

OFTALMOLOGIA PEDIÁTRICA

14:50 | 16:30 - Sala Pégaso

Mesa: Rosário Varandas, Ana Xavier, Madalena Monteiro

CL46 - 16:00 | 16:10

ALTERAÇÕES OFTALMOLÓGICAS NA DEFICIÊNCIA DA DESIDROGENASE DE 3-HIDROXI-ACIL-COA DE CADEIA LONGARita Matos¹; Augusto Magalhães²; Elisa Leão Teles³; Esmeralda Silva³; Jorge Breda²; F. Falcão-Reis⁴

(1-Departamento de Oftalmologia, Centro Hospitalar Baixo Vouga; 2-Departamento de Oftalmologia, Centro Hospitalar São João; 3-Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar São João; 4-Departamento de Oftalmologia, Centro Hospitalar São João; Departamento de Órgãos dos Sentidos, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto)

Introdução

A Deficiência da Desidrogenase de 3-Hidroxi-Acil-CoA de Cadeia Longa (LCHAD) é uma doença genética do metabolismo de energia provocada por uma mutação no gene que codifica a subunidade- α da proteína trifuncional responsável pela degradação mitocondrial dos ácidos gordos. A enzima LCHAD catalisa o terceiro de quatro passos na β -oxidação dos ácidos gordos; quando a sua actividade está diminuída ocorre acumulação de metabolitos intermediários tóxicos para vários tecidos, nomeadamente para a retina com aparecimento de alterações retinianas e perda de visão progressiva.

Material e Métodos

Os autores apresentam três casos clínicos de deficiência de LCHAD com alterações oculares documentadas.

Resultados

Os três casos com diagnóstico de LCHAD desenvolveram alterações coriorretinianas. Dois casos cujo diagnóstico e tratamento foram precoces, têm actualmente um follow-up de 5 e 11 anos, apresentando acuidade visual corrigida de 10/10 e retinopatia pigmentar; nos exames electrofisiológicos apenas um dos doentes tem PEV's com amplitude diminuída. O terceiro doente, teve um diagnóstico tardio; tem actualmente um follow-up de 15 anos. Desenvolveu atrofia coriorretiniana grave, diminuição progressiva da acuidade visual e miopia; os exames ERG e PEV's apresentam resposta praticamente extinta.

Conclusão:

A Deficiência de LCHAD é por vezes difícil de diagnosticar. Determinados achados coriorretinianos devem alertar o oftalmologista para esta patologia, permitindo por vezes acelerar o diagnóstico e início do tratamento. Por outro lado, sabendo que uma percentagem significativa de doentes com diagnóstico de LCHAD irá desenvolver retinopatia pigmentar progressiva é importante um follow-up oftalmológico regular com documentação da patologia retiniana através da retinografia, ERG e PEV. Sugerimos também, a realização de AF e OCT retina, quando possível.

Bibliografia:

1. K. T. Fahnehjelm, G. Holmstrom, L. Ying, C. B. Haglind, A. Nordesstrom, M. Halldin, J. Alm, A. Nemeth, U. Dobeln. Ocular characteristics in 10 children with long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency: a cross-sectional study with long-term follow-up. *Acta Ophthalmologica* 2008; 86:329-337.
2. T. Tyni, T. Kivela, M. Lappi, P. Summanen, E. Nikoskelainen, H. Pihko. Ophthalmologic findings in long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency caused by the G1528C mutation. *Ophthalmology* 1998; 105:810-824