

14:30 | 16:30 - Sala Lince

Mesa: João Paulo Castro Sousa, Cristina Brito, Miguel de Pinho Gomes

PO100- 14:45 | 14:50**PARAMILOIDOSE OCULAR: UMA MANIFESTAÇÃO ATÍPICA**

Arnaldo Santos; Rita Rosa; Mariana Cardoso; Bárbara Borges Bruno Carvalho; Joana Ferreira; João Paulo Cunha
(Centro Hospitalar de Lisboa Central)

Introdução

A polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) ou paramiloidose é uma forma autossómica dominante de amiloidose, caracterizada fisiopatologicamente pela deposição de uma forma mutada de transtirretina (TTR), apolipoproteína A-1 ou gelsolina. A forma mais comum resulta da acumulação de TTR e foi descrita pela primeira vez em famílias portuguesas. A substância amiloide pode depositar-se em diversos órgãos. A nível ocular, as complicações mais frequentes são: queratoconjuntivite sicca, alterações pupilares, opacidades vítreas e glaucoma secundário.

Material e Métodos

Descreve-se o caso de um doente do sexo masculino, 37 anos, com o diagnóstico de PAF desde os 25 anos. Apresentava dismotilidade gastrointestinal, polineuropatia sensitivo-motora dos membros superiores e inferiores e bradiarritmia. Aos 30 anos, realizou-se transplante hepático, com consequente estabilização clínica. Aos 35 anos, iniciou queixas de diminuição rapidamente progressiva e indolor da acuidade visual (AV) do olho esquerdo (OE). Ao exame objectivo, apresentava AV de 10/10 no olho direito (OD) e 1/10 em OE, com discreto apagamento dos contornos do disco óptico em OE, sem vitrite ou outras alterações.

Resultados

A angiografia fluoresceínica e OCT macular não apresentaram alterações em OD. Em OE revelaram edema macular cistoide, difusão de contraste papilar e perivascular no polo posterior, com impregnação de contraste na parede dos vasos nos tempos tardios. A investigação analítica revelou trombocitopenia (71000 cel/ml) e anticorpo anti-nuclear positivo (1:160), sendo a restante serologia imunológica e infecciosa negativa. Reforçou-se a terapêutica imunossupressora sistémica, porém sem melhoria. Quatro meses depois, a AF revelou papilite em OD sem repercussão sintomatológica, mantendo o mesmo aspecto em OE. Realizaram-se 3 injeções intra-vítreas de bevacizumab e uma de triancinolona, bem como fotocoagulação macular com laser argon em OE com melhoria clínica significativa, porém fugaz. Actualmente, apresenta AV de 10/10 em OD e 2/10 em OE, aguardando terapêutica com implante intra-vítreo de dexametasona.

Conclusão

Os autores discutem o diagnóstico diferencial e abordagem terapêutica de um caso de papilite, edema macular cistoide e vasculite em doente com PAF, o qual poderá constituir uma manifestação ocular rara de paramiloidose.

Bibliografia

- Ando E, Ando Y, Okamura R, Uchino M, Ando M, Negi A. Ocular manifestations of familial amyloidotic polyneuropathy type I: long-term follow up. Br J Ophthalmol. 1997 Apr;81(4):295-8.
- Beirão NM, Matos E, Beirão I, Costa PP, Torres P. Recurrence of vitreous amyloidosis and need of surgical reintervention in Portuguese patients with familial amyloidosis ATTR V30M. Retina. 2011 Jul-Aug;31(7):1373-7.
- Planté-Bordeneuve V, Said G. Familial amyloid polyneuropathy. Lancet Neurol. 2011 Dec;10(12):1086-97.