

08:30 | 11:00 - Sala Lince

Mesa: João Figueira, Joaquim Sequeira, Miguel Amaro

PO90 - 10:25 | 10:30**DISTROFIA CRISTALINA DE BIETTI E QUERATOCONE: ASSOCIAÇÃO RARA**

João Gil; Inês Lains; Cristina Tavares; Eduardo Silva

(Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra - Hospitais da Universidade de Coimbra)

Introdução:

Distrofia Cristalina de Bietti (DCB) é uma doença degenerativa da retina de transmissão autossómica recessiva.¹ Caracteriza-se pelo surgimento de depósitos cristalinos intraretinianos, atrofia do epitélio pigmentar da retina (EPR), *clumping* pigmentar e esclerose vascular coroideia.² Em alguns casos, depósitos cristalinos surgem também no limbo corneano. A perturbação visual é progressiva e caracteriza-se por nictalopia, diminuição da acuidade visual e perda de visão periférica. DCB é causada por mutações no gene CYP4V.²

Objectivo:

Descrever 2 irmãos com DCB, incluindo um caso de apresentação atípica: um doente que surge com DCB e Queratocone.

Material e métodos

Diagnóstico foi feito a partir da rigorosa caracterização dos achados clínicos e da sintomatologia apresentada. Os doentes foram submetidos a anamnese e exame clínico exaustivos. Observação oftalmológica incluiu avaliação da acuidade visual, biomicroscopia do segmento anterior e observação em estereopsia do fundo ocular. Realizaram retinografia, tomografia de coerência óptica (OCT), autofluorescência (AF), angiografia fluoresceínica (AF) e microperimetria.

Resultados

Os probandos são filhos de pais consanguíneos, saudáveis. Nenhum tem antecedentes patológicos ou farmacológicos de relevo. O primeiro *propositus*, uma mulher com 44 anos, surgiu com sintomas de nictalopia, fotofobia e diminuição da acuidade visual. MAVC era 0,7 logMAR bilateralmente. Fundoscopia revelou múltiplos cristais intraretinianos distribuídos pelo pólo posterior e média periferia, atrofia generalizada do EPR e uma acumulação de pigmento amarelo na região macular. O irmão, um homem de 39 anos, surgiu com queixas de diminuição AV para longe, sem noção de nictalopia ou fotofobia. MAVC era 0,05 logMAR no olho direito e 0,5 logMAR no olho esquerdo. Biomicroscopia revelou alterações corneanas no olho esquerdo sugestivas de queratocone. Topografia corneana confirmou o diagnóstico. Fundoscopia revelou cristais intraretinianos no pólo posterior e atrofia do EPR. Com a adaptação de uma lente de contacto Synergeyes A, a MAVC do olho esquerdo melhorou para 0,2 logMAR.

Ambos realizaram autofluorescência do fundo que evidenciou pontos hiperautofluorescentes correspondentes aos cristais, rodeados por áreas hipoautofluorescentes de atrofia. OCT confirmou a presença de cristais hiperreflectivos intraretinianos.

Ambos aguardam sequenciação do gene CYP4V2.

Conclusão

Distrofia Cristalina de Bietti é uma doença rara em populações ocidentais. Apresentamos dois irmãos de uma família consanguínea com atingimento retiniano típico. Um dos doentes apresenta também queratocone, uma manifestação não previamente descrita nesta síndrome.

1. Hu D-N. Ophthalmic genetics in China. *Ophthalmic Paediat. Genet.* 1983;(2):39–45.

2. Lee KYC, Koh AHC, Aung T, et al. Characterization of Bietti crystalline dystrophy patients with CYP4V2 mutations. *Investigative Ophthalmology & Visual Science.* 2005;46:3812–3816.