



RETINA MÉDICA

08:50 | 11:00 - Sala Lince

Mesa: Joaquim Canelas, Elisete Brandão, Nuno Gomes

PO129- 09:30/09:35

**SIALIDOSE TIPO I: ACHADOS OFTALMOLÓGICOS**

Isa Sobral<sup>1</sup>, Joao Gil<sup>1</sup>, Maria Da Luz Cachulo<sup>2</sup>, João Figueira<sup>2</sup>, Isabel Pires<sup>2</sup>, Pedro Melo<sup>3</sup>, Rufino Silva<sup>2</sup>

(1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, 2-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; Association for Innovation and Biomedical Research on Light and Image (AIBILI), 3-Association for Innovation and Biomedical Research on Light and Image (AIBILI))

**Introdução:**

A Sialidose é uma rara doença lisossómica causada pelo défice da enzima neuraminidase, resultando na acumulação dos seus substratos. Trata-se de uma doença autossómica recessiva, com idade de apresentação, clínica e prognóstico muito heterogéneos.

**Material e métodos:**

Neste trabalho relatamos o caso clínico de um paciente do sexo masculino, com diagnóstico de Sialidose tipo I, confirmado por estudo enzimológico e molecular. Descrevemos o espectro clínico, estudo complementar e evolução do paciente, bem como efectuamos uma breve revisão do conhecimento actual sobre o tema.

**Resultados:**

Os sintomas iniciaram-se aos 26 anos de idade com diminuição da acuidade visual, mácula em cereja bilaterais à fundoscopia e posterior surgimento de mioclonias, marcha atáxica e disartria. Este doente apresentava um irmão, já falecido, com a mesma doença confirmada laboratorialmente.

**Conclusões:**

Com esta apresentação pretendeu-se destacar a importância de uma completa história clínica integrando todos os sintomas, a fim de alcançar o diagnóstico correcto. Na presença de mácula em cereja à observação do fundo ocular, uma investigação clínica cuidada e aprofundada é obrigatória. Apesar de ser uma doença rara, o diagnóstico de Sialidose deve ser sempre equacionado no contexto apropriado.