

## LOOK INTO MY EYES: QUANDO O DIAGNÓSTICO ESTÁ NO FUNDO DOS OLHOS

MAIA, Rayana Elias<sup>1</sup>, LIRA, Matheus Oliveira<sup>2</sup>, SANTOS, Érika Beatriz Guedes<sup>2</sup>

1. Médica Geneticista do Hospital Universitário Alcides Carneiro (HUAC), em Campina Grande-PB. Docente do curso de Medicina da Universidade Federal da Paraíba (UFPB).  
rayanamaia@hotmail.com
2. Acadêmicos de Medicina da Universidade Federal de Campina Grande (UFCG)

### Resumo

**Introdução:** A mancha vermelho-cereja é um achado fundoscópico significativo na mácula, observado na oclusão da artéria central da retina (OCR) e em uma variedade de distúrbios de armazenamento de lipídios, como a sialidose, condição autossômica recessiva causada por deficiência da enzima lisossomal neuraminidase. Além da alteração oftalmológica, cursa com epilepsia mioclônica progressiva e ataxia. **Objetivo:** Relatar o caso clínico de um paciente com diagnóstico de sialidose tipo I. **Relato do caso:** Paciente do sexo masculino, 17 anos, filho de pais consanguíneos, procedente do interior da Paraíba, foi encaminhado para investigação de epilepsia iniciada aos 15 anos. Previamente hígido, relatava apenas alta miopia desde a infância e negava outras alterações oftalmológicas. Ao exame, apresentava ataxia global e foi solicitado um painel genético para epilepsia e ataxias. No retorno, trouxe avaliação oftalmológica com mancha vermelho-cereja em mácula, presente desde aos 12 anos, quando o paciente ainda era assintomático. **Propedêutica e resultados:** Avaliação neurológica mostrou ataxia global, nistagmo, mioclonias, tremores posturais e hiperreflexia dos membros inferiores. Ressonâncias magnéticas de encéfalo: cisto na glândula pineal e sinais de atrofia cerebelar. Diante do painel normal e da avaliação oftalmológica, foram solicitadas cromatografias de oligossacarídeos e sialiloligosacarídeos que são compatíveis com sialidose. Paciente evoluiu com piora progressiva da ataxia, da acuidade visual e disartria. **Conclusões:** A documentação das presença ou ausência de alterações clínicas é fundamental para orientar suspeição diagnóstica e orientar investigação, otimizando a realização de exames e a terapêutica. A mancha vermelho-cereja é um achado fundamental para direcionar suspeitas.

**Palavras-chave:** Sialidose. Epilepsia mioclônica. Ataxia .