

14:30 | 16:30 - Sala Lince

Mesa: Natália Ferreira, Pedro Rodrigues, Tiago Monteiro

PO38 - 15:05 | 15:10**CISTINOSE: QUANDO A OFTALMOLOGIA DIAGNOSTICA UMA PATOLOGIA SISTÊMICA**

Inês Leal; Paula Sens; Leonor Almeida; Mário Canastro; Ivo Gama; Manuel Monteiro Grillo
(Hospital de Santa Maria)

Introdução:

A cistinose é uma doença metabólica autossômica recessiva, resultante do armazenamento intralisossômico excessivo do aminoácido cistina (defeito numa proteína de membrana transportadora), originando deposição sistêmica desse aminoácido. Apesar das manifestações comuns serem renais, existem achados oculares patognomônicos que consistem na deposição de cristais de cistina na córnea, conjuntiva, corpo ciliar e retina. Os achados oculares são importantes, sobretudo nas variantes em que as manifestações sistêmicas têm um início mais tardio e/ou são ligeiras.

Objectivo:

Os autores acedem ao diagnóstico de uma patologia hereditária sistêmica, através de uma ferramenta pouco onerosa: a biomicroscopia do segmento anterior.

Método:

Descrição de caso clínico.

Caso clínico: Doente do sexo feminino, 25 anos, caucasiana, internada no Serviço de Obstetrícia do HSM, por insuficiência renal e HTA graves durante a gravidez (16 semanas de gestação) de etiologia a esclarecer. Na ecografia obstétrica realizada reconhecem-se múltiplas malformações fetais. Da história pregressa, destacam-se antecedentes de infecções urinárias de repetição desde a infância, HTA e insuficiência renal não tratadas desde a adolescência. Apuram-se, igualmente, queixas de fotofobia desde há vários anos. No internamento, foi iniciada investigação pela Nefrologia sobre a etiologia da insuficiência renal e HTA, tendo sido requerida observação oftalmológica para observação do fundo ocular e exclusão de eventuais sinais relacionados com a HTA. Da observação oftalmológica salienta-se a biomicroscopia, tendo sido visualizados na espessura querática, múltiplos cristais alongados, cintilantes e policromáticos bilateralmente com restante observação oftalmológica sem alterações. O ORA evidencia histerese aumentada, corroborando uma alteração das propriedades biomecânicas da córnea. Face à semiologia e história pregressa da doente, realizámos o diagnóstico de cistinose, posteriormente confirmado laboratorialmente pelo doseamento da cistina intraleucocitária acima dos valores de referência. Iniciámos terapêutica tópica com cisteamina 0.114%, 6 x /dia, com melhoria das queixas de fotofobia.

Conclusão:

A valorização de sintomas - fotofobia intensa, num contexto nefrológico apropriado deve alertar para o diagnóstico de cistinose, cujo diagnóstico precoce e terapêutica atempada podem alterar o prognóstico. A biomicroscopia permitiu o diagnóstico de uma patologia renal, de etiologia desconhecida até então, de forma pouco dispendiosa.

Bibliografia:

Alsuhaibani A. H., Wagoner M. D. and Khan A. O. Confocal microscopy of the cornea in nephropathic cystinosis. *British Journal of Ophthalmology* 2005; 89:1529-1545.

Tsilou E. et al. Ophthalmic Manifestations and histopathology of infantile nephropathic cystinosis: report of a case and review of the literature. *Survey of Ophthalmology* 2007; 52; 1:97-105.

14:30 | 16:30 - Sala Lince

Mesa: Natália Ferreira, Pedro Rodrigues, Tiago Monteiro

