



OFTALMOLOGIA PEDIÁTRICA, ESTRABISMO

08:30 | 10:45 SALA HIDRA

Mesa: Vítor Leal, Ricardo Parreira, José Nolasco

09:05

CL164- COLOBOMA: CHAVE OCULAR PARA PATOLOGIA SISTÉMICA

Rita Pinto Proença, Ana Luísa Basílio, Sara Crisóstomo, Mariza Martins, Margarida Marques, Ana Paixão, Alcina Toscano

(Centro Hospitalar de Lisboa Central)

Introdução: O coloboma é uma anomalia do desenvolvimento que se caracteriza por um deficiente encerramento da fissura embrionária na 6ª semana da gestação. Trata-se de um defeito que pode afectar diferentes estruturas do globo ocular, nomeadamente a íris, corpo ciliar, coróide, retina ou nervo óptico. A eventual associação com patologia sistémica e alterações genéticas faz com que o diagnóstico oftalmológico seja fundamental para a orientação e seguimento dos doentes.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo de 26 doentes da Consulta de Oftalmologia Pediátrica do Hospital de S. José, do Centro Hospitalar de Lisboa Central através da consulta do processo, exames complementares de diagnóstico e registo fotográfico.

Foram caracterizados os doentes de acordo com o sexo, idade, antecedentes familiares de anomalias oculares, antecedentes gestacionais, tipo de coloboma, localização, lateralidade, melhor acuidade visual corrigida, presença de outras anomalias oculares concomitantes e associação com doenças sistémicas.

Com este estudo pretendemos avaliar o perfil dos doentes portadores de colobomas, comparando-o com o descrito na literatura, bem como salientar a importância para o seu seguimento, despiste de doenças sistémicas associadas e tratamento das complicações.

Resultados: Dos 26 doentes avaliados, 14 (54%) eram do sexo feminino, e 12 (46%) do sexo masculino. A idade variou entre 1 e 25 anos, com média de 11,23 anos. A média da idade do diagnóstico foi de 2,6 anos, variando entre 1 mês até aos 8 anos de idade. Nenhum doente apresentava história familiar de coloboma, existindo história de prematuridade em 2 casos (8%). Quanto à localização, 16 casos (62%) apresentavam coloboma do disco óptico, 14 (54%) da íris e 13 (50%) colobomas coriorretinianos. Em 13 casos (50%) o coloboma atingia mais do que uma estrutura anatómica e era bilateral em 11 casos (42%). As acuidades visuais variaram entre ausência de percepção luminosa e 20/20.

Apenas 3 casos (12%) apresentavam um coloboma isolado, estando os restantes associados a outras alterações oftalmológicas, nomeadamente estrabismo em 13 casos (50%), microftalmia em 8 casos (31%), catarata em 3 casos (12%), descolamento de retina em 3 casos (12%) e nistagmus em 4 casos (15%).

Da série de 26 doentes, 19 (73%) não apresentavam doenças sistémicas associadas ao coloboma. 3 doentes (12%) foram classificados como tendo síndrome de CHARGE, 1 síndrome de CHARGE aguardando confirmação molecular (4%), 1 Síndrome de Joubert, 1 Síndrome de Kabuki e 1 Síndrome de DiGeorge. Foram detectadas anomalias do desenvolvimento psicomotor em 8 casos (31%).

Conclusões: O exame oftalmológico completo é importante no diagnóstico, prognóstico e vigilância de doentes com coloboma.

O coloboma é frequentemente o primeiro achado diagnóstico nestas crianças, sendo que a referência pela Oftalmologia a outras especialidades é fundamental, devendo incluir o despiste das várias anomalias sistémicas que podem estar associadas.