



PO237

FENÓTIPO RETINIANO EM DOENTES COM HOMOCISTINÚRIA E ACIDÚRIA METILMALÓNICA CBLc E CBLd.

Sérgio Brito¹, Tatiana Gregório², Inês Lains³, Paula Garcia⁴, Luísa Diogo⁵, Dalila S. Coelho¹, Eduardo D Silva⁶

(¹Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, ²Centro de Responsabilidade Integrada de Oftalmologia (CRIO), Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC), ³Centro de Responsabilidade Integrado de Oftalmologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, ⁴Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC, ⁵Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC, ⁶Centro de Responsabilidade Integrado de Oftalmologia - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; Laboratório de Citogenética e Genómica, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra)

Objectivo:

Caracterizar o fenótipo retiniano de 5 crianças afectadas com uma doença rara, autossómica recessiva, do metabolismo da vitamina B12, homocistinúria e acidúria metilmalónica dos subtipos cblC e cblD.

Métodos:

Avaliação clínica e oftalmológica, incluindo retinografia com Retcam e angiografia fluoresceínica de 5 crianças com o diagnóstico de homocistinúria e acidúria metilmalónica do sub-tipo C, D ou C/D.

Resultados:

Todos os doentes apresentaram um quadro de nistagmo manifesto detectado durante o primeiro ano de vida, com postura anómala da cabeça e evidência de alteração da visão central. Não foram identificadas quaisquer alterações significativas do segmento anterior. As retinografias e angiografias permitiram identificar alterações retinianas que variaram entre alterações subtis do epitélio pigmentar da área macular, lesões centrais arredondadas coloboma-like e alterações pigmentares na periferia.

Conclusão:

Caracterizámos do ponto de vista clínico sistémico e oftalmológico uma pequena população de crianças com alteração de enzimas que participam na via metabólica da vitamina B12. Apesar de um controlo metabólico apertado e suplementação preconizada pela consulta de doenças metabólicas, os achados fenotípicos são comparáveis aos descritos por Schimel et al., que descreve uma degenerescência progressiva e rápida da retina nos primeiros anos de vida.

Bibliografia:

Schimel AM, Mets M. The natural history of retinal degeneration in association with cobalamin C (cblC) disease. *Ophthalmic Genet.* 27: 9-14, 2006.