



**PO 25**

**DISTROFIA CFAP410 - UM DIAGNÓSTICO PRESO POR UM FIO**

Guilherme Almeida<sup>1</sup>, Júlio Brissos<sup>2</sup>, Francisco Alves<sup>2</sup>, Miguel Leitão<sup>2</sup>, Sílvia Sadio<sup>2</sup>, Ana Berta Sousa<sup>3</sup>, Cristina Santos<sup>2</sup>, Luísa Coutinho-Santos<sup>2</sup>

(<sup>1</sup>Instituto de Oftalmologia Dr. Gama Pinto, <sup>2</sup>Instituto de Oftalmologia Dr. Gama Pinto, Lisboa, <sup>3</sup>Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria/CHULN, Lisboa, Portugal)

**Introdução:** As ciliopatias são doenças genéticas raras caracterizadas por disfunção ciliar primária, afetando órgãos-alvo que têm como denominador comum a presença de células ciliadas especializadas. Mutações nas proteínas estruturais dessas células podem causar distrofias retinianas hereditárias isoladas ou sindrômicas. Em 2015, foi estabelecida a associação de variantes patogênicas homozigóticas do gene C21orf2 – mais recentemente denominado CFAP410 – com o aparecimento de distrofia retiniana, associada ou não com alterações no esqueleto axial.

**Objetivo:** O objetivo deste relato de caso é descrever os achados clínicos relevantes de 4 pacientes com distrofia hereditária da retina associada a CFAP410 acompanhados na consulta de genética ocular do Instituto de Oftalmologia Dr. Gama Pinto (IOGP).

**Métodos:** Série de casos da consulta de genética ocular do IOGP, Lisboa, Portugal. O presente trabalho foi realizado de acordo com os princípios estabelecidos pela Declaração de Helsínquia.

**Resultados:** 4 doentes, de 3 famílias entre eles 3 mulheres do sexo feminino, com idade entre 45 e 52 anos. Todos apresentavam queixas de diminuição progressiva da acuidade visual, nictalopia, fotofobia e diminuição da discriminação cromática. As melhores acuidades visuais corrigidas (MAVC) variaram de 20/80 a movimentos de mão. À biomicroscopia, foram reveladas cataratas subcapsulares posteriores bilaterais em 2 pacientes. Achados fundoscópicos a destacar nesta série: discos ópticos oblíquos; atrofia coriorretiniana peripapilar e crescente papilomacular miópico; drusa do disco óptico; estreitamento dos vasos retinianos; atrofia na periferia das arcadas vasculares maculares com deposição de pigmento em padrão de “espícula óssea” e atrofia perifoveolar. A tomografia de coerência ótica (OCT) mostrou estafiloma macular em 3 pacientes. A autofluorescência do fundo de olho (FAF) revelou áreas de hipoautofluorescência peripapilar e periférica em todos os pacientes; 1 paciente apresentou anel de hiperautofluorescência perifoveal circundado por região hipoautofluorescente. A análise molecular revelou em todos os doentes homozigotia para a mesma inserção com alteração da grelha de leitura, classificada como patogénica de acordo com os critérios do American College of Human Genetics and Genomics.

**Conclusão:** O gene CFAP410 codifica uma proteína importante para a ciliogénese e uma função de reparo do DNA. Conforme descrito por Khan et. al, mutações no CFAP410 podem causar distrofia retiniana hereditária isolada ou associada a outras alterações sistêmicas, como baixa estatura. O estafiloma macular parece fazer parte do espectro de doença associado a este gene.