

**P 1649****Manifestações clínicas apresentadas por pacientes com homocistinúria clássica: um estudo retrospectivo**

Mariana Sbaraini da Silva; Marco Antonio Baptista Kalil; Ida Vanessa Doederlein Schwartz - UFRGS

**Introdução:** A homocistinúria clássica é uma doença do metabolismo da metionina, levando ao acúmulo de homocisteína e seus metabólitos no sangue e na urina. Diversas características são comuns nessa síndrome, como atraso no desenvolvimento, alterações oculares e vasculares. A expressividade clínica é bastante variável dentre os pacientes, e os responsivos ao tratamento com piridoxina apresentam sintomas mais leves do que os não responsivos. **Objetivos:** Avaliar a presença de características comumente descritas na homocistinúria clássica em pacientes de diversos locais do Brasil. **Metodologia:** Estudo transversal, retrospectivo. Foram avaliadas as informações clínicas de 24 pacientes com diagnóstico confirmado de Homocistinúria Clássica pelo Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo do Serviço de Genética Médica do HCPA. As características pesquisadas foram tromboembolismo, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, regressão neurológica, fenótipo marfanóide, pectus carinatum ou excavatum, crises convulsivas, dismorfias, dificuldade de alimentação e alterações oculares. **Resultados:** A amostra era composta por 16 homens e 8 mulheres, sendo a maioria proveniente da região Sul (37,5%) e Sudeste (33,3%). A média de idade ao diagnóstico era de 13 anos. Em nossa amostra, 9 (37,5%) pacientes tinham histórico de consanguinidade na família. Nenhum apresentava pectus excavatum ou carinatum, ou dificuldade na alimentação. A manifestação clínica mais prevalente foi o envolvimento do sistema ocular (n=19, 79,1%), sendo dividida em luxação e subluxação de cristalino (n=17), miopia (n= 4), estrabismo (n=2), descolamento de retina (n=1), amaurose (n=1) e catarata (n=1). A segunda característica mais encontrada foi atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (n=12), seguida de convulsões (n=9). Os dados acima correlacionam-se parcialmente com os da literatura, com estudos mostrando uma prevalência de 82% de ectopia de cristalino aos 10 anos de idade, incidência de 27% de eventos tromboembólicos até os 15 anos e de convulsões de 21,3%. Em outro estudo realizado na Espanha, encontrou-se 45% de prevalência de fenótipo marfanóide nos pacientes. **Conclusão:** A identificação das principais características presentes na homocistinúria, como alterações oculares e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, é de extrema importância para seja feito o diagnóstico precoce da doença, de modo a alterar o curso natural desta e diminuir significativamente a morbidade e mortalidade associadas. **Unitermos:** Homocistinúria; Erros inatos do metabolismo; Genética