

14:30 | 16:30 - Sala Lince

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

PO114 - 15:55 | 16:00**A COROIDERÉMIA NA FAMÍLIA - AS VARIAÇÕES ENTRE O PORTADOR E O INDIVÍDUO AFECTADO**Paula Bompastor Ramos; António Ramalho; João Rosendo; Antónia Pepo; Augusto Candeias
(Hospital Espírito Santo de Évora)**Introdução**

A Coroídermia é uma distrofia coriorretiniana ligada ao X (Xq21.2), que afecta primariamente indivíduos do sexo masculino, com uma prevalência estimada de 1 em 50 000. É caracterizada por uma atrofia progressiva da coróide, epitélio pigmentar da retina (EPR) e fotorreceptores, com conservação da mácula até uma fase tardia. A perda visual nos homens caracteriza-se por nictalopia, perda grave da visão periférica que termina em campo visual tubular, e perda da acuidade visual (AV) central tardia. Contudo, a maioria das mulheres portadoras mantém boa função visual através da vida, sem sintomas ou com nictalopia ligeira a moderada. Os autores apresentam o estudo de uma família de 3 gerações.

Métodos

Consulta do processo clínico, observação dos doentes e análise dos exames complementares de diagnóstico.

Resultados

Doente do sexo masculino (1ª geração), 74 anos de idade, com antecedentes de diabetes mellitus tipo 2, HTA e neoplasia do colón, foi referenciado a consulta de oftalmologia por diminuição da AV desde há cerca de 40 anos atrás, acompanhado de nictalopia numa fase inicial. A MAVC era <0,05/10 ODE. À biomicroscopia não apresentava alterações de relevo. A fundoscopia revelou uma atrofia difusa do epitélio pigmentar da retina (EPR) e coróide que atingia a mácula. Na angiografia fluoresceínica (AF) verificou-se uma atrofia coriorretiniana extensa. O OCT macular mostrou uma diminuição acentuada da espessura da neuroretina e EPR. Apresentava um campo visual tubular. Foi diagnosticado com Coroídermia em fase avançada.

Doente do sexo feminino (2ª geração), 43 anos de idade, sem antecedentes pessoais de relevo, apresentava nictalopia ligeira. A MAVC é de 10/10 ODE. Sem alterações do segmento anterior. Na AF apresentava pequenas áreas de atrofia coriorretiniana na média-periferia. Sem alterações no OCT macular, campos visuais ou ERG. Foi diagnosticada como sendo portadora de Coroídermia.

Criança de 10 anos de idade (3ª geração), sexo masculino, sem nictalopia. A MAVC era de 10/10 ODE. Sem alterações de relevo do segmento anterior e fundo ocular. Foi recusado o estudo genético.

Conclusão

A Coroídermia é uma distrofia hereditária ligada ao X, por isso os homens afectados têm um fenótipo exuberante com perda visual grave, enquanto o fenótipo das portadoras varia devido à inactivação do X com expressão variável. As mães portadoras transmitem a mutação que causa a doença a 50% da sua descendência. Estes doentes devem ser continuamente observados em consultas de oftalmologia de forma a ser fornecida a melhor qualidade de vida possível.

Bibliografia

Coussa RG, Traboulsi EI. Choroideremia: a review of general findings and pathogenesis. Ophthalmic genet 2012, 33(2), 57-65.