

Diniz SSL¹; Ragone AFQ.; Soares JLP; Ferreira LVS; Bastos AP; Mendes CCM; Kanufre VC; Queiroz TCN; Carvalho EAA; Arantes RR. sabrinadiniz141@gmail.com¹

Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais

Introdução

Descreveremos três casos de Homocistinúria, com o objetivo de atentar para as características clínicas e possibilidade de diagnóstico precoce em doença passível de tratamento suportivo.

Descrição do caso

KCB, 17 anos, diagnóstico aos 4 anos após luxação de cristalino, além de déficit intelectual, epilepsia e aumento de homocisteína plasmática.

CDC, 24 anos, apresentou acidente vascular encefálico tromboembólico e luxação de cristalino na infância, estudante universitário, há 6 meses iniciou distonia em pé esquerdo, em tratamento com toxina botulínica. Ambos apresentam variante (c.572C>T; p.T191M) no gene CBS.

CAGG, 10 anos, desenvolvimento neuropsicomotor adequado, miopia diagnosticada aos 3 anos e aos 7 anos luxação de cristalino. Observados *habitus* marfanoide e aumento de homocisteína e metionina, feito diagnóstico presuntivo neste ano, iniciado suporte dietético. Todos os 03 pacientes apresentam bom controle metabólico com dieta hipoproteica, fórmula de aminoácidos sem metionina e betaína anidra, não-responsivos a piridoxina.

Discussão

Trata-se de doença autossômica recessiva por deficiência de cistati onal β-sintase, caracterizada por envolvimento ocular (luxação de cristalino), neurológico (deficiência intelectual, epilepsia, alterações de

comportamento, sinais extrapiramidais), ortopédico (alta estatura, escoliose, *pectus excavatum*) e vascular (tromboembolismo). O diagnóstico é feito através da dosagem de homocisteína e perfil de aminoácidos no plasma e/ou identificação de variantes patogênicas no gene CBS. O tratamento inclui teste terapêutico com piridoxina, dieta restrita em metionina, suplementação de folato, vitamina B12 e betaína (visando prevenir complicações tromboembólicas).

Pistas diagnósticas

Luxação de cristalino

Habitus marfanoide

Alterações esqueléticas

Episódios de tromboembolismo

Comprometimento cognitivo

Conclusão

Por ser uma afecção metabólica com quadro clínico característico, de diagnóstico relativamente simples e passível de tratamento que pode evitar sequelas graves, deve ser prontamente suspeitado e investigado pelo Pediatra e demais profissionais envolvidos na assistência.

Referências

Poloni S *et al* Diagnosis and Management of Classica Homocystinuria in Brazil: A Summary of 72 Late-Diagnosed Patients. **J. inborn errors metab. screen.**, Porto Alegre, v.6 e180007, 2018.