

17:00 | 18:00 - Sala Lince

Mesa: Jorge Sousa Lé, José Henriques, João Branco

PO193- 17:35 | 17:40

RETINOSQUISIS JUVENIL LIGADA AO X COMPLICADA COM DESCOLAMENTO DE RETINA

Filipe isidro; António Rodrigues; Sofia Donato; André Marques; Fernanda Vaz
(Hospital de Egas Moniz)

Introdução

A Retinosquísis Juvenil ligada ao X (RJLX) é uma patologia frequente, caracterizada por esquísis ao nível da camada plexiforme externa eventualmente com envolvimento macular ocorrendo essencialmente em indivíduos do sexo masculino. Manifesta-se geralmente na primeira década, caracteristicamente por diminuição da acuidade visual (AV) e alterações campimétricas, que se mantêm estáveis geralmente até à 5^a-6^a décadas. Na maioria dos casos está associada a uma mutação no gene RS1 que codifica a retinosquisina, proteína envolvida na adesão celular e presente nos fotorreceptores e células bipolares.

Material e métodos:

Rapaz de 8 anos, com diminuição da AV no olho esquerdo (OE) após traumatismo contuso.

A melhor acuidade visual corrigida (MAVC) é de 1.0 e 0.4 no olho direito (OD) e esquerdo (OE), respectivamente. À biomicroscopia não evidencia alterações no segmento anterior. A fundoscopia revelou em OD retinosquísis inferior atingindo as arcadas vasculares. O OE apresentava retinosquísis inferior, no entanto, já complicada com descolamento de retina (DR).

O doente foi submetido a vitrectomia *via pars plana* de OE, retinotomia, endolaser e tamponamento com SF₆ a 24%.

Resultados:

Após três anos de seguimento, apresenta uma MAVC de 1.0 e 0.5 no OD e OE, respectivamente. A fundoscopia revela estabilidade da retinosquísis inferior em OD, mantendo-se a retina aplicada em OE, no entanto com desenvolvimento de membrana epirretiniana.

Na tomografia de coerência óptica (OCT Heidelberg) observa-se em OD esquísis da retina neurosensorial ao nível da camada plexiforme externa, alcançando as arcadas vasculares inferiores. No olho contralateral, a retina encontra-se aplicada, revelando esquísis macular nos sectores temporais da grelha ETDRS e membrana epirretiniana.

Na perimetria estática computadorizada (PEC) regista-se escotoma relativo superior bilateralmente, de maior área no OE.

Conclusão:

A RJLX é uma doença genética cujo prognóstico visual é variável em função do fenótipo.

Actualmente, coloca-se indicação cirúrgica apenas quando esta situação se associa a complicações como sejam a expansão à mácula, o DR, e o hemovítreo entre outras.

Estudos recentes apontam para a eficácia da dorzolamida no tratamento dos quistos foveais. Perspectivam-se outras opções terapêuticas no futuro, designadamente a terapia genética e a utilização de células estaminais.

Bibliografia:

- 1- Sudhalkar A *et al*; Spontaneous Vitreous Hemorrhage in Children; Am J Ophthalmol, 2013 Aug 6
- 2- Khandadia S *et al*; X-Linked Retinoschisis Maculopathy treated with topical Dorzolamide and relationship to genotype; Eye (Lond) 2011 Jul; 25(7): 922-8
- 3- Sergeev YV *et al*; Molecular modelling indicates distinct classes of missense variants with mild and severe XLRS phenotype; Hum Mol Genet; 2013 Jul 24
- 4- Molday RS *et al*; X-linked juvenile retinoschisis: clinical diagnoses, genetic analysis and molecular mechanisms; Prog Retin Eye Res; 2012 May 31(3): 195-212