52è Congrés de la Societat Catalana d'Oftalmologia
25, 26 i 27 de novembre de 2021 - Auditori AXA / Barcelona
www.scoft.cat

PSEUDOPODIA LENTIS I OPACITATS VITRIES COM AFECTACIÓ OCULAR D'AMILOÏDOSI FAMILIAR

Anna Hermosa Masdeu, Anna Hermosa, Jaume Crespí, Irene Loscos, José Carlos Abt, Alba Marin, Alejandro Verdú, Pamela Villamayor
Hospital de Sant Pau

Introducció. L'amiloïdosi hereditària per mutació del gen de la transtirretina (AhTTR) és un tipus d'amiloïdosi rara. L'amiloïdosi és un trastorn del plegament de proteïnes i aquesta conformació alterada les fa insolubles i per tant es dipositen en diversos òrgans i teixits. En el cas de la AhTTR s'altera la proteïna transtirretina i segueix una herència autosòmica dominant amb incompleta penetrància i expressivitat variable. Es tracta d'una malaltia molt minoritària al nostre pais (<1/100.000) i l'afectació ocular es presenta en menys del 30% dels casos.
Cas clínic. S'exposa el cas d'una dona amb antecedent d'amiloïdosi hereditària per mutació del gen de la transtirretina (AhTTR) p.Glu89Lys amb afectació polineuropàtica i cardíaca tractada amb Tafamidis. La pacient acudeix a urgències per pèrdua visual de 8 mesos d'evolució a l'ull esquerre (UE) de 0.15. A la biomicrosopia s'observa facoesclerosi amb dipòsits a la càpsula posterior (signe patognomònic de pseudopodia lentis). A l'avaluació funduscòpica s'aprecien infiltracions perivasculars en ambdós ulls i una vitritis densa amb moltes opacitats vítries que dificulten l'exploració del pol posterior del UE. Es decideix realitzar cirurgia combinada de cataracta, capsulotomia posterior i vitrectomia amb biòpsia de vitri, que transcorre sense incidències, permetent recuperar l'AV a 0.8. Conclusió. Es presenta un cas de AhTTR hereditària amb afectació ocular severa que requereix cirurgia de vitrectomia. La biòpsia vítria confirma la presència de material amiloide.