



PO40 - RETINOPATIA ASSOCIADA A DEFICIÊNCIA DE 3-HIDROXI-ACIL-COA DESIDROGENASE DE CADEIA LONGA (LCHAD)

Ana Rita Azevedo, Rita Dinis Gama, Cláudia Gonçalves, Filipe Silva, Margarida Miranda
(Hospital Beatriz Ângelo)

Introdução: A deficiência de 3-Hidroxi-acil-CoA desidrogenase de cadeia longa (LCHAD), uma enzima mitocondrial envolvida no metabolismo dos ácidos gordos de cadeia longa, é rara e parece ser autossómica recessiva. A sintomatologia surge na infância associada a um défice de corpos cetónicos durante períodos de jejum, doença ou exercício físico. Associa-se a miopatia, cardiomiopatia, rabdomiólise, neuropatia, retinopatia e morte súbita. Antes da instituição de dieta, a mortalidade e a incidência de cegueira por atrofia coriorretiniana eram muito elevadas. Os autores apresentam um caso clínico de uma criança com esta patologia que apresenta retinopatia pigmentar.

Material e Métodos: descrição de caso clínico.

Resultados: Doente do sexo masculino, 4 anos, com antecedentes de prematuridade de 34 semanas, índice de Apgar 3/6 necessitando de reanimação neonatal e diagnóstico de deficiência de LCHAD, que foi referenciado à consulta para despiste de retinopatia. Cumpria irregularmente a dieta instituída (rica em hidratos de carbono e pobre em ácidos gordos de cadeia longa), o que motivou vários internamentos para controlo metabólico.

À data da primeira observação no nosso serviço, apresentava acuidade visual não corrigida de 8/10 bilateralmente e depósitos de pigmento maculares e na média periferia retiniana. Tomografia de coerência óptica (OCT) macular mostrou integridade da linha IS/OS na região central, com perda desta linha perifericamente, bem como atrofia da coriocapilar. Autofluorescência mostrou hiper-autofluorescência macular correspondendo à zona de depósito de pigmento.

Foram prescritos óculos com lentes graduadas e com filtro para os espaços exterior e interior, com melhoria de acuidade visual para 10/10 bilateralmente.

Conclusões: A deficiência de LCHAD faz parte das doenças metabólicas diagnosticadas no “teste do pezinho”. Porém na ausência de diagnóstico neonatal, o oftalmologista pode ter um papel importante no seu diagnóstico já que esta patologia é causa de alterações retinianas. A restrição dietética aumenta a esperança média de vida e parece, pelo menos, atrasar a progressão da retinopatia. Neste sentido, o oftalmologista tem um papel relevante na monitorização da evolução da doença, assegurando a eficácia da terapêutica instituída. Nos casos em que, apesar da terapêutica, ocorre progressão, o oftalmologista tem também um papel na reabilitação visual com recurso à prescrição de ajudas técnicas.

Apesar do electrorretinograma ser útil na monitorização da doença, alguns autores apontam para o facto de poder ser normal mesmo com pigmentação retiniana generalizada. Nestes casos, retinografias seriadas podem ser úteis no seguimento, bem como o OCT de domínio espectral e a autofluorescência, que também podem ajudar a clarificar a fisiopatologia.

À semelhança de outros autores, o nosso caso sugere que a região da retina que permanece preservada até fases mais avançadas da doença é a que corresponde à área de maior depósito de pigmento, a mácula.