

14:30 | 16:30 - Sala Lince

Mesa: João Paulo Castro Sousa, Cristina Brito, Miguel de Pinho Gomes

PO109 - 15:30 | 15:35**DISTROFIA CRISTALINA DE BIETTI – CASO CLÍNICO**

João Rosendo¹; António Ramalho¹; Paula Bompastor Ramos¹; João Carvalho¹; Augusto Chambel Candeias²
(1-Hospital Espírito Santo de Évora; 2-H. Espírito Santo Évora EPE)

Introdução

A Distrofia Cristalina de Bietti, patologia autossómica recessiva (gene CYP4V2) muito rara, é uma distrofia retiniana bilateral que se caracteriza pela presença de numerosos cristais refringentes, branco amarelados, que podem ser observados na retina, coróide, limbo esclerocorneano e linfócitos. Evolui progressivamente para uma atrofia corioretiniana, inicialmente no polo posterior, com confluência gradual e expansão para a retina periférica. Consideram-se 2 subtipos: forma *localizada ou regional* (progressão lenta com melhor prognóstico) e forma *difusa ou generalizada* (progressão rápida com pior prognóstico).

Material e métodos

Os autores apresentam o caso clínico de uma mulher com 47 anos de idade, sem antecedentes pessoais de relevo, que recorre à Consulta Externa por quadro de diminuição da AV e nictalopia. Apresentava como MAVC OD 7/10 e MAVC OE 10/10. Não apresentava alterações à biomicroscopia. A fundoscopia revelava ao nível do polo posterior, bilateralmente, numerosos cristais branco-amarelados, bem como, alterações pigmentares. Realizaram-se exames complementares de diagnóstico: perimetria estática computadorizada, retinografia, angiografia fluoresceínica e tomografia de coerência óptica.

Resultados

Os exames complementares de diagnóstico revelaram alterações compatíveis com Distrofia Cristalina de Bietti, nomeadamente: no OCT, acumulação de cristais (retina interna e EPR); AF, cristais refringentes no polo posterior, zonas alternadas de hipo/hiperfluorescência, com atrofia corioretiniana focal; no PEC, esboço escotoma cecocentral ODE.

Conclusões

A Distrofia cristalina de Bietti é uma forma rara de distrofia retiniana bilateral, que cursa com depósitos de cristais na retina (por vezes também noutras localizações) e atrofia corioretiniana progressiva. A progressão da doença e o seu prognóstico são variáveis. Não há nenhum tratamento específico para esta doença. A interrupção dos hábitos tabágicos e a suplementação com antioxidantes são aconselhadas.

Bibliografia

Ayata a, Tatlipinar S, Unal M, Ersanli D. Autofluorescence and OCT features of Bietti's crystallina dystrophy. *Br J Ophthalmology*. 2008; 92(5): 718-20
François J, De Laey JJ. Bietti's crystalline fundus dystrophy. *Ann Ophthalmol*, 1978; 10:709-16