

08:30 | 11:00 - Sala Lince

Mesa: José Arede, Paula Tenedório, Fernando Trancoso Vaz

PO18 - 09:55 | 10:00**CASO CLÍNICO DE SÍNDROME DE MARFAN - UMA MUTAÇÃO NÃO DESCRITA**Bruno Carvalho¹, Nuno Silva¹, Manuel Noronha¹, Mariza Martins¹, Alcina Toscano¹, Luís Nunes²

(1-Serviço Oftalmologia Centro Hospitalar de Lisboa Central, 2-Serviço Genética Centro Hospitalar de Lisboa Central)

Introdução:

O Síndrome de Marfan (SM) é uma patologia sistémica autossómica dominante que cursa com alterações generalizadas do tecido conjuntivo. O espectro das manifestações clínicas é muito variado, estando tipicamente envolvidos o globo ocular, sistema cardiovascular e músculo-esquelético. A principal manifestação ocular é a subluxação do cristalino, sendo habitualmente temporal superior, bilateral.

O diagnóstico molecular inclui a identificação de mutações dos genes FBN1 ou nos receptores 1 e 2 do TGF β 2, embora existam casos decorrentes de mutações novas.

O objectivo deste trabalho é apresentar um caso peculiar de SM diagnosticado por Oftalmologia, com uma mutação genética ainda não descrita previamente.

Material e métodos:

Os autores descrevem o caso de uma criança do sexo masculino seguida na consulta de Oftalmologia Pediátrica e Estrabismo do CHLC desde os 4 anos de idade, por suspeita de diminuição da acuidade visual. Não apresentava antecedentes pessoais ou familiares relevantes.

Resultados:

Exame oftalmológico: MAVC de 20/20 com -6,00-2,00x200 no OD e 20/25 com -4,00 no OE. À biomicroscopia: subluxação do cristalino temporal superior ODE. Sem alterações à fundoscopia. Colocou-se a hipótese de SM, tendo sido referenciado às consultas de Pediatria, Cardiologia, Ortopedia e Genética.

Ecocardiograma transtorácico, electrocardiograma e tomografia craneo-encefálica sem alterações.

Sistema osteoarticular: Estatura longilínea. Pectus excavatum. Hiperlaxidão articular. Genus valgus, pé plano.

Estudo genético:

"mutação c.5503T>A no exão 44 do gene FBN1 com substituição de um aminoácido na posição 1835. A mutação foi predita como funcionalmente relevante pelo método PolyPhen-2 e causadora de doença pelo método MutationTaster".

Conclusão:

É no exame oftalmológico que muitas vezes se suspeita pela primeira vez de SM. Embora o diagnóstico seja essencialmente clínico, o estudo genético é importante para a sua confirmação, especialmente nos casos com características fenotípicas são menos evidentes. O acompanhamento multidisciplinar destes doentes é fundamental para a redução da sua morbi-mortalidade. A principal complicação oftalmológica a evitar nesta faixa etária é a ambliopia, pelo que é importante um seguimento regular em consulta.

Bibliografia:

- 1 - Nemet AY, Ehud I, Assia EI, Apple DJ, Barequet IS. Major review: Current concepts of ocular manifestations in Marfan syndrome. Elsevier, Surv of ophthal Nov-Dec 2006; 51 (6): 561-575.
- 2 - Kanski JJ, Bowling B. Clinical Ophthalmology: A Systematic Approach. 7th ed. Elsevier Saunders. 2011. p.304-306.
- 3 - Lebreiro, A. et al: Caracterização genotípica de uma população de doentes portugueses com Síndrome de Marfan - Artigo Original, Rev Port Cardiol Elsevier 2011 30(7-8): 649-654.
- 4 - Liang C, Fan W, Wu S, Liu Y, Identification of a novel FBN1mutation in a chinese family with isolated ectopia lentis. Molecular Vision. 2011; 17:3481-3485.
- 5 - www.orpha.net - Marfan syndrome, 09/2013.