



PO190

“CORIORRETINITE PIGMENTAR NO CONTEXTO DO DÉFICE DE LCHAD : UM CASO DE SUCESSO”

Carlos Menezes, José Alberto Lemos, Bruna Cardoso Vieira, Josefina Serino, Joana Martins, Pedro Moreira, Isabel Ribeiro, Neves Martins
(Hospital Pedro Hispano)

Introdução:

A deficiência de 3-hidroxyacil-CoA desidrogenase de cadeia longa (LCHAD) é uma doença autossómica recessiva multissistémica rara e fatal quando não diagnosticada. Cursa com limitação da β -oxidação lipídica e consequente acumulação de ácidos gordos de cadeia longa. Pensa-se que a toxicidade dos seus ésteres para as células do epitélio pigmentado da retina esteja na base da coriorretinite, descrita em 1992, associada a esta doença. Atinge principalmente a zona macular com alterações pigmentares típicas de início precoce e progressivas, que culminam em atrofia coriorretiniana difusa e perda da visão central. A associação de coriorretinite e hipoglicemias hipocetóticas é patognomónica desta doença.

Material e Métodos:

Relato de um caso clínico.

Resultados:

Relata-se o caso de um menino de 14 anos, com diagnóstico de deficiência de LCHAD confirmado desde os 3, após episódios de hipoglicemia hipocetótica recorrentes e história de morte súbita da irmã aos 26 meses. Iniciou desde logo medidas dietéticas adequadas e evicção de frio e exercício prolongado. É seguido em consulta desde então, assintomático, com melhor acuidade visual corrigida de 1.0 ODE, apresentando alteração pigmentar progressiva do pólo posterior que poupa a região perifoveal e ,desde os 11 anos, escavação do disco aumentada. Realizou ecografia – comprimento axial normal; electrorretinogramas– subnormal; OCT de disco com evidente atrofia da camada de fibras nervosas- e campos visuais com aumento da mancha cega ODE. Classificou-se como um Estadio 2 segundo a Classificação de Tyni et al.

Conclusão:

O diagnóstico precoce e o início atempado de medidas dietéticas e estilo de vida adequados é fundamental para atrasar a história natural desta doença, nomeadamente preservar a visão e prolongar a esperança média de vida.

Referências bibliográficas:

1. Fletcher AL, Pennesi ME, Harding CO, Weleber RG, Gillingham MB. Observations regarding retinopathy in mitochondrial trifunctional protein deficiencies. *Molecular Genetics and Metabolism*. 2012; 106: 18–24.
2. Tyni T, Kivelä T, Lappi M, Summanen P, Nikoskelainen E, Pihko H. Ophthalmologic Findings in Long-chain 3-Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency Caused by the G1528C Mutation: A New Type of Hereditary Metabolic Chorioretinopathy. *Ophthalmology*. 1998 May; 105 (5): 810- 824.
3. Schrijver-Wieling I, van Rens GHMB, Wittebol-Post D, Smeitink JAM, de Jager JP, de Klerk HBC, van Lith GHM. Retinal dystrophy in long chain 3-hydroxy-acyl-coA dehydrogenase deficiency. *British Journal of Ophthalmology*. 1997; 81:291–294
4. Tyni T, Paetau A , Strauss AW, Middleton B, Kivelä T. Mitochondrial Fatty Acid β -Oxidation in the Human Eye and Brain: Implications for the Retinopathy of Long-Chain 3-Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency. *Pediatric Research*. 2004; 56 (5): 744-750.