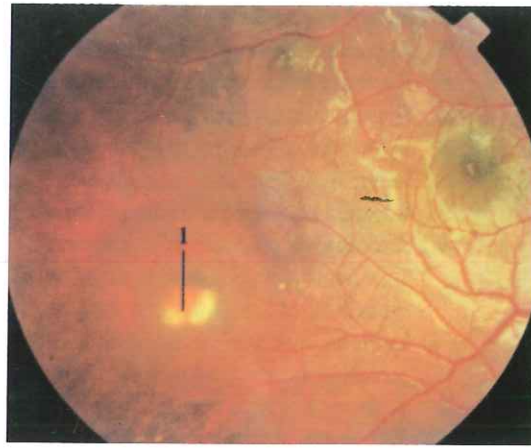


Fig. 9-21 O olho direito de um afro-americano com doença das células falciformes. De notar, a fóvea normal à direita com hemorragia cor de salmão (1) em localização ínfero-temporal relativamente à fóvea.



Sinais

- Ocorre hemorragia intra- e sub- retiniana, ou hemorragia em "mancha de salmão", nos locais de rotura da parede do vaso por obstrução falciforme da arteríola (Fig. 9-21).
- Lesões pigmentadas secundárias a reabsorção de hemorragias ("black sun-burst").
- Manchas iridescentes são depósitos refractivos de hemosiderina, provenientes de hemorragia intra-retiniana prévia.
- Pode ver-se hemorragia do corpo vítreo.
- Ocorre, embora raramente, descolamento da retina.
- Neovascularização periférica ("sea fans"), tipo gorgonáceo (ou "leque marinho"), é extremamente difícil de ver por oftalmoscopia, por método directo.
- Os vasos dilatados resultam de "shunts" arteriovenosos periféricos.
- Possíveis, neovascularização periférica, gliose, descolamentos da retina por tracção, e cristas de tecido proliferativo. O examinador colocado a alguns centímetros do doente, e com o oftalmoscópio (método directo), olha para o reflexo vermelho periférico dos dois olhos (dilatados). Se o reflexo for assimétrico, há anomalia; reflexo branco num dos olhos sugere muito patologia retiniana periférica.
- Podem observar-se capilares da conjuntiva em forma de vírgula.
- Podem ocorrer CRAO's ou BRAO's

Etiologia

- Uma redução na pressão do oxigénio, na retina periférica, provoca aspecto falciforme com oclusão vascular e isquémia retiniana periférica. Factores vasoproliferativos são libertados da retina isquémica, o que pode ter como resultado neovascularização retiniana periférica e as subsequentes hemorragias do corpo vítreo.

Diagnóstico Diferencial

- Os diagnósticos diferenciais são os mesmos que os apresentados para retinopatia diabética proliferativa (p. 108).

Factores e Patologias Associados

- Os doentes com ascendência africana ou mediterrânica têm maior incidência de retinopatia das células falciformes.
- Os doentes com células falciformes podem ter crises dolorosas.

Tratamento

- É necessário enviar o doente ao oftalmologista, para um exame de base da retina periférica e para um exame anual. Os doentes com sintomas visuais, hemorragia do corpo vítreo ou descolamento da retina requerem uma avaliação oftalmológica urgente e frequente.
- É controversa a utilização da fotocoagulação por laser, mas, nalgumas circunstâncias, pode ser benéfica.
- O descolamento da retina requer uma imediata avaliação oftalmológica para eventual reparação cirúrgica.

RETINOPATIA PIGMENTAR*

A retinopatia pigmentar é um grande grupo de degenerescências retinianas, na sua maioria hereditárias. Muitos dos casos são esporádicos, sem qualquer padrão óbvio de hereditariedade. Os defeitos genéticos afectam genes que codificam para a rodopsina das proteínas dos fotorreceptores, e para a periferina e outros genes específicos da retina. Os avanços conseguidos na biologia molecular permitem a esperança num futuro tratamento destas situações.

Sintomas

- Visão normal ou diminuída
- Ocorre nictalopia (cegueira nocturna). Os doentes podem referir dificuldades em se adaptarem ao escuro (por ex., ao tentarem achar o seu lugar no cinema às escuras).
- Presente, fotofobia.
- Sensação de luzes trémulas ou pequenas luzes cintilantes (fotopsias).
- Ocorrem escotomas na visão.
- Perda do campo visual periférico.
- A visão das cores está afectada
- Familiares afectados têm sintomas semelhantes.

Sinais

- O fundo ocular pode parecer normal.
- Observa-se retinopatia pigmentar tipo "espícula óssea" (Fig. 9-22).
- Evidente palidez do nervo óptico.
- Estreitamento das arteríolas resulta em severa atenuação da vascularização.
- Pode haver catarata.
- Os campos visuais estão "contraídos".
- O sinal de "anel de ouro" é um halo branco-amarelado à volta da papila, que acaba por ser substituído por pigmentação ou atrofia.

* Podem obter-se informações para os doentes, sobre esta patologia, na Retinitis Pigmentosa Foundation, Inc. (Baltimore, Md.)

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

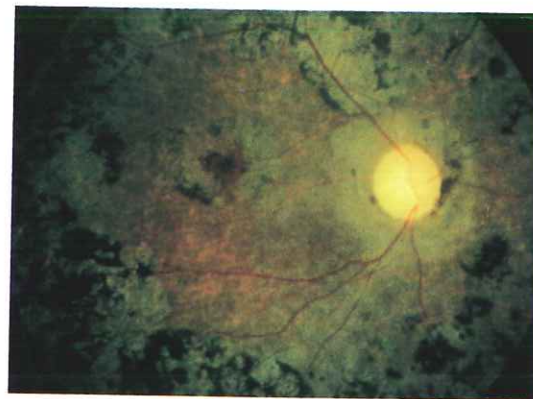


Fig. 9-22 Afro-americana de 50 anos com síndrome de Usher (tipo II). É surda e tem grande falta de visão (20/400). A retina periférica apresenta o típico padrão de espícula de osso, observado na retinopatia pigmentar. Também está presente maculopatia tipo "olho de boi".

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.