

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 Martins<sup>1</sup>, Catarina Cunha Ferreira<sup>1</sup>, Sofia Cunha Teixeira<sup>1</sup>, António Cardoso Fernandes<sup>2</sup>, Sofia Fonseca<sup>1</sup>, Ana Marta Gomes<sup>1</sup>, Dália Martins Meira<sup>1</sup>

(<sup>1</sup>Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, <sup>2</sup>Departamento 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  $\alpha3\alpha4\alpha5$  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/mm<sup>2</sup>, com área média de 374  $\mu\text{m}^2$ ; o coeficiente de variação e percentagem de células hexagonais era 32 and 58%, respetivamente, com espessura central de córnea de 538  $\mu\text{m}$ .

**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.