



# Alcaptonúria – relato de caso

Inês Coutinho, Daniela Rivera-Monge, Renata Portela,  
Luiz Vieira, Denise de Freitas

Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca  
Escola Paulista de Medicina – Universidade Federal de São Paulo



# CASO CLÍNICO

## S. Urgência



70 anos, raça negra

Queixa de diminuição progressiva da AV ODE, indolor

# EXAME OFT

MAVc= 4/10 ODE

PIO =25mmHg

Biomicroscopia

- Lesões hiperp
- Pigmentação
- Catarata corti

Fundoscopia

- Disco com esc

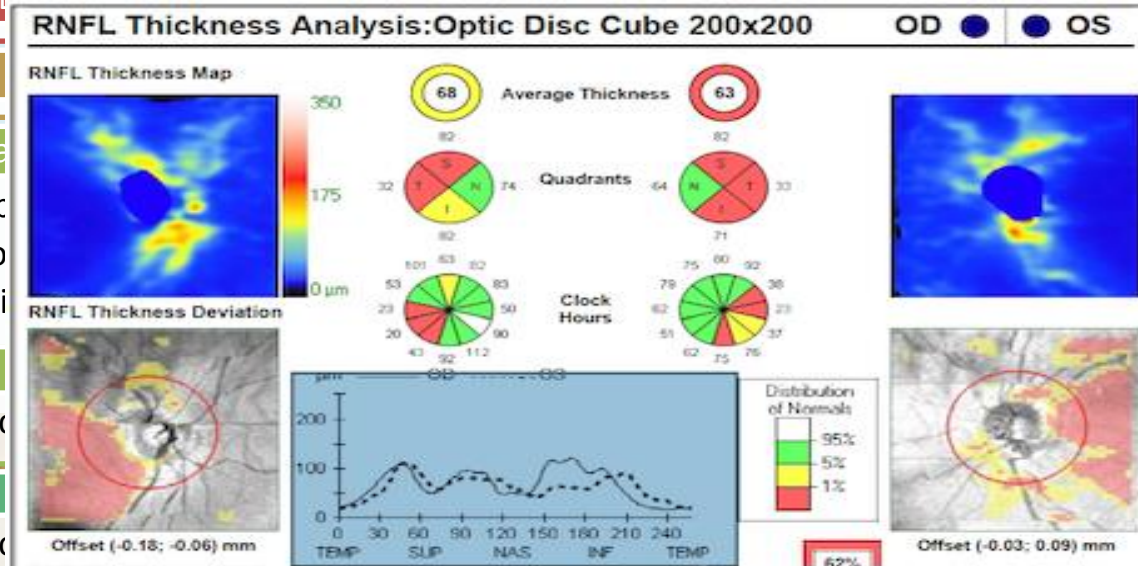
Gonioscopia

- Ângulo aberto
- ou sinéquias

Paquimetria = 509-510 $\mu$ m ODE

OCT

- Diminuição da camada de fibras nervosas



OS

# EXAME OBJETIVO GERAL

Lesões hiperpigmentadas nas mãos



## ANTECEDENTES PESSOAIS

Artrite nos joelhos, ombros, cotovelos, mãos e coluna tóraco-lombar + osteoporose + limitação funcional progressiva

Diagnóstico de artropatia ocrônica há 20 anos (biópsia joelho)

Lítase renal

## ANTECEDENTES OFT

Nega



Pela história e manifestações clínicas foi colocada a hipótese diagnóstica de ...

# ALCAPTONÚRIA

Doença **rara** do metabolismo da fenilalanina e tirosina

AR

++ homens

Deficiência da enzima ácido homogentísico oxidase

Mutação no Cromossoma 3

↑ Ác. homogentísico

Pigmento acastanhado/azulado/negro (ocre)

Deposição em vários órgãos e tecidos, com predileção pelo tecido conjuntivo das articulações, pele, olho e sistema cardiovascular

NORMAL

Phenylalanine



Tyrosine



Hydroxyphenylpyruvate



Homogentisic Acid



Maleylacetoacetic Acid



CO<sub>2</sub>+H<sub>2</sub>O

ALKAPTONURIA

Phenylalanine



Tyrosine



Hydroxyphenylpyruvate



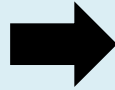
Homogentisic Acid



(Defect in HtA Oxidase)  
Homogentisic Acid  
Accumulates

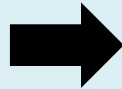
# ALCAPTONÚRIA

## Diagnóstico



- **Clínico**
- Provas qualitativas e quantitativas de A.Homogentísico no plasma ou urina
- Histopatologia e imunohistoquímica de biópsia de tecido envolvido

## Manifestações



- Urina escura (1º sinal) + litíase
- Artropatia ocrónica - manifestação mais incapacitante
- Coloração azul escurecida da pele
- Lesões cardíacas valvulares
- Oculares

# ALCAPTONÚRIA- Manifestações Oculares

70% dos doentes

## Hiperpigmentação da esclera na área interpalpebral

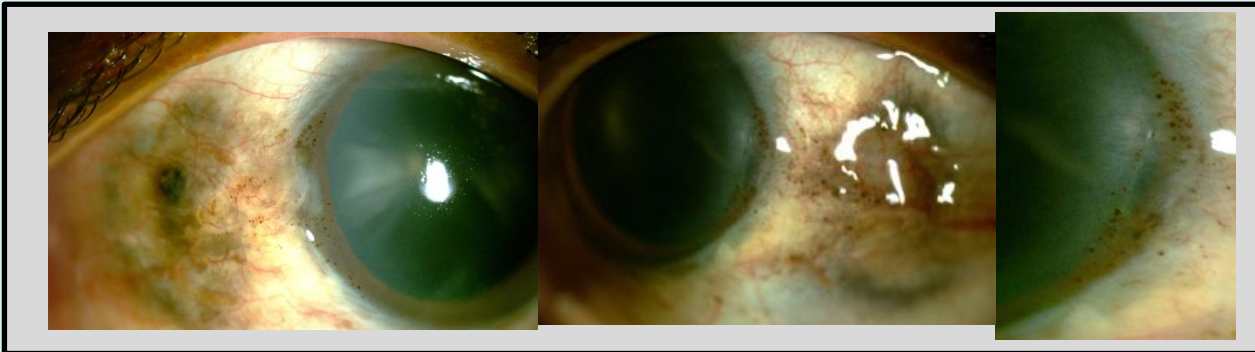
-principal manifestação ocular

-pode ser evidente por volta dos 20-30 anos, antecedendo em 10-20 anos o início de outras manifestações sistémicas, auxiliando no diagnóstico precoce da doença

## Hiperpigmentação da conjuntiva, da pálpebra e da córnea perilímbica

tipicamente em gotas de óleo (*"oil drop"*) e poupando a região central da córnea

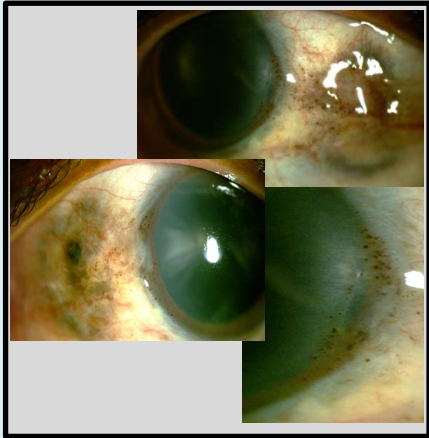
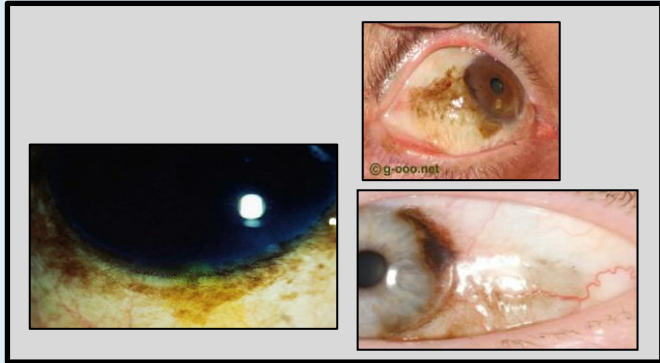
**PATOGNOMÓNICA**



# DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

- Melanose

Melanose Congénita	Ocular						
	Oculo-dermal (Nevus de Ota)						
Melanose Adquirida	Racial						
	Primária (PAM)						
	Secundária				Localizada	Pós-inflamatória Corpo estranho	Pós-traumática Depósito fármacos
					Sistémica	Doença de Addison	Ocronose
Sindrómica		Complexo de Carney's	S. Peutz-Jeghers				



- Escleromalácia com prolapso da úvea
- Melanoma



## EM DEBATE...



A visão geralmente não é afectada

Estudos recentes evidenciam, a **deposição de pigmento em outras estruturas oculares** como câmara anterior, trabéculo, cristalino, vítreo e NO

Glaucoma

A ocorrência simultânea das duas patologias pode ser uma mera coincidência ou, pelo contrário, o glaucoma poderá ser secundário à deposição de pigmento ocre no trabéculo

## CASO CLÍNICO

Pela história, manifestações clínicas e após exclusão de outras causas foi estabelecido o diagnóstico de ...

*Alcaptonuria*

Iniciou hipotensores tópicos (timolol, dorzolamida e travatan), com bom controlo clínico

# CONCLUSÕES

As manifestações oculares na alcaptonúria são comuns e podem auxiliar o seu diagnóstico.

A deposição de pigmento em “*oil drop*” na córnea perilímbica é considerada patognomónica da doença.

É fundamental conhecer esta patologia, seus achados clínicos e tê-la em consideração no diagnóstico diferencial de hiperpigmentação das estruturas oculares.

A associação com glaucoma é controversa.

**Thank  
You**

*Mahalo*  
**Kiitos**

*Tack*

**Thanks**

*Toda*

*Grazie*

*Obrigado*

*Takk*

**Merci**

**Gracias**