

08:30 | 11:00 - Sala Lince

Mesa: João Figueira, Joaquim Sequeira, Miguel Amaro

PO69 - 08:40 | 08:45**MANIFESTAÇÕES OCULARES DO COMPLEXO DE ESCLEROSE TUBEROSA (DOENÇA DE BOURNEVILLE)**

Bruna Cardoso Vieira; Rita Gonçalves; Carlos Menezes; José A. Lemos; Josefina Serino; Miguel Batista;
Rui Avelino Resende; Paula Tenedório
(Hospital Pedro Hispano)

Introdução

O complexo de esclerose tuberosa (CET) ou doença de Bourneville é uma afecção genética, com padrão de hereditariedade autossômico dominante, que ocorre a cada 1/6000 a 1/10 000 nados vivos. Cursa com patologia multiorgânica: pele, cérebro, coração, rim, pulmões e olhos. O achado oftalmológico mais frequente é o hamartoma astrocítico da retina, estando também descritos angiofibromas palpebrais, atrofia da íris, coloboma uveal, placas acromáticas da retina e áreas de despigmentação focal do epitélio pigmentado da retina. O diagnóstico baseia-se nos achados clínicos, mas mutações nos genes TSC1 e TSC2 são encontradas em 85% dos casos que cumprem os critérios de diagnóstico.

Material e métodos

Caracterização clínica e imagiológica de um caso.

Resultados

Sexo feminino, 27 anos. Diagnóstico de CET desde a infância, com atingimento multissistémico. Seguida em consulta de oftalmologia devido a baixa visão bilateral e ptose congénita do olho direito (OD).

Apresenta acuidade visual olho direito (OD) de 1/10 e olho esquerdo (OE) de 1/20. Os movimentos oculares estão preservados, com nistagmo. Na biomicroscopia observou-se ptose e catarata subcapsular posterior OD. Sem alterações OE. Na fundoscopia: descolamento de retina com exsudação e fibrose OD e cicatriz macular e hamartoma astrocítico da retina OE.

Realizou angiografia - embainhamento de alguns vasos, vasos em conta de rosário e anomalias microvasculares intrarretinianas OE -e ecografia que confirma o descolamento à direita e revela proliferação fibrótica no pólo posterior do OE.

Conclusão

O espectro de gravidade do atingimento oftalmológico do CET varia desde angiofibromas palpebrais inofensivos até ao descolamento exsudativo da retina com défice visual importante consequente. Assim, todos os doentes com diagnóstico conhecido devem ser observados periodicamente em consulta de oftalmologia. Em alguns casos a observação oftalmológica é essencial para o diagnóstico, já que a presença de hamartomas retinianos múltiplos e de placas acromáticas da retina constituem, respectivamente, critérios *major* e *minor* de diagnóstico.

Bibliografia:

- 1- Pagon RA, Adam MP, Bird TD, *et al.* Tuberous sclerosis complex. Gene Reviews [Internet]. Last update Nov 23, 2011
- 2- Retinal pigment epithelial depigmented lesions associated with tuberous sclerosis complex. Arch Ophthalmol 2012; 30 (3): 387- 390
- 3- Goel N, Pantghey B, Bhushan G, *et al.* Spectral – domain coherence tomography of astrocytic hamartomas in tuberous sclerosis. Int Ophthalmol 2012; 32: 491-493
- 4- Mettin RR, Merckenschlager A, Bernhard M, *et al.* Wide spectrum of clinical manifestations in children with tuberous sclerosis complex- follow up of 20 children. Brain Dev 2013