

Estudos Especiais

- Mede-se a resposta da retina a estimulação pela luz (electrorretinografia)
- Faz-se o teste do campo visual formal
- Colhem-se os dados da anamnese familiar. A gravidade da doença e do prognóstico podem ser semelhantes às de familiares afectados. Em geral, casos autossómicos recessivos são mais graves, enquanto os casos autossómicos dominantes o são menos.
- Fazem-se estudos genéticos e observa-se os membros da família. Aconselha-se a ida a uma consulta de genética.

Diagnóstico Diferencial

- Os diagnósticos diferenciais incluem:
 - Uso de fármacos (especialmente a cloroquina, Melleril e a clorpromazina)
 - Infecções maternas, como a sífilis, a rubéola e a toxoplasmose, que podem causar alterações retinianas pigmentares semelhantes às da retinopatia pigmentar.
 - Deficiência em vitamina A (sinais e sintomas idênticos).

Factores e Patologias Associados

- Os doentes com síndrome de Usher (retinopatia pigmentar e surdez) podem constituir 50 % dos surdos-mudos (Fig. 9-22).
- A maior parte dos doentes (90-100 %) com síndrome de Bardet-Biedl têm retinopatia pigmentar para além de polidactilia, obesidade, hipogonadismo e atraso mental.
- O síndrome de Kearns-Sayre envolve retinopatia pigmentar, ptose, oftalmoplegia externa progressiva crónica, disritmia cardíaca, bloqueio cardíaco, mitocôndrias defeituosas, e fibras anómalas "vermelhas esfarrapadas" em biópsia de músculo.
- Os doentes com síndrome de Alström têm retinopatia pigmentar, diabetes mellitus, obesidade, surdez, falência renal, "acanthosis nigricans", calvície, hipogenitalismo e hipertrigliceridemia.
- Há muitas outras doenças genéticas associadas à retinopatia pigmentar

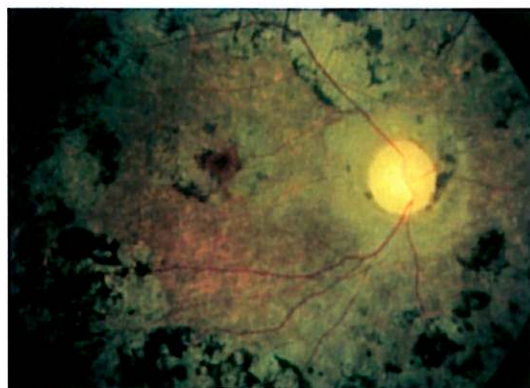


Fig. 9-22 Afro-americana de 50 anos com síndrome de Usher (tipo II). É surda e tem grande falta de visão (20/400). A retina periférica apresenta o típico padrão de espícula de osso, observado na retinopatia pigmentar. Também está presente maculopatia tipo "olho de boi".

Tratamento

- O que se segue aplica-se a casos tratáveis ou "pseudo-retinopatia pigmentar".
 - Os doentes com deficiências em vitamina A podem, em princípio, ser considerados como tendo pseudo-retinopatia pigmentar e ter situações de mal-absorção ou mal-nutrição. O tratamento consiste em administrar-se-lhes suplementos de vitamina A.
 - Os doentes com síndrome de Bassen-Kornzweig têm abetalipoproteinemia, acantocitose, ataxia e neuropatia. O tratamento indicado consiste em suplementos de vitaminas A e E.
 - O síndrome de Refsum é uma doença de armazenagem de ácido fitânico (níveis elevados no soro de ácido fitânico). O tratamento consiste na restrição de ácido fitânico (diminuição da ingestão de produtos lácteos, carne e óleo de peixe).
 - A atrofia Gyrate resulta de deficiência na transferase da ornitina. O tratamento inclui suplemento de piridoxina com dieta com limitações em arginina.
 - Noutras formas comuns de retinopatia pigmentar é controversa a utilização de um suplemento de palmitato de vitamina A (15.000 IU diariamente). Este tratamento deve ser evitado em jovens do sexo feminino, sexualmente activas, que não estejam a usar métodos de contracepção, devido aos efeitos teratogénicos do tratamento com vitamina A. Se os doentes estiverem a tomar suplementos de vitamina A, o clínico tem que mandar fazer, e monitorizar, provas da função hepática.

DEGENERESCÊNCIA MACULAR RELACIONADA COM A IDADE

A degenerescência macular relacionada com a idade (AMD) é a causa mais comum de cegueira legal no mundo ocidental, afectando em geral indivíduos de mais de 65 anos. Desconhece-se a causa da AMD; no entanto os factores de risco incluem idade avançada, sexo feminino, pigmentação mais clara e o tabagismo; a doença pode ter uma componente genética.

A degenerescência das estruturas de apoio às camadas externas da retina e dos fotorreceptores é responsável pela deterioração da visão. A anomalia mais comum na AMD é a presença de drusens ou depósitos amarelados no fundo da retina. Os drusens podem ser pequenos cristais amarelos (Fig. 9-23) ou depósitos maiores de um amarelo suave (Fig. 9-24). Podem também estar localizados junto da área da fóvea, ou mais periféricamente ao longo das arcadas. Geralmente, os depósitos são multicêntricos, podem ser ligeiros ou extensos, dando ao fundo ocular o aspecto de "múltiplas protuberâncias". Os drusens limitam o apoio nutricional e metabólico às camadas externas da retina.

Os dois tipos de AMD, mais comuns, são o exsudativo e o atrófico, sendo este último o mais frequente. Áreas de atrofia do epitélio pigmentar da retina conferem uma zona de palidez à região macular. A degenerescência macular exsudativa ocorre à medida que a neovascularização, com origem nos vasos da coróide, cresce sob a retina, deixa escapar líquido e lípidos, e pode fazer hemorragia. A fase final deste processo é uma grande cicatrização sub-retiniana (cicatriz disciforme), que destrói a retina sobreponente.

Sintomas

- Início de visão enevoada, gradual ou agudo
- Pode ocorrer visão ondulada ou distorcida (metamorfopsia)
- Poderão notar-se luzes brilhantes, intermitentes (fotopsias)
- Podem ocorrer escotomas na visão.