

Mesa: Pedro Afonso, Marta Macedo, Ana Miguel Quintas

PO59- 17:45/17:50

MANIFESTAÇÕES OFTALMOLÓGICAS NA POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR (PAF) TIPO I

José Alberto Lemos, Rui Carvalho, Carlos Menezes, Bruna Vieira, Josefina Serino, Rita Gonçalves, Pedro Coelho, Paula Tenedório

(Hospital Pedro Hispano)

Introdução:

As polineuropatias amiloidóticas familiares (PAF) são um grupo de patologias hereditárias multissistémicas caracterizadas pela deposição extracelular de material amilóide. Dentro destas, a PAF tipo I é a forma mais frequente e severa. Tem transmissão autossómica dominante e é causada por uma mutação no gene da transtirretina no cromossoma 18. Estão descritas múltiplas alterações a nível oftalmológico, como anomalias dos vasos conjuntivais, queratoconjuntivite sicca, alterações pupilares, opacidades vítreas e glaucoma.

Material e Métodos:

Foram revistos os processos clínicos dos doentes com PAF tipo I seguidos no Serviço para detetar a presença de alterações oftalmológicas típicas da doença.

Resultados:

Um total de 9 doentes, com idade compreendidas entre os 39 e os 54 anos foram observados no Serviço com diagnóstico de PAF tipo I. Todos já foram submetidos a transplante hepático. Apenas um caso não apresentava alterações oftalmológicas associadas à doença, provavelmente pela curta evolução da doença (diagnóstico há apenas 5 anos). Nos restantes 8 doentes, salientam-se os seguintes achados: todos apresentavam vasos conjuntivais anómalos, 7 apresentavam anomalias pupilares, 6 apresentavam queratoconjuntivite sicca, 4 apresentavam opacidades vítreas (2 deles já foram submetidos a vitrectomia) e 6 casos com glaucoma secundário (1 sob controlo adequado com terapêutica médica e os restantes 5 casos já foram submetidos a trabeculectomias, em 3 deles bilateralmente). Em 2 doentes já houve necessidade de mais do que uma cirurgia de glaucoma em cada olho.

Conclusões:

A produção ocular de proteína amiloide é autónoma da sua síntese a nível hepático, condicionando depósitos em vários tecidos oculares. Desta forma, a vigilância oftalmológica destes doentes é fundamental, mesmo após transplante hepático. As úlceras de córnea neurotróficas, as opacidades vítreas e o glaucoma secundário (de difícil controlo) são as mais temidas complicações oftalmológicas.