

ESTRABISMO E OFTALMOLOGIA SISTÊMICA

08:50 | 11:00 - Sala Lira

Mesa: Augusto Magalhães, M^a João Santos, Sandra Guimarães**CL14 - 09:00 | 09:10****MANIFESTAÇÕES OFTALMOLÓGICAS NA NEUROFIBROMATOSE TIPO 1: REVISÃO DE CASOS CLÍNICOS**

Luís Dias Violante; Sónia Campos; Fausto Carvalheira; Sílvia Mendes; Joana Campos; João Paulo Castro de Sousa (Centro Hospitalar Leiria-Pombal)

Objetivo:

Caraterizar as manifestações órbito-palpebrais na neurofibromatose tipo 1 e rever critérios diagnósticos da NF1. Perceber o papel central do oftalmologista na abordagem a estes doentes.

Material e métodos:

Foram estudados retrospectivamente doentes portadores de NF1 com envolvimento ocular seguidos no Serviço de Oftalmologia do Centro Hospitalar de Leiria-Pombal entre 2010 e 2013. Recurso às bases de dados de Oftalmologia e de Neurodesenvolvimento da Pediatria Médica.

Resultados:

História Familiar positiva em 10 casos; Sinais clínicos típicos em quase todos os doentes, incluindo manchas “café au lait” (MCL) e neurofibromas; Efélides axilares/inguinais em 12 casos; neurofibromas em 7; 1 doente com osteólise do esterno evidente ao Rx; 7 tinham erosões dos arcos costais no Rx tórax; Alterações da RMN-CE de acordo com a literatura (8 doentes); A avaliação oftalmológica revelou que havia algum tipo de alteração ocular em 9 doentes; 1 dos doentes tem glioma ótico; 8 dos doentes têm nódulos de Lisch; 1 dos doentes tem proptose e 2 deles aparentam ligeiras ptoses.

Conclusão:

Os achados clínicos encontrados estão de acordo com o descrito na literatura, tratando-se de doença complexa de expressividade variável.

Bibliografia

- LEVINE TM, MATEREK A, ABEL J, O'DONELL M, CUTTING L: Cognitive Profile of Neurofibromatosis type 1. Semin Pediatr Neurol 2006;13:8-20
1. ARUN D, GUTMANN DH: Recent advances in neurofibromatosis type 1. Current Opinion in Neurol 2004;17:101-105
 2. TONGSGARD JH: Clinical manifestations and management of neurofibromatosis type 1. Semin Pediatr Neurol 2006;13:2-7
 3. Page PZ, Page GP, Ecosse E, Korf BR, Leplege A, Wolkestein P. Impact of neurofibromatosis 1 on quality of life: a cross-sectional study of 176 American cases. Am J Med Genet. 2006; 140:1893-8.