



PO42 - ALTERAÇÕES SISTÉMICAS MÚLTIPLAS ASSOCIADAS A HIPOSTESIA CORNEANA E HIPOLACRIMIA – SÍNDROME ATÍPICO RILEY-DAY OU UMA NOVA ENTIDADE CLÍNICA?

João Beato, Renato Santos-Silva, Augusto Magalhães, Fernando Falcão-Reis, Jorge Breda
(Centro Hospitalar São João, Porto, Portugal)

Introdução: O Síndrome de Riley-Day, uma doença autossómica recessiva provocada por uma deficiência da proteína IKAP (9q31), é caracterizado por perturbações nos sistemas nervoso autónomo e sensorial periférico, alterações neurológicas, anomalias psíquicas e sintomas oftalmológicos importantes, tais como hipolacrimia e anestesia corneana. Afeta predominantemente indivíduos de origem judaica da Europa de Leste, com incidência de 1 por 3600 nascimentos. O diagnóstico é baseado em critérios clínicos nomeadamente, alacrima, anestesia corneana, ausência de papilas fungiformes, reflexos patelares deprimidos e teste de histamina anormal; no entanto existe um teste genético disponível para confirmação diagnóstica.

Métodos: Um menino de 4 anos de idade, com antecedentes de prematuridade, foi seguido desde os primeiros meses de vida no serviço de Oftalmologia do Hospital de São João por úlceras de córnea de repetição associadas a hipolacrimia e ausência de dor ou sensação de corpo estranho oculares.

Resultados: O tratamento das úlceras incluiu lubrificação, lente de contato, tarsorafia e queratoplastias penetrantes. Além das manifestações oculares, apresentava atresia do esôfago com fístula traqueo-esofágica operado no terceiro dia de vida, tetralogia de Fallot submetido a cirurgia com 1 ano de idade, comprometimento função respiratória, surdez neurossensorial bilateral, malformações renais (anomalias da diferenciação parenquimal e ectasia pielo-calicial) e do sistema nervoso central (ventrículos cerebrais proeminentes e quisto aracnóide na fossa posterior).

Conclusão: As manifestações clínicas da síndrome de Riley-Day variam significativamente de indivíduo para indivíduo, tal com a progressão da doença, mesmo dentro da mesma família. Este caso clínico demonstra a dificuldade na gestão dos sintomas oculares e descreve anomalias físicas nunca antes associadas à anestesia corneana e hipolacrimia.