

CAZ FAMILIAL DE PATOLOGIE CRISTALINIANĂ

LARISA BUCINSCAIA ¹, ELENA POPOV ¹, MARINA PAPANAGA², ANGELA CORDUNEANU ^{1,2}

¹ Clinica Oftalmologie, IMSP Spitalul Clinic Republican “Timofei Moșneaga”

² Catedra Oftalmologie, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie “Nicolae Testemițanu” Chișinău, Republica Moldova

Introducere. Sindromul Weill-Marchesani (SWM) este o tulburare a țesutului conjunctiv caracterizată prin anomalii ale cristalinului, statură mică, brahidactilie, rigiditate articulară și defecte cardiovasculare. Problemele oculare, de obicei diagnosticate în copilărie, includ microsferofakia, miopia secundară forme anormale a cristalinului, ectopia lentis și glaucom, care poate duce la orbire. Înălțimea bărbaților adulți este de 142-169 cm; înălțimea femelelor adulte este de 130-157 cm.

Scopul lucrării. Evidențierea manifestărilor clinice și particularităților de tratament al sindromului Weill-Marchesani.

Material și metode. S-a evaluat cazul la 2 paciente, rude de gradul I (mamă, fiică) cu prezența scăderii progresive a funcțiilor vizuale, care au fost examinate și supuse tratamentului chirurgical în cadrul secției Oftalmologie a Spitalului Clinic Republican “Timofei Moșneag”.

Rezultate. La toți pacienții, în copilărie a apărut scăderea progresivă a acuității vizuale la OU. La examen obiectiv la fiică s-a observat bloc pupilar, iris bombe, sinechii anterioare, glaucom secundar și pseudofachie la ochiul drept și subluxație a pseudofakului în corpul vitros la ochiul stâng. S-a efectuat laser iridotomie și sinechioliză anterioară la ochiul drept. PIO a fost în scădere. După aceea s-a efectuat re poziționarea pseudofakului cu fixare sclerală la ochiul stâng. La mama am diagnosticat subluxație inferioară a cristalinelor la ambii ochi. S-a efectuat tratament chirurgical la ambii ochi – extragerea cristalinului cu implant de pseudofak cu fixare sclerală. La ambele paciente au fost prezente statură mică, brahicefalie și brahidactilie. La mama a fost prezentă rigiditate în articulația cotului și a articulațiilor interfalangiene.

Concluzii. Examinarea amănunțită și frecventă este cheia deciziilor corecte în tratamentul pacienților cu sindromul Weill-Marchesani. Luxația cristalinului poate fi tratată chirurgical cu rezultate functionale bune. PIO trebuie să fie examinată în mod regulat pentru a diagnostica precoce glaucomul și inițierea tratamentului.