

RETINA MÉDICA

08:50 | 11:00 - Sala Neptuno

Mesa: Susana Penas, Rita Flores, Ricardo Faria

CL34 - 10:10 | 10:20

VASCULOPATIA RETINIANA BILATERAL ASSOCIADA A DISQUERATOSE CONGÉNITA AUTOSSÓMICA DOMINANTESara Vaz-Pereira¹; Patricio A. Pacheco²; Shreyans Gandhi³; Austin G. Kulasekararaj³; Judith C. Marsh³; Bishwanath Pal²; Ghulam J. Mufti³

(1-Departamento de Retina Médica, Moorfields Eye Hospital, Londres, Reino Unido; CHLN - Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2-Departamento de Retina Médica, Moorfields Eye Hospital, Londres, Reino Unido; 3-Departamento de Hematologia, King's College Hospital/King's College, Londres, Reino Unido)

Introdução:

Os autores apresentam um caso clínico de disqueratose congénita autossómica dominante (DC-AD) complicada por vasculopatia retiniana bilateral e retinopatia proliferativa com hemovítreo no olho direito (OD), na ausência de pancitopénia.

Métodos:

Relato de um caso clínico de uma doente de 32 anos com queixas de miodesópsias no olho direito. Foi realizado exame oftalmológico completo e angiografia fluoresceínica da retina.

Resultados:

A acuidade visual era de 10/10 bilateralmente e na fundoscopia apresentava vasos hialinizados na periferia temporal de ambos os olhos e hemovítreo no OD. A angiografia fluoresceínica relevou neovascularização retiniana no OD e áreas de não perfusão capilar em ambas as periferias temporais. A estratégia terapêutica consistiu em fotocoagulação laser dirigida às áreas de não perfusão capilar em ambos os olhos. O diagnóstico de AD-DC foi confirmado por uma mutação pontual no gene TERC.

Conclusão:

A DC-AD é uma forma rara de falência hereditária da medula óssea e a sua apresentação é mais ligeira que a observada nos doentes com mutações recessivas e ligadas ao X. Poderá estar ausente a tríada clássica característica, pelo que é importante ter um elevado índice de suspeição e ter presente a disqueratose congénita se pode complicar de retinopatia vascular, já pode levar a perda importante de visão. O tratamento adequado incluiu fotocoagulação laser imediata nas áreas de não perfusão.

Bibliografia:

Johnson CA, Hatfield M, Pulido JS. Retinal vasculopathy in a family with autosomal dominant dyskeratosis congenita. *Ophthalmic Genet.* 2009 Dec;30(4):181-4. Tsilou ET, Giri N, Weinstein S, Mueller C, Savage SA, Alter BP. Ocular and orbital manifestations of the inherited bone marrow failure syndromes: Fanconi anemia and dyskeratosis congenita. *Ophthalmology.* 2010 Mar;117(3):615-22. Vaz-Pereira S, Pacheco PA, Gandhi S, Kulasekararaj AG, Marsh JC, Pal B, Mufti GJ. Bilateral retinal vasculopathy associated with autosomal dominant dyskeratosis congenita. *Eur J Ophthalmol.* 2013 Aug 1;23(5):772-5.