



CÓRNEA, CATARATA, ONCOLOGIA OCULAR

08:50 | 11:00 - Sala Lince

Mesa: Júlia Veríssimo, Bernardo Feijóo, Mariana Almeida

PO73- 09:50/09:55

DISTROFIA CORNEANA LATTICE TIPO II - SÍNDROME DE MERETOJA

Inês Casal, Sílvia Monteiro, Carolina Abreu, Miguel Neves, Rita Massa, Paulo Torres, Melo Beirão
(Centro Hospitalar do Porto)

Introdução:

A distrofia corneana *lattice* tipo II ou AGel é uma amiloidose sistémica, descrita pela primeira vez em 1969 pelo oftalmologista Jouko Meretoja, na Finlândia. É causada por uma mutação autossómica dominante no gene da gelsolina (substituição da adenina por guanina) no cromossoma 9; resultando em fragmentos proteicos instáveis e deposição de amiloide em vários órgãos, com manifestações severas ao nível da pele, nervos cranianos e córnea. A clínica inicia-se geralmente após a segunda década de vida e a tríade diagnóstica típica inclui a paralisia facial bilateral progressiva, a pele laxa e a distrofia corneana em *lattice*. Outras manifestações oftalmológicas frequentes incluem a queratopatia de exposição, a disfunção das glândulas de meibomius e um risco aumentado de glaucoma.

Caso clínico:

Doente do sexo feminino, com o diagnóstico de síndrome de Meretoja aos 53 anos, confirmado pela presença da mutação da gelsolina. Como sintomas da doença apresentava parésia facial bilateral severa, com significativa flacidez orbicular e peri-bucal e hipostesia álgica das extremidades; tendo sido referenciada à consulta de oftalmologia do Centro Hospitalar do Porto por encerramento palpebral incompleto. À observação oftalmológica apresentava uma acuidade visual de 0,6 do olho direito e esquerdo (escala decimal); incapacidade de encerramento completo da fenda palpebral bilateralmente e diminuição do reflexo do pestanejo; à biomicroscopia apresentava um tempo de rutura do filme lacrimal muito diminuído, associado a uma queratite exuberante difusa, leucomas dispersos bilaterais e neovasos corneanos no olho esquerdo. A pressão intra-ocular era de 10 e 12 mmHg respetivamente e a fundoscopia sem alterações. Foi medicada com carbómero, carmelose sódica e ciclosporina tópica, associados a oclusão completa noturna dos dois olhos. Após 12 meses de tratamento apresentava uma melhoria da acuidade visual do olho direito (0,8) e manutenção da acuidade visual do olho esquerdo; à biomicroscopia apresentava *haze* estromal central bilateral, melhoria da queratite superficial e regressão de alguns neovasos corneanos do olho esquerdo, apesar da manutenção do incompleto encerramento palpebral.

Conclusão:

O síndrome de Meretoja é uma patologia rara com manifestações oculares severas e incapacitantes, sendo as alterações da superfície ocular as mais frequentes. Uma agressiva lubrificação da superfície ocular (sem conservantes), o uso de lentes de contacto terapêuticas, plugs oclusores dos pontos lacrimais e até a cirurgia palpebral têm um papel essencial. Os doentes devem ter um cuidado seguimento que possibilite a manutenção da superfície ocular saudável, para evitar lesões corneanas mais graves e diminuição irreversível da acuidade visual, assim como a deteção atempada de outras complicações como o glaucoma.