



## Trabalhos Científicos

**Título:** Achados Oftalmológicos Como Marcadores Diagnósticos E Prognósticos Da Doença De Fabry Na População Pediátrica

**Autores:** ANGÉLICA SMIDERLE (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL ( ULBRA ) ); GEORGIA PERGHER POSTINGHER (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL ( ULBRA)); JÚLIA BORGHETTI (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL ( ULBRA)); CAROLINA FEIJÓ CAVALCANTE ( UNIVERSIDADE DE FORTALEZA (UNIFOR)); JULIANA DE LIMA CORONEL (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL ( ULBRA)); RAQUEL DE OLIVEIRA CAMPAGNOLO (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL ( ULBRA)); ANNA LUIZA SCHMITZ RODRIGUEZ (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL ( ULBRA))

**Resumo:** Introdução: A incidência da Doença de Fabry (DF) é estimada em 1 a cada 40 mil nascidos vivos, representando uma das doenças mais frequentes por acúmulo lisossômico. As manifestações oftalmológicas presentes na DF representam um dos sinais mais precoces da doença, sendo observadas ainda na infância. Objetivos: Revisar sistematicamente a literatura atual para elucidar a correlação entre as manifestações oftálmicas e a DF em pacientes pediátricos. Métodos: As buscas foram realizadas na base de dados do PubMed. Selecionaram-se artigos escritos em inglês, português e espanhol. Obteve-se 16 artigos utilizando os descritores fabry disease children e ocular changes. Resultados: A DF está associada a sinais oculares característicos frequentemente evidenciados pelos pacientes pediátricos, que normalmente não comprometem a acuidade visual. Os achados oftalmológicos mais associados são: alterações da córnea, alterações vasculares e opacidades das lentes. Sendo que córnea verticilata (opacidades amareladas caracterizadas por uma ou mais linhas irradiando de um ponto próximo ao centro da córnea) é o sinal ocular mais comum. Os achados oftalmológicos podem auxiliar na suspeita e investigação da DF por serem a única e/ou primeira alteração evidenciada. Além disso, a monitorização oftalmológica em pacientes já diagnosticados é pertinente, visto que as crianças com manifestações oculares se relacionam com uma maior gravidade. Sendo assim o exame oftalmológico é importante ferramenta no diagnóstico e no acompanhamento da doença. Conclusão: Essa análise enfatiza a importância dos achados oculares para a avaliação da gravidade e do diagnóstico precoce da DF em crianças. Desse modo, como os sinais oculares podem ocorrer sem outros sinais clínicos sugestivos, o exame ocular de rotina é uma ferramenta valiosa no cuidado e na seleção da DF na população pediátrica.