



BRASCRS 2022

XIX Congresso Internacional de Catarata e Cirurgia Refrativa

XIII Congresso Internacional de Administração em Oftalmologia

III Curso de Auxiliares em Oftalmologia

25 A 28 DE MAIO | SALVADOR - BAHIA

E-POSTER

Título: RELATO DE CASO: CERATOCONE EM GÊMEAS MONOZIGÓTICAS

Nome do(s) autor(es): *Isabela Yang, Daniel de Almeida Borges, Monica Alves.*

Nome da instituição: *¹Departamento de Oftalmologia e Otorrinolaringologia, Faculdade de Ciências Medicas, Universidade Estadual de Campinas, São Paulo, Brasil.*

Palavras-chave: ceratocone, herança genética, gêmeas monozigóticas.

Introdução

O ceratocone é uma doença da córnea que se caracteriza por uma condição clínica onde ocorre o afilamento do estroma corneano, seguido de protrusão tecidual. Nesses casos, a córnea assume uma forma cônica e tem o seu poder refrativo profundamente modificado. As alterações estruturais do ceratocone provocam miopia e astigmatismo irregular e graus variados de comprometimento da qualidade visual(1-3). O ceratocone, de modo geral, tem início na puberdade, com caráter progressivo até a terceira ou a quarta décadas de vida. O acometimento é em geral bilateral, embora haja relatos de ceratocone unilateral. Essa doença corneana tem incidência variável em diferentes grupos étnicos e não tem predileção por sexo(1-4). Na maioria das vezes, o ceratocone é uma condição isolada, embora haja relatos de associação com outras doenças sistêmicas e oculares, além do ato de coçar os olhos(1-3).

Ceratocone e hereditariedade

Existem fortes evidências da influência genética na patogênese do ceratocone(5,6). Estudos prévios reportaram história familiar positiva em 6-10% dos pacientes com ceratocone(1,4). A maioria desses estudos sugere modo de herança autossômico dominante com expressividade variável. Várias mutações diferentes em diversos genes já foram reportadas em casos de ceratocone familiar, sugerindo heterogeneidade genética no ceratocone(6,7). Relatos de incidência de ceratocone em gêmeos monozigóticos mostraram alta concordância com expressividade variável(1,4).

Descrição das imagens

Duas gêmeas monozigóticas, identificadas abaixo como Gêmea 1 e Gêmea 2, são mulheres negras de 31 anos, portadoras de ceratocone, usuárias de lentes de contato rígidas, com atopia, conjuntivite alérgica e alta miopia. Foi utilizado o exame de tomografia corneana por imagens de Scheimpflug (Pentacam), que incluem os mapas axiais anteriores, os mapas paquimétricos e os mapas de elevação anteriores e posteriores de ambos os olhos das pacientes.

Discussão das imagens

Apesar de serem gêmeas idênticas, pode-se observar uma apresentação do ceratocone em estágios diferentes entre ambas. A doença se apresenta de forma mais branda na Gêmea 1 (ponto mais curvo de 48,4D no OD e 46,9D no OE), enquanto a Gêmea 2 apresenta um quadro mais avançado (ponto mais curvo de 56,6D no OD e 49,2D no OE). É interessante notar que apesar da diferença de estágio entre ambas, há certa semelhança na apresentação do ceratocone com relação à posição dos pontos mais curvo, mais fino e mais elevado, comparando-se sequencialmente os olhos direitos e esquerdos de ambas.

Conclusão

A avaliação tomográfica das gêmeas idênticas mostrou que o ceratocone apresenta forte componente genético, conforme já descrito na literatura, mas também com importante influência ambiental na manifestação da doença, já que elas apresentavam grau de comprometimento corneano diferente entre si, mesmo considerando terem a mesma carga genética monozigótica.

Referências

1. Rabinowitz YS. Keratoconus. *Surv Ophthalmol.* 1998;42(4):297-320.
2. Krachmer JAYH, Feder S. Keratoconus and Related Noninflammatory Thinning Disorders. *Surv Ophthalmol.* 1984;28(4):293-322.
3. Romero-Jiménez M, Santodomingo-Rubido J, Wolffsohn JS. Keratoconus: A review. *Contact Lens Anterior Eye.* 2010;33(4):157-66.
4. Loukouvitis E, Sfakianakis K, Syrmakesi P, Tsotridou E, Orfanidou M, Bakaloudi DR, et al. Genetic Aspects of Keratoconus: A Literature Review Exploring Potential Genetic Contributions and Possible Genetic Relationships with Comorbidities. *Ophthalmol Ther [Internet].* 2018;7(2):263-92.
5. J. S, M.S. M. What causes keratoconus? *Cornea [Internet].* 2012;31(6):716-9.
6. Abu-Amro KK, Al-Muammar AM, Kondkar AA. Genetics of Keratoconus: Where Do We Stand? *J Ophthalmol.* 2014;2014.
7. Shetty R, Anandula V, Ghosh A, Ghosh A, Jeyabalan N, Kumaramanickavel G. Genetic and genomic perspective to understand the molecular pathogenesis of keratoconus. *Indian J Ophthalmol [Internet].* 2013;61(8):384.