

**Outubro de
2009**

Universidade da Beira Interior

Andreia Patrícia Lourenço de Almeida

M1841

Orientador: Prof. Dr. Eugénio Leite

[RETINOPATIA PIMENTAR]

Relatório de Estágio apresentado como requisito parcial para obtenção de grau

de mestre em

Optometria – Ciências da Visão

Agradecimentos:

Para a concretização deste estágio tive a oportunidade de contar com o apoio de diversas pessoas que directa ou indirectamente contribuíram para a obtenção do presente relatório de estágio.

Gostaria de agradecer em particular ao director do mestrado, o Prof. Paulo Fiadeiro pela atenção e esforço que foram essenciais para a obtenção deste projecto e ao Prof. Dr. Eugénio Leite pela disponibilidade prestada ao oferecer a sua clínica para a realização do estágio, assim como o apoio fundamental dado por toda a sua equipa.

Resumo:

Retinopatia Pigmentar é um termo que descreve um amplo grupo de retinopatias de tipo hereditário muito heterogêneo tanto a nível genético como clínico. A Retinopatia pigmentar tem uma prevalência de cerca de 1,5 milhões de pessoas no mundo e a sua incidência é de aproximadamente 1 por cada 4000. É a principal causa de cegueira em indivíduos adultos e não tem cura até à data. O primeiro sintoma que os infectados apresentam é uma nictalopia (cegueira noturna) desde muito cedo e pode ser o único durante vários anos. Num estado mais avançado perde-se progressivamente a visão periférica (redução do campo visual) devido à degeneração dos bastonetes e em certos casos até à perda total da visão.

Os tipos de retinopatia pigmentar hereditária classificam-se em várias categorias e têm prevalências sensivelmente diferentes para os vários autores.

Palavras chave:

Retinopatia Pigmentar, distrofia retiniana, fotorreceptor.

Glossário:

RP - Retinopatia pigmentar

RPad - Retinopatia pigmentar autossomica dominante

RPar - Retinopatia pigmentar autossomica recessiva

RPIX - Retinopatia pigmentar ligada ao cromossoma X

ERG – Electrorretinograma

EOG – Electrooculograma

OE - Olho esquerdo

OD - Olho direito

AO - Ambos os olhos

AV - Acuidade visual

PL – Percepção luminosa

PP – Adição para perto

PIO – Pressão intra-ocular

OCT – Tomografia de coerência óptica

Índice:

	Página
▪ Agradecimentos	3
▪ Resumo	4
▪ Palavras-chave	4
▪ Glossário	5
▪ Índice	6
▪ Enquadramento	7
▪ Introdução	8
▪ Factores Hereditários	9
▪ Quadro Clínico	11
▪ Exames Diagnóstico	13
▪ Quadros sistémicos associados	15
▪ Diagnóstico diferencial	17
▪ Formas clínicas atípicas	19
▪ História clínica e terapêutica	21
▪ Discussão	24
▪ Conclusão	26
▪ Bibliografia	27
▪ Anexos:	29
. Anexo I	29
. Anexo II	30
. Anexo III	31
. Anexo IV	32
. Anexo V	33
. Anexo VI	34

Enquadramento:

O presente trabalho consiste no relatório de estágio curricular, efectivado como parte integrante e conclusivo do Mestrado em Optometria – Ciências da Visão, ministrado na Universidade da Beira Interior.

Este projecto de estágio foi consumado na Clínica Leite & Leite – Microcirurgia Ocular, em Lisboa, tendo como objectivo o acompanhamento e estudo de um caso clínico específico – Retinopatia Pigmentar.

O espaço conta com o mais moderno dos equipamentos, o que facilita a confirmação do diagnóstico através da qualidade dos exames complementares.

Introdução:

A retinopatia pigmentar é uma distrofia retiniana hereditária, geralmente bilateral e simétrica, na qual há perda progressiva de fotorreceptores e disfunção do epitélio pigmentar da retina.

O quadro típico é caracterizado por dificuldade inicial de adaptação ao escuro, chegando à cegueira noturna e perda de campo visual periférico ainda na adolescência, o que pode agravar levando à deterioração da visão central, podendo ocorrer a cegueira, em alguns casos aos 30 anos de idade.

A retinopatia pigmentar é uma das principais causas de cegueira em indivíduos adultos e não tem cura até à data. Tem uma prevalência de cerca de 1,5 milhões de pessoas em todo o mundo e a sua incidência é de aproximadamente 1 por cada 4000.

Factores Hereditários:

Existe uma grande heterogeneidade genética nas formas típicas de Retinopatia Pigmentar. Segundo um estudo recente de classificação metabólica e correlações fenótipo-genótipo, efectuado por Maubaret em 2005, já foram identificados 11 genes e um *locus* para as formas dominantes, 17 genes e 5 *loci* para as formas recessivas, 2 genes e 2 *loci* para as formas ligadas ao cromossoma X. Mutações já foram observadas em alguns desses genes que vêm a determinar o desenvolvimento de disfunções na cascata de fototransdução e alterações na molécula da rodopsina.

Os tipos de Retinopatia Pigmentar hereditária classificam-se em várias categorias, entre as quais a RP autossómica dominante, RP autossómica recessiva, RP ligado ao cromossoma X e RP disgénica, com uma prevalência que varia sensivelmente de autor para autor.

A RP autossómica dominante acontece quando numa família há transmissão vertical directa em três gerações. No entanto, para concretizar uma baixa penetrância deste tipo de hereditariedade, a ocorrência até duas gerações é suficiente. O quadro clínico é caracterizado por uma evolução lenta da doença e preservação da visão central durante muitos anos, embora possam existir formas de RPad de início precoce e com uma evolução bastante rápida devido às mutações genéticas e à variabilidade de expressão. Tais factos contribuem para a heterogeneidade genética desta doença e justificam o grande intervalo em que é possível o início dos sintomas (de 11,5 anos até mais de 40 anos, de acordo com Boughman¹). Pacientes com este tipo de hereditariedade têm geralmente melhor prognóstico.

Fishman *et al.*², baseados no electrorretinograma (ERG), classificaram a RPad em quatro subtipos: no tipo 1, RP difusa severa com o campo visual central afectado, sem resposta nas fases de cone e de bastonete no ERG; tipo 2, o paciente apresenta alteração pigmentar regional na retina inferior, o que corresponde a defeitos no campo visual e a respostas de cones e bastonetes diminuídas, no ERG; tipo 3 caracteriza-se pela alteração de fundo de olho e campo visual de forma sectorial com ERG a mostrar respostas normais de cones e bastonetes; tipo 4: as alterações

retinianas em forma de anel ou de ferradura, escotoma completo ou parcial no campo visual e respostas bem preservadas de cones e bastonetes no ERG.

Na RP autossômica recessiva os indivíduos com esta hereditariedade podem ter pais normais e irmãos afectados ou história de consanguinidade na família. Numa fase inicial os doentes apresentam problemas de adaptação ao escuro na adolescência e evoluem rapidamente para cegueira noturna e para cataratas. Existem fortes indícios de que pacientes com RPar tenham grandes hipóteses de ter alterações sistémicas associadas ao quadro retiniano^{3,4}.

A forma de RP ligada ao cromossoma X ocorre quando há um ou mais homens afectados, filhos de mulheres portadoras do gene para RP. É o tipo menos comum e mais severo, com diminuição substancial da visão aos 30 ou 40 anos. A RPIX tem menos hipóteses de ter associações a síndromes. Neste tipo de hereditariedade convém ter especial atenção aos factores genéticos dos afectados e das suas famílias, pois tem o pior prógnostico com pacientes a apresentar acuidade visual abaixo de 20/200 aos 50 anos. As mulheres portadoras podem ser identificadas por meio de alterações no fundo de olho, como áreas focais de alteração pigmentaria ou um reflexo dourado cintilante no pólo posterior^{5,6,7}.

Já a RP disgénica ou simples acontece em indivíduos isolados, sem nenhuma história familiar anterior, o que dificulta a organização de um aconselhamento genético.

Quadro clínico:

As manifestações clínicas variam de um paciente para outro, inclusive dentro de membros infectados na mesma família. O sintoma mais comum é uma perda progressiva da adaptação do olho ao escuro, o que leva à cegueira noturna. Este sintoma pode ser único durante vários anos. Num estado mais avançado começa a existir uma diminuição do campo visual devido à degeneração dos bastonetes. Posteriormente há a degeneração dos cones, reduz-se a circulação sanguínea na retina e, por fim, há degeneração do epitélio pigmentar até à perda total da visão. É possível a conservação da acuidade visual central até um estado muito avançado da doença.

O diagnóstico da RP é feito pelos achados fundoscópicos bem característicos e alterações em exames complementares, tais como o eletrorretinograma, o campo visual, a sensibilidade ao contraste e a angiografia fluoresceínica. No exame oftalmológico deve ser dada especial atenção ao segmento posterior (vasos retinianos, mácula, disco óptico, periferia retiniana e vítreo), sendo também verificados a medida da melhor acuidade visual corrigida, a refração, o exame do segmento anterior e a medida da pressão intra-ocular.

A acuidade visual central costuma ser preservada até que se desenvolvam alterações maculares ou se forme uma catarata subcapsular posterior, a qual tem sido observada como o tipo mais comum de opacificação do cristalino associado com RP^{5,8}.

Uma maior incidência de queratocone em pacientes com RP foi citada por Kanski⁸ e o erro refracional encontrado em alguns estudos foi, na maior parte, a miopia⁹, sendo mais comum nos pacientes com RP ligada ao cromossoma X.

A pressão intra-ocular geralmente não se altera, mas já foram catalogados cerca de 3% de glaucoma de ângulo aberto em pacientes com RP⁸.

As alterações vítreas estão classificadas em quatro grupos:

- 1) Partículas *dust-like* difusas no vítreo, provenientes da degeneração do EPR;
- 2) Descolamento de vítreo posterior;
- 3) Condensação vítrea;
- 4) Diminuição do volume vítreo por colapso da massa vítrea.

As alterações retinianas, que são as mais importantes, dependem do estágio da degeneração. Os depósitos de pigmento intra-retinianos (espículas ósseas), o

estreitamento arteriolar e a palidez de papila simétricos em ambos os olhos formam a tríade dos achados fundoscópicos característicos^{6,8}. Outros achados são drusas no nível da membrana de Bruch, depósito de material amorfo em lâmina basal do epitélio pigmentar levando ao aspecto de pontos brancos¹⁰. As espículas ósseas são assim chamadas pela aparência típica em virtude da grande perda de pigmento do epitélio pigmentar formando depósitos de melanina intra-retinianos à medida que os fotorreceptores se vão deteriorando⁵. O estreitamento arteriolar é resultado da alta tensão de oxigênio ali existente, dada a diminuição de consumo da camada mais externa da retina e a proximidade da rede vascular retiniana à circulação coroidal com o afinamento retiniano. A palidez de papila existente não indica uma simples atrofia, já que as células ganglionares e as fibras nervosas se mantêm intactas²⁵. Essa aparência pálida dá-se pela existência de uma membrana pré-retiniana centrada no nervo óptico que se origina das células fibrosas astrogliais e se estende pela retina em todos os quadrantes. As alterações maculares são classificadas em três grupos, não sendo correlacionadas com o tipo genético ou a idade do paciente⁸:

- 1) atrofia macular com afinamento do epitélio pigmentar;
- 2) lesões císticas ou membranas epirretinianas e buracos;
- 3) edema macular cistóide.

Exames diagnósticos:

Eletrorretinograma (ERG)

O ERG é de grande importância para a avaliação da perda da função dos fotorreceptores e pode dar informações sobre o prognóstico de alguns tipos de RP. O exame faz-se pelo potencial eléctrico que chega à retina pela estimulação luminosa, representando a resposta das células retinianas. Esse potencial é detectado em todo o olho e medido por dois eléctrodos em contacto com a córnea, avaliando suas oscilações. A resposta dos cones pode ser separada da resposta dos bastonetes, o que permite a definição do tipo e extensão da degeneração retiniana e o envolvimento de cada um desses tipos de fotorreceptores. Na RP há a diminuição ou ausência de resposta desses fotorreceptores, principalmente os bastonetes, alteração esta que se mostra precoce e antecede os achados fundoscópicos⁵.

Eletrooculograma

O EOG é um exame que avalia a função do epitélio pigmentar retiniano e dos fotorreceptores, fazendo a medida do potencial córneo-retiniano, por meio de eléctrodos na pele, localizados nos cantos nasal e temporal. As alterações deste exame encontradas em pacientes com RP são observadas também em estágios iniciais da doença, mas não sobrepõem os achados do ERG, considerados ainda mais sensíveis.

Campo visual

A dificuldade de adaptação ao escuro em pacientes com RP deve ser acompanhada por meio da restrição periférica do campo visual. O achado clínico característico neste exame é um escotoma em anel na média periferia que começa com escotomas isolados que se juntam gradualmente. A parte externa do anel progride rapidamente, enquanto a parte interna mantém livre uma pequena área de campo central⁵. Sandberg *et al.*¹¹ aferiam que há uma relação positiva entre os achados do ERG e os do campo visual nos pacientes com RP, sendo tal correlação influenciada pelo subtipo genético.

Angiografia fluoresceínica

A angiografia fluoresceínica documenta a deterioração do epitélio pigmentar e torna-se útil especialmente na avaliação de mulheres portadoras do tipo genético de RP ligada ao cromossoma X.

Sensibilidade ao contraste

Método mais sensível para avaliar a função macular. Em pacientes com RP há uma pobre sensibilidade ao contraste, mesmo com boa acuidade visual.

Quadros sistêmicos associados:✓ *Síndrome de Usher*

Associação de RP com distúrbio auditivo congênito, sem outras alterações sistêmicas, com hereditariedade autossômica recessiva. São reconhecidos três tipos classificados de acordo com a perda auditiva.

✓ *Síndrome Laurence-Moon-Biedl*

Também conhecida como síndrome de Bardet-Biedl, tem hereditariedade autossômica recessiva e pode apresentar uma ou todas as seguintes características: distrofia retiniana, atraso mental, obesidade, hipogonadismo e polidactilia.

✓ *Síndrome Cockayne*

Distúrbio autossômico recessivo com início na infância, caracterizado por sensibilidade cutânea à radiação ultravioleta, demência, caquexia, disfunção cerebral, neuropatia periférica e distrofia retiniana.

✓ *Nefronofitosis juvenil familiar*

Caracterizado por RP com moderada a grave perda de visão e nefrite intersticial crônica. Tem hereditariedade autossômica recessiva, também conhecida como síndrome sénior e displasia renal retiniana.

✓ *Síndrome de Alstrom*

Caracterizada por distrofia retiniana, perda progressiva da audição, obesidade infantil, diabetes mellitus, nefropatia intersticial, hipogonadismo e baixa estatura.

✓ *Desordens neurológicas*

Entre as desordens neurológicas, encontram-se:

- Lipofuscinose ceróide neuronal: depósito de lipopigmentos em vários tecidos com distrofia retiniana severa e deterioração neurológica.

- Síndrome de Hallervorden-Spatz: autossômica recessiva, com início na infância, apresentando disfunção motora extrapiramidal e demência.

- Degenerações espinocerebelares: perda de neurónios do córtex cerebral.

- ✓ *Desordens metabólicas*
- Mucopolissacaridoses com depósitos de heparansulfato como síndrome de Hurler, síndrome de Sanfilippo e síndrome de Scheie.
- Abetalipoproteinemia (síndrome de Bassen- Kornzweig), que se caracteriza por defeitos na síntese de apoproteína B e ausência da lipoproteína beta.

Diagnóstico diferencial:*Degenerações retinianas genéticas*

✓ Atrofia girata da retina e coróide

É uma doença rara, de hereditariedade autossômica recessiva, com sintomas semelhantes aos da RP: dificuldade de adaptação ao escuro e campo visual restrito. Apesar de também apresentar estreitamento dos vasos e atrofia do disco óptico, as alterações no epitélio pigmentar são bem distintas, apresentando áreas de atrofia retiniana e coroidal em placas na média periferia, que se juntam formando defeitos *scalloped*.

✓ Coroideremia

Afecção recessiva ligada ao cromossoma X com sintomas iguais aos da RP, mas com fundoscopia distinta com fino *stippling* pigmentar e atrofia em média periferia e pólo posterior que se juntam e formam áreas amarelas confluentes. Os vasos estão preservados e a mácula poupada, mesmo em casos graves.

✓ Distrofia de cone e bastonetes

Também chamada de RP central ou inversa, com perda da função dos cones bilateral e simétrica, com função reduzida dos bastonetes. Os achados fundoscópicos são semelhantes aos da RP típica e empreendem primeiro o pólo posterior, acarretando perda da visão central e defeito da visão de cores antes que haja perda de campo visual periférico e cegueira noturna.

✓ Distrofia de cones

Combatem apenas os cones, sem envolver os bastonetes, com hereditariedade autossômica dominante. O achado fundoscópico mais característico é a alteração macular atrófica (*bull's eye*) com baixa da acuidade visual, sem alteração na visão periférica.

✓ Amaurose congénita de Leber

Grupo heterogéneo de alteração retiniana hereditária, com início na infância, podendo ter apenas o quadro oftalmológico ou associado com alterações sistémicas. É classificada em três grupos, sendo o terceiro também chamado de RP juvenil, com baixa de visão aos 6 anos, campo visual restrito e diminuição da resposta dos fotorreceptores no ERG.

✓ Cegueira noturna estacionária congénita

A cegueira noturna estacionária congénita com fundo de olho normal pode ter hereditariedade autossómica dominante, autossómica recessiva ou ligada ao cromossoma X, associada à miopia.

Exposição à droga

✓ Retinopatia por tioridazina

Causa retinopatia pigmentária e atrofia coriocapilar. Inicialmente ataca o pólo posterior com placas coalescentes e atrofia de epitélio pigmentar. Afecção dosedependente, com ERG normal inicialmente.

Doenças infecciosas

✓ Neurorretinite sífilítica

Empreendimento ocular uni ou bilateral quando há existência de sífilis secundária, levando a retinite e/ou papilite com alteração de nervo óptico e mobilização do epitélio pigmentar, geralmente em região macular. O ERG pode ser normal ou apresentar redução da amplitude de ondas. O campo visual apresenta escotomas paracentrais com defeitos arqueados.

✓ Rubéola

Sequela de infecção congénita com retinopatia pigmentar, vasos sem alteração e boa acuidade visual, sem alteração de campo visual, visão de cores e ERG. Os depósitos de pigmentos encontram-se na mácula e na periferia.

Formas clínicas atípicas:

- RP central ou inversa:

A diferença da forma típica consiste no que é afectado no pólo posterior retiniano, existindo desde uma alteração da acuidade visual central precoce e não se encontram alterações na retina periférica;

- RP sem pigmento

Podemos encontrar alterações típicas de RP: palidez papilar, ERG extinto e atenuação artéria, sem as alterações pigmentárias. Estes podem aparecer de forma tardia ou permanecerem indetectáveis;

- RP sectorial

Apenas afecta um quadrante do fundo do olho, geralmente o nasal, ou uma metade, geralmente a inferior. Geralmente é transmitida de forma autossômica dominante. A sua progressão é lenta e em alguns casos mantém-se estacionária;

- RP unilateral

Apresentam-se as alterações fundoscópicas típicas da RP apenas num olho enquanto o outro aparece normal. O ERG está notoriamente diminuído no olho afectado e normal no outro. Não é de esperar que olho normal venha a desenvolver também as lesões da RP;

- RP paravenosa

Existe uma diminuição ligeira do ERG com tempos normais e presença de pigmento com atrofia do epitélio pigmentar distribuídos, unicamente, ao redor das veias retinianas;

- RP com ponteados esbranquiçados

Caracteriza-se pela presença de um ponteados esbranquiçados espalhado entre o pólo posterior e o equador. Depois aparecem as características típicas da RP;

- RP senil

História Clínica e terapêutica:

Paciente de 53 anos, sexo feminino, professora de ensino básico.

27/05/05 – Consulta de rotina

- *Antecedentes pessoais:* Retinopatia Pigmentar
- Pseudofaquia AO
- Redução dos campos visuais
- Perda de estereopsia
- AV: OD = 40
OE < 400

30/01/06 – Consulta de Rotina

- *Refracção:*
OD: -0.75 x 100 AV = 25
OE: -0.50 -1.50 x 100 AV < 400
- *Prescrição:*
Nutrof + Luteína + Nimotop

02/04/07 – Consulta de Rotina

- *Prescrição*
Nutrof com ómega + Nimotop + Difrarel + Trusopt + Oftalar

26/09/07 – Consulta de rotina

- *Refracção*

OD: -0.25 -0.75 x 100 AV = 25 PP = +4.00

OE: 0.00 AV: PL

- *PIO (09:58:45)*

OD: 17

OE: 18

31/03/08 – Consulta de Rotina

- Diminuição da AV ao longe

- *Refracção*

OD: -0.25 -1.00 x 100 AV = 35 PP = +4.00

OE : 0.00 AV = PL

- *PIO (10:56:05)*

OD: 16

OE: 16

- *Exames complementares*

Angiografia (Anexo I)

OCT (Anexos II e III)

- *Prescrição*

Avastina (3x) (08/04/08, 05/06/08, 03/07/08)

17/11/08 – Consulta de Rotina

Discussão:

Quando a paciente se dirige à clínica pela primeira vez já sabe que tem Retinopatia Pigmentar e já é pseudofáquica o que nos leva a supor que para além da RP já se teria desenvolvido opacificações em AO, o que levou à substituição do cristalino pela LIO.

A paciente apresenta redução dos campos visuais que é um sinal que a patologia está a avançar devido à degeneração dos bastonetes. Para além disso, também sobressai a grande diferença de AV que existe entre os dois olhos. Depois de se analisar atentamente as imagens em anexo, não existe qualquer indício que esta diferença de AV se deva directamente à patologia, podendo estar ligada à pseudofaquia (intervenção tardia ou até complicações durante a cirurgia).

Em ambas as angiografias (anexos I e IV) são perfeitamente visíveis as alterações pigmentares indicativas da despigmentação do epitélio pigmentar da retina, assim como o adelgaçamento dos vasos sanguíneos devido à diminuição do oxigénio na retina. A palidez do disco óptico também já é evidente nas imagens e tal deve-se à retracção dos vasos sanguíneos.

A hiperfluorescência visível nas angiografias é devido à atrofia do EPR mostrando a fluorescência da coróide.

Apesar de estes sinais serem visíveis em ambos os olhos é possível identificar uma maior acentuação destes no OD, no qual também já é notório edema na mácula, possivelmente devido ao aumento da espessura retiniana e em singular da camada de fibras nervosas de Henle o que resultou no facto de a mácula se tornar susceptível ao acúmulo de fluido e lipídeos a partir de extravasamento provenientes de vasos adjacentes da mácula, provavelmente, da retina periférica.

De qualquer forma, é notório o agravamento dos sinais da data em que foi feita a primeira angiografia para a segunda, factor indicativo da evolução da patologia.

Quanto aos OCT's no OE não se observa nenhuma alteração significativa, enquanto no OD é notável uma degeneração da mácula, assim como já tinha sido observado na angiografia mas com este exame de uma forma bastante mais notória. O grande espaço aberto no interior da retina mostra a compressão dos elementos retinianos contra as fibras das células de Muller.

No decorrer das consultas foi prescrito à paciente: Nutrof que inclui anti-oxidantes, vitaminas, luteína, zeaxantina omega 3 óleo de peixe e minerais essenciais, que têm efeitos benéficos em alterações maculares; Nimotop que exerce uma acção específica sobre os vasos sanguíneos do cérebro. Pertence a um grupo de medicamentos denominados bloqueadores da entrada do cálcio; Difrarel que está indicado no tratamento das manifestações funcionais resultantes de alterações dos vasos sanguíneos; Trusopt - Solução oftálmica indicada para o tratamento da pressão intra-ocular elevada; Oftalar indicado para Inflamação subaguda e crónica de origem não infecciosa ou causada por cirurgia ocular; e Preservision 3 que constitui uma resposta adequada para a prevenção das perturbações epiteliais degenerativas, nomeadamente ao nível oftálmico. A maioria da medicação está direccionada na tentativa de retardar a evolução da doença, assim como, no caso do trusopt de prevenir (com o equilíbrio da PIO) a evolução para glaucoma que se suspeita de estar ligado à RP.

Para além desta medicação foram administradas à paciente 3 injeções de avastina com o objectivo, comum à medicação, de retardar a evolução da patologia.

A AV no decorrer das consultas diminui ligeiramente no OD (da primeira para a última passou de 25 para 30) e passou de inferior a 400 para apenas percepções luminosas no OE. Esta diminuição é típica num estado avançado da RP.

Conclusão:

A Retinopatia Pigmentar descreve um amplo grupo de retinopatias de tipo hereditário, que aparece muito heterogéneo desde o ponto de vista genético como clínico. O diagnóstico da Retinopatia Pigmentar é muito simples de se fazer dados os sinais e sintomas serem tão típicos nesta patologia.

Infelizmente, até à data ainda não existe cura para a Retinopatia Pigmentar, baseando-se as investigações para uma possível cura em estratégias de terapia genética e transplantes de fotorreceptores e de epitélio pigmentar da retina.

No caso apresentado neste relatório a paciente já apresenta sinais de um estado avançado da Retinopatia Pigmentar, assim como outros problemas associados, como a pseudofaquia e degeneração da mácula e do pólo posterior.

De qualquer forma continua a ser o nosso dever ajudar as pessoas a conseguirem viver da melhor forma com a patologia, tanto na tentativa de retardar o máximo as manifestações da doença assim como com na orientação nos casos de baixa visão, habilitando-os a ter uma vida independente.

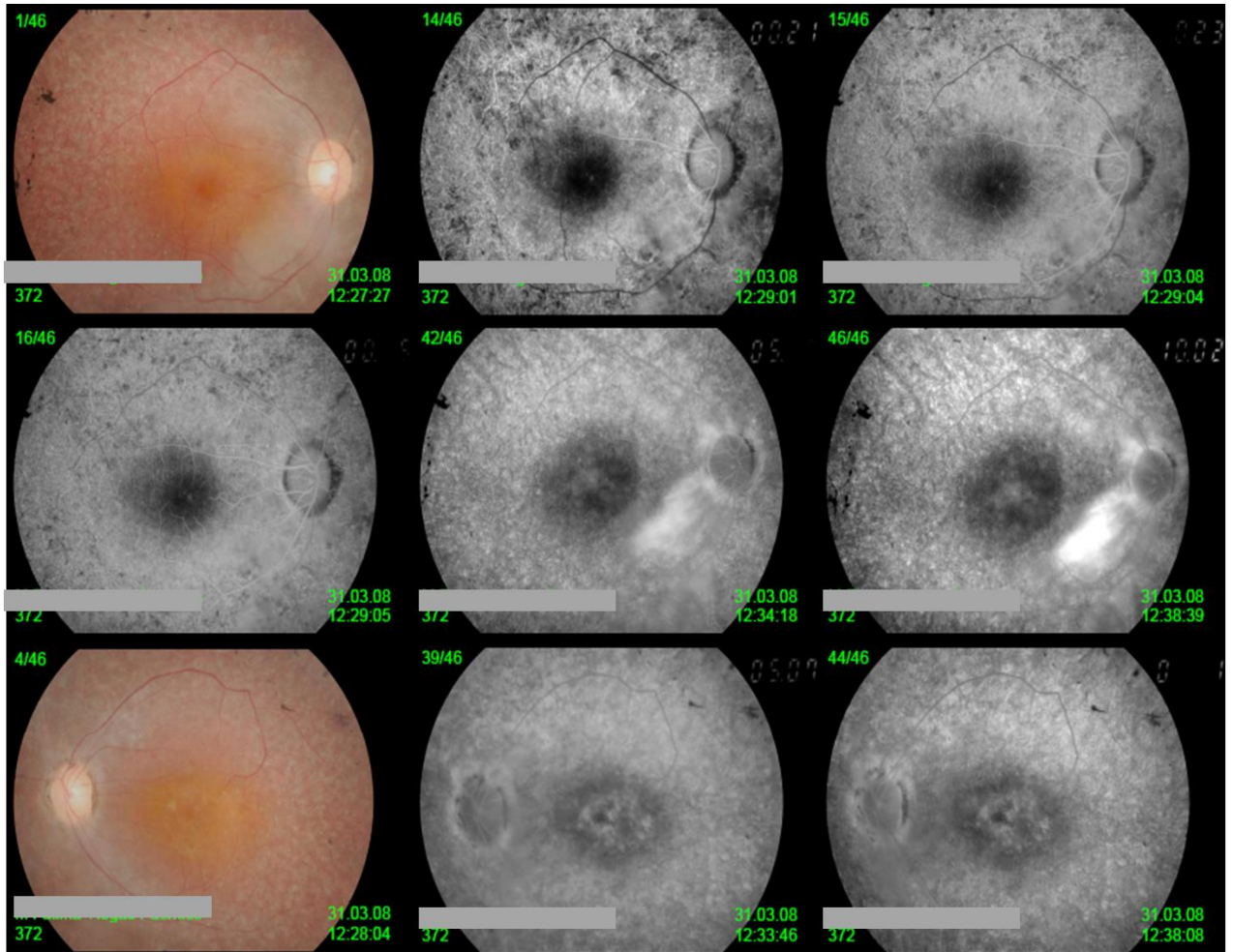
Bibliografia:

- ¹ Boughman JA. Genetic analysis of heterogeneity and variation of retinitis pigmentosa. In: Cotlier E, Maumene IH, Berman ER, editors. Genetic eye diseases: retinitis pigmentosa and other inherited eye disorders. New York: Alan R Liss, Birth Defects Orig Art Ser: 1982, vol 18, cap 6, p. 151-160;
- ² Fishman GA, Alexander KR, Anderson RJ. Autosomal dominant retinitis pigmentosa. A method of classification. Arch Ophthalmol 1985;103:366-74;
- ³ Boughman JA, Fishman GA. A genetic analysis of retinitis pigmentosa. Br J Ophthalmol 1983; 67:449-54;
- ⁴ Bunday S, Crews SJ. A study of retinitis pigmentosa in the city of Birmingham. II. Clinical and Genetic heterogeneity. J Med Genet 1984;21:421-8;
- ⁵ Pagon R. Retinitis pigmentosa. Surv Ophthalmol 1988;33(3):37-77;
- ⁶ Freeman WR. Practical atlas of retinal disease and therapy. New York: Raven Press: 1993;
- ⁷ Bech-Hansen NT, Pearce WG. X-linked retinitis pigmentosa: reevaluation of fundus findings and the use of haplotype analyses in classification of carrier female status. Ophthalmic Genet 1995;16(3):113-8;
- ⁸ Kanski JJ. Clinical ophthalmology: a systematic approach. 4 ed. Oxford: Butterworth- Heinemann: 1999, p. 439-44;
- ⁹ Sieving PA, Fishman GA. Refractive errors of retinitis pigmentosa patients. Br J Ophthalmol 1978;62:163-7;

- ¹⁰ Pruett RC. Retinitis pigmentosa: clinical observations and correlations. Trans Am Ophthalmol Soc 1983;81:693-735;
- ¹¹ Sandberg MA, Weigel-Difranco C, Rosner B, Berson EL. The relationship between visual field size and electroretinogram amplitude in retinitis pigmentosa. Invest Ophthalmol Vis Sci 1996;37(8):1693-8;
- Spalton e outros, Atlas de Oftalmologia Clinica, 3ª edição, 2006.

Anexos:

Anexo I



Anexo II

STRATUS OCT
Normalize + Align Process Report - 4.0.5 (0076)



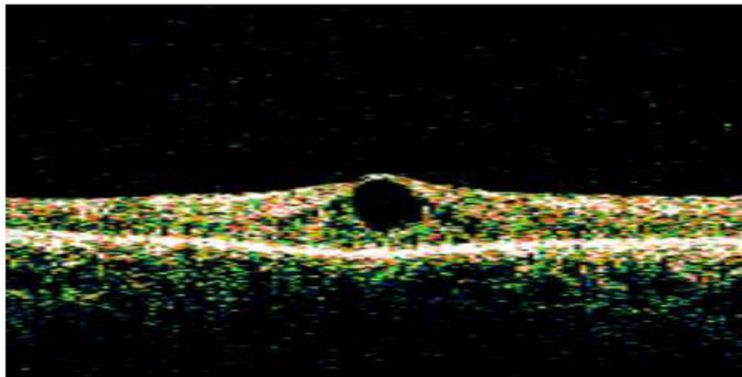
DOB: 11/10/1955, ID: 372, Female

Scan Type: Fast Macular Thickness Map OD

Scan Date: 3/31/2008

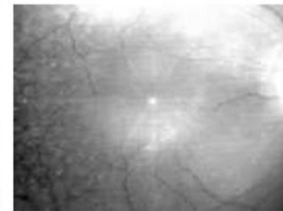
Scan Length: 6.0 mm

OCT Image

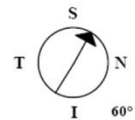
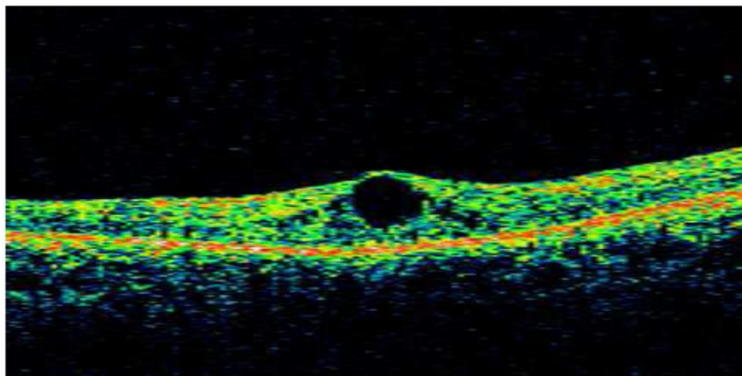


Signal Strength (Max 10)	8
--------------------------	---

Fundus Image



Scanned Image



Signature: _____

Physician: _____

Leite & Leite - Microcirurgia Ocular Lda

Anexo III:

STRATUS OCT
Normalize + Align Process Report - 4.0.5 (0076)



Pacheco, M Fatima Viegas

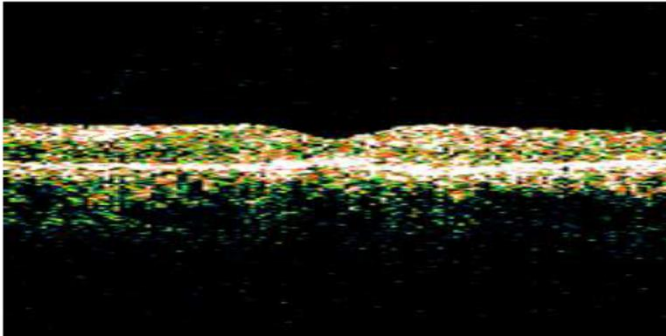
Scan Type: Fast Macular Thickness Map OS

DOB: 11/10/1955, ID: 372, Female

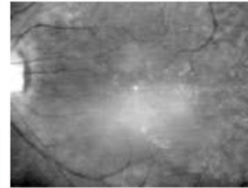
Scan Date: 3/31/2008

Scan Length: 6.0 mm

OCT Image

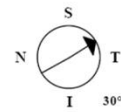
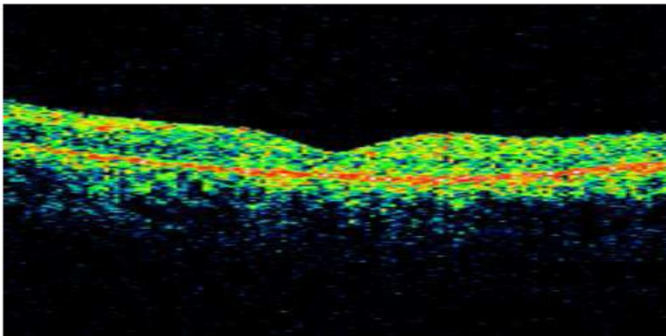


Fundus Image



Signal Strength (Max 10)	10
--------------------------	----

Scanned Image

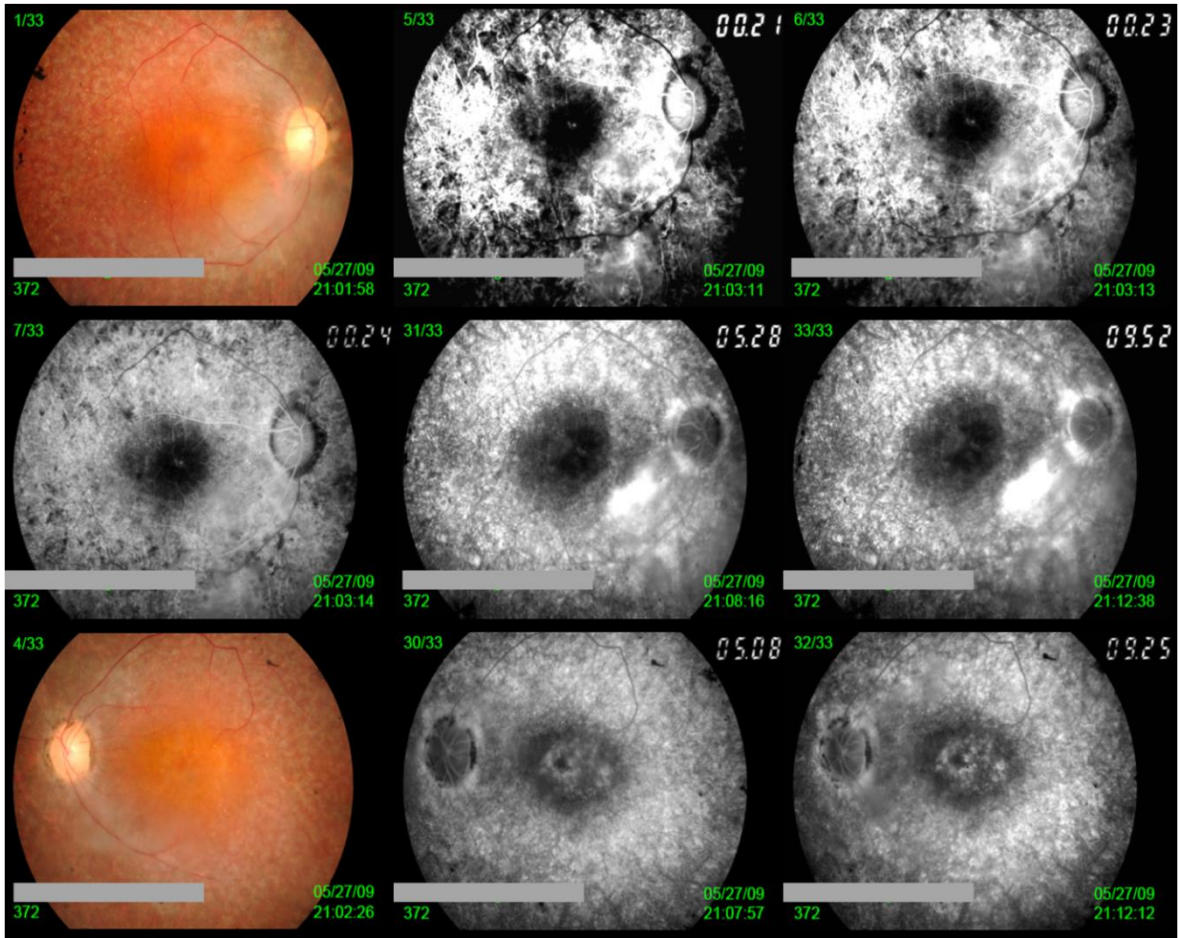


Signature: _____

Physician: _____

Leite & Leite - Microcirurgia Ocular Lda

Anexo IV:



Anexo V:

ID: 372
DOB: 11/10/1955
Gender: Female
Physician:

Exam Date: 5/27/2009
Exam Time: 12:44 PM
Technician: Operator, Cirrus
Signal Strength: 9/10

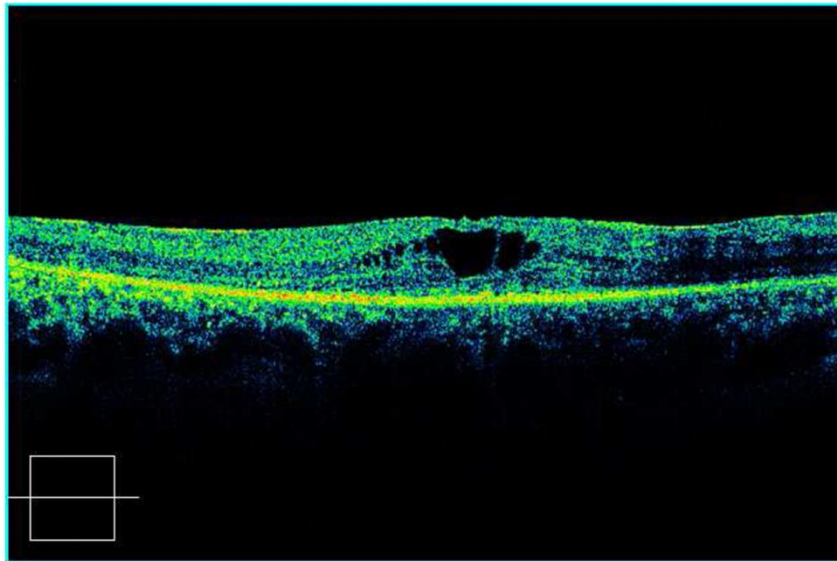
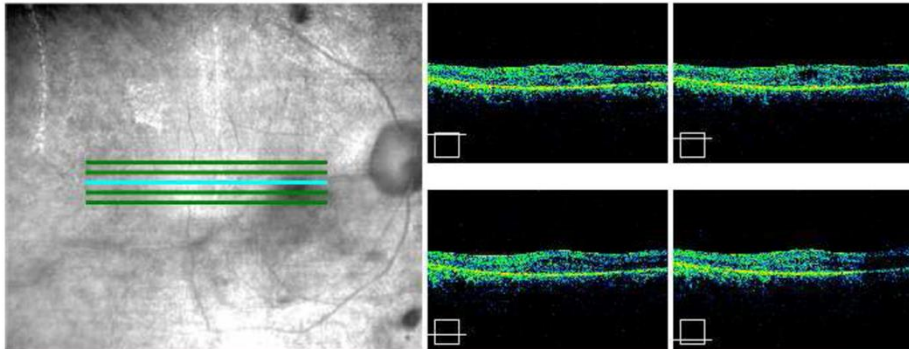
Leite&Leite



HDIA: 5 Line Raster

OD ● | ○ OS

Scan angle: 0° Spacing: 0.25 mm Length: 6 mm



Comments

Physician's Signature

SW Ver: 3.0.0.64
Copyright 2008
Carl Zeiss Meditec, Inc.
All Rights Reserved
Page 1 of 1

Anexo VI:

Name: **Pacheco, M Fatima Viegas**
ID: 372
DOB: 11/10/1955
Gender: Female
Physician:

Exam Date: 5/27/2009
Exam Time: 12:45 PM
Technician: Operator, Cirrus
Signal Strength: 9/10

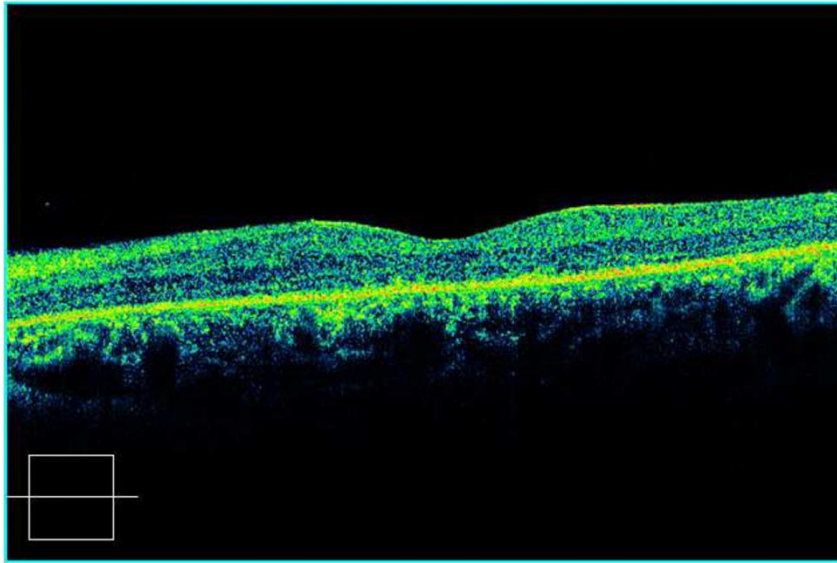
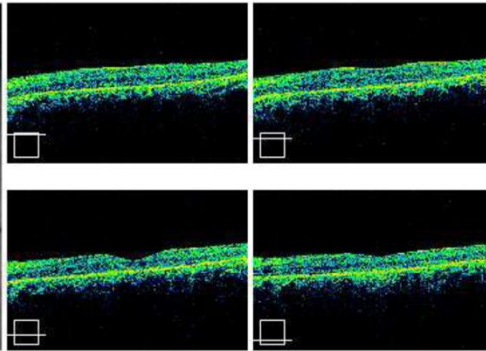
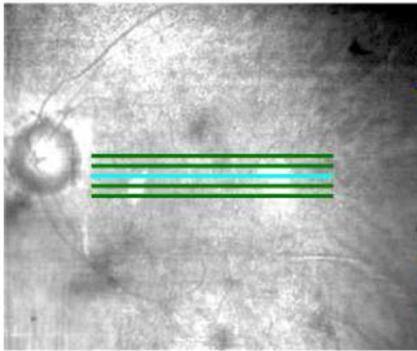
Leite&Leite



HDIA: 5 Line Raster

OD OS

Scan angle: 0° Spacing: 0.25 mm Length: 6 mm



Comments

Physician's Signature

SW Ver: 3.0.0.64
Copyright 2008
Carl Zeiss Meditec, Inc.
All Rights Reserved
Page 1 of 1