



**PO9 - SINDROME DE MAROTEAUX-LAMY: QUERATOPLASTIA PENETRANTE, UMA LUZ NO FUNDO DO TÚNEL**

Sara Perestrelo, J. Pinheiro-Costa, Raúl Moreira, Jorge Breda, Augusto Magalhães, F. Falcão-Reis  
(Hospital São João do Porto)

**Introdução:** A mucopolissacaridose VI, ou síndrome de Maroteaux-Lamy, descrita pela primeira vez em 1963, por Maroteaux et al., é uma doença metabólica autossómica recessiva rara, causada pela deficiência da arilsulfatase B (ASB), uma das onze enzimas lisossomais responsáveis pela degradação de glicosaminoglicanos (GAG), levando a uma interrupção da degradação de sulfato de dermatano e sulfato de condroitina e ao acúmulo dessas substâncias nos órgãos e tecidos. É considerada uma doença de depósito lisossomal, pertencendo ao grupo denominado erros inatos do metabolismo.

**Métodos:** Descrição de um caso clínico.

**Resultados:** Descrição do caso.

Doente de 22 anos, sexo feminino, com diagnóstico de mucopolissacaridose tipo VI aos 2 anos, homocigota para a mutação p.R315Q arilsulfatase B, sob terapia de substituição enzimática desde os 10 anos. Quadro clínico multisistémico, com nasismo, alterações osteoarticulares e cardiorrespiratórias, já traqueostomizada. Do ponto de vista ocular, apresenta opacificação da córnea bilateral e glaucoma, medicamente controlado com uma associação de brinzolamida e timolol. Acuidade visual (AV) do olho direito (OD) 1/10, e AV do olho esquerdo (OE) 1/10 sem correcção (sc), que não melhora com o buraco estenopeico. Foi submetida a queratoplastia penetrante (CPP) OE em 2014 com melhoria significativa da AV que passou de 1/10 para 4/10 sc. Em 2015 foi realizada CPP OD: AV OD pós CPP 4/10 sc.

**Conclusão:** Este caso demonstra a importância da CPP como método terapêutico para as opacidades da córnea podendo melhorar substancialmente a acuidade visual nesta doença altamente incapacitante do ponto de vista visual.