

08:30 | 11:00 - Sala Lince

Mesa: José Arede, Paula Tenedório, Fernando Trancoso Vaz

PO28 - 10:45 | 10:50**OFTALMOPATIA COMO PRIMEIRA MANIFESTAÇÃO DA DOENÇA DE FABRY – CASO CLÍNICO**

Tânia Rocha, Cátia Azenha, Andreia Silva, Luís Filipe Rito, João Filipe Silva
(Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra)

Introdução:

A doença de Fabry (DF) é uma doença genética rara ligada ao X causada pela deficiência da enzima α galactosidase (α - Gal A).

A deficiência de α - Gal A provoca a acumulação de glicoesfingolípidos nos lisossomas das células levando ao atingimento multissistémico crónico e progressivo.

Embora a doença seja congénita o diagnóstico é difícil e na maior parte das vezes feito muitos anos após o início dos sintomas.

Os órgãos mais afectados são os rins, coração, sistema nervoso central e pele. O atingimento oftalmológico, embora menos frequente, pode ocorrer no decurso da doença.

Material e métodos:

Doente do sexo feminino, 39 anos, que recorre a consulta de oftalmologia por diminuição bilateral progressiva da acuidade visual (AV) para longe. Ao exame oftalmológico apresentava: melhor acuidade visual corrigida (MAVC) olho direito (OD): 1/10; MAVC olho esquerdo (OE): 5/10; reflexos pupilares e movimentos oculares normais; biomicroscopia (BM) OD: córnea verticilata, íris com zona atrófica das 7h às 8h, catarata subcapsular posterior (SCP) +++; BM OE: córnea verticilata, íris com zona atrófica das 2h às 5h, catarata SCP ++; fundoscopia ODE: sem alterações relevantes.

Resultados:

A doente foi inscrita para cirurgia de catarata OD e encaminhada à consulta de medicina e genética para despiste de DF.

O diagnóstico de DF foi confirmado por análise de DNA e a avaliação multissistémica realizada. Além das alterações oftalmológicas apenas foi detectada proteinúria sub-nefrotica tendo iniciado tratamento com losartan 50 mg 1id.

Conclusões:

A DF embora extremamente rara pode-se manifestar por alterações oftalmológicas, sendo as mais frequentes córnea verticilata, catarata SCP e tortuosidade vascular.

Devemos estar atentos aos sinais oftalmológicos sugestivos de DF e na ausência de diagnóstico confirmado encaminhar o doente para despiste da doença, avaliação multissistémica e estudo familiar.

Referências bibliográficas:

- 1 – Fumex-Boizard L, Cochat P, Fouilhoux A, Guffon N, Denis P. Relation entre les manifestations ophtalmologiques et les atteintes générales chez dix patients atteints de la maladie de Fabry [Relation between ocular manifestations and organ involvement in ten patients with Fabry disease] J Fr Ophtalmol. 2005;28:45–50.
- 2 – Mehta A, Ricci R, Widmer U, Dehout F, Garcia de Lorenzo A, Kampmann C. et al. Fabry disease defined: baseline clinical manifestations of 366 patients in the Fabry Outcome Survey. Eur J Clin Invest. 2004;34:236–42.
- 3 – Nguyen TT, Gin T, Nicholls K, Low M, Galanos J, Crawford A. Ophthalmological manifestations of Fabry disease: a survey of patients at the Royal Melbourne Fabry Disease Treatment Centre. Clin Experiment Ophthalmol. 2005;33:164–8.
- 4 – Sodi A, Ioannidis A, Pitz S. Ophthalmological manifestations of Fabry disease. Fabry Disease: Perspectives from 5 years of FOS. Oxford: Oxford PharmaGenesis; 2006. Chapter 26.