



CÓRNEA, GERAL

08:50 | 11:00 - Sala Lira

Mesa: Manuela Cidade, Miguel Pimenta de Castro, Tiago Monteiro

CL170- 10:10/10:20

MANIFESTAÇÕES OFTALMOLÓGICAS DA POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR TTR V30M: ESTUDO NUMA COORTE DE 513 PORTADORES DA DOENÇA

Melo Beirão, Ines Casal, Idalina Beirão, Paulo Torres

(Centro Hospitalar do Porto)

Introdução:

A polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) é uma patologia hereditária autossómica dominante provocada por mutações do gene codificador da transtirretina (TTR), uma proteína sérica maioritariamente sintetizada no fígado, mas também no plexo coroideu e no epitélio pigmentar da retina. A substituição da metionina por valina na posição 30 do gene da transtirretina é a mutação mais comum em Portugal que leva à produção de TTR V30M e subsequente deposição extracelular de amiloide nos nervos e múltiplos órgãos, incluindo o olho.

Objetivo:

Descrição e caracterização das manifestações oculares da PAF.

Métodos:

Estudo retrospectivo da primeira observação oftalmológica de 513 portadores da mutação na consulta de oftalmologia do Centro Hospitalar do Porto.

Resultados:

Dos 513 doentes observados, 93% tinham doença clínica, com uma evolução média de 9 anos, e 7% que eram portadores assintomáticos. Dos doentes 343 eram transplantados hepáticos. Nenhum portador assintomático apresentou alterações oculares. A alteração mais frequentemente encontrada foi a diminuição do tempo de rotura do filme lacrimal, em 379 doentes. Outras alterações encontradas, por ordem decrescente de prevalência foram, o teste de Schirmer anormal, a deposição de amiloide na íris e na capsula anterior do cristalino, a íris denteada, o glaucoma e a alteração dos vasos da conjuntiva. As alterações do segmento posterior encontradas foram as opacidades vítreas e a angiopatia amiloidótica da retina. A prevalência das manifestações oculares aumentou com a duração da doença sintomática e transplante hepático não modificou a história natural da oculoptia. Foi encontrada uma forte correlação entre a íris denteada e o glaucoma, bem como entre a angiopatia amiloidótica da retina e a amiloidose vítrea.

Conclusão:

As manifestações oftalmológicas da PAF são comuns e não modificadas pelo transplante hepático. A maior sobrevida dos doentes transplantados implica um aumento na prevalência destas manifestações. O oftalmologista tem um papel essencial no seu diagnóstico, tratamento e acompanhamento contínuo. Este trabalho permitiu elaborar um algoritmo de seguimento da oculopatia dos doentes PAF.