

65º CONGRESSO PORTUGUÊS DE OFTALMOLOGIA

1 | 2 | 3 DEZ. 2022 CONVENTO SÃO FRANCISCO COIMBRA

COMUNICAÇÕES LIVRES FREE PAPPERS



1 de Dezembro

08h30 | 10h00 – Sala 1

Retina Médica | Medical Retina

Moderadores | Chairs: Maria Luz Cachulo (CHUC), Diogo Cabral (HGO), Luis Mendonça (HB)

CO 10

MANIFESTAÇÕES OCULARES DO SÍNDROME DE ALPORT: CASUÍSTICA DE UM CENTRO HOSPITALAR PORTUGUÊS

Pedro Manuel Moreira Martins¹, Catarina Cunha Ferreira¹, Sofia Cunha Teixeira¹, António Cardoso Fernandes², Sofia Fonseca¹, Ana Marta Gomes¹, Dália Martins Meira¹

(¹Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, ²Departamento de Medicina da Comunidade, Informação e Decisão em Saúde (MEDCIDS); Centro de Investigação em Tecnologias e Serviços de Saúde, Rede de Investigação em Saúde (CINTESIS@RISE))

Introdução e Objetivos: O síndrome de Alport (SA) é uma doença hereditária que ocorre por variantes nos genes COL4A3/4/5. Padrões de hereditariedade incluem ligado ao X (SALX), autossómica dominante (SAAD) ou recessiva (SAAR) e digénica. As alterações do colagénio tipo IV α3α4α5 podem comprometer a estrutura da membrana basal do rim, cóclea e olho. As manifestações oculares incluem erosões corneanas recorrentes, lenticone, retinopatia *fleck* e redução da espessura retiniana temporal; apesar de raramente afetarem a visão, a sua deteção pode ajudar no diagnóstico. Neste trabalho são descritas as manifestações oculares de doentes com SA do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho.

Material e Métodos: Estudo observacional transversal de 38 doentes com SA referenciados da consulta de Nefrologia. Todos realizaram avaliação oftalmológica completa com retinografia, Tomografia de Coerência Ótica de Domínio Espectral (SD-OCT) da retina e microscopia especular (ME). Foram descritos os principais achados na avaliação oftalmológica, retinografia, ME e SD-OCT. Foi também determinada a espessura das camadas retinianas e o índice de espessura nasal/temporal (IAT – índice atenuação temporal), que foram comparados com um grupo controlo com emparelhamento 1:1.

Resultados: Os doentes com SA tinham uma idade média de 49 anos, 53% eram do sexo feminino e 81% apresentavam variantes do gene COL4A3, maioritariamente SAAD. Não foram detetadas alterações corneanas ou lenticone; 4 doentes SAAD apresentavam retinopatia *fleck* e 1 doente com variante digénica apresentava diminuição focal da espessura retiniana temporal. Na avaliação com SD-OCT não foi identificado um padrão específico de redução da espessura retiniana, e não existiam alterações no IAT comparativamente ao grupo controlo. A densidade média de células endoteliais era 2717 cels/mm², com área média de 374 μm²; o coeficiente de variação e percentagem de células hexagonais era 32 and 58%, respetivamente, com espessura central de córnea de 538 μm.

Discussão e Conclusão: Alterações oculares relacionadas com SA são raramente descritas no SAAD, que têm variantes em heterozigotia do gene COL4A3/4. Neste estudo 4 doentes com SAAD apresentavam retinopatia *fleck*. Isto contrapõe-se à evidência atual de não-ocorrência de alterações oculares típicas no SAAD, pelo que uma avaliação oftalmológica em todos doentes com SA pode evidenciar informação diagnóstica.