

Neurologia | Caso Clínico

EP-311 - (1JDP-9819) - CAVERNOMATOSE CEREBRAL HEREDITÁRIA: UMA CAUSA RARA DE QUEIXAS OCULARES UNILATERAIS

Sara Completo¹; Andreia Fiúza Ribeiro¹; Catarina Luís¹

1 - Departamento da Criança e do Jovem, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE

Introdução / Descrição do Caso

A cavernomatose cerebral é uma forma rara de malformação vascular do SNC. A forma familiar tem transmissão autossômica dominante e prevalência estimada de 1:5000 a 1:10000. As variantes genéticas patológicas associadas são CCM1 (KRIT1), CCM2 e CCM3 (PDCD10). Ao contrário da forma esporádica, a cavernomatose familiar apresenta múltiplas lesões na RMN-CE. Cerca de 60% dos doentes apresentam sintomas, que variam consoante a localização das lesões, incluindo: convulsões, cefaleias, défices neurológicos focais ou hemorragia cerebral.

Descreve-se o caso de uma criança do sexo feminino, 10 anos, obesa, sem antecedentes familiares relevantes, que recorreu ao SUP por dor ocular à direita com dois dias de evolução, que agravava com os movimentos oculares, diminuição da acuidade visual e discromatopsia. A avaliação por oftalmologia mostrou diminuição da acuidade visual no OD, mas sem alterações oculares. Realizou RMN-CE que revelou múltiplas pequenas lesões (>30), com hipossinal em T2*, sugestivas de cavernomas, dispersas por várias regiões, incluindo a região occipital interna esquerda. Realizou ainda potenciais evocados visuais com sinais de compromisso da via ótica. Apresentou resolução completa das queixas, sem novos eventos posteriormente. Realizou teste genético que mostrou heterozigotia PDCD10, confirmando o diagnóstico de malformação cavernomatosa cerebral hereditária tipo 3.

Comentários / Conclusões

A cavernomatose cerebral é uma causa rara de manifestações oculares de causa central. Apesar da ausência de história familiar, a presença de múltiplas lesões na RM-CE faz suspeitar da forma familiar, confirmada através do estudo genético. O tipo 3 corresponde a 10-15% dos casos familiares e está associado a aparecimento de sintomatologia em idade pediátrica.

Palavras-chave : cavernomatose cerebral; familiar; ocular; unilateral