

# **Retinose Pigmentar – Distribuição Pigmentar Atípica Pericentral**

Pigmentary Retinosis – Pericentral Atypical Pigmentary Distribution

Patricia Paula Pissetti

Orientador: Mario Teruo Sato

## **RESUMO**

**Objetivo:** Descrever dois casos de retinose pigmentar com distribuição pigmentar de forma atípica, assim como exames complementares utilizados para diagnóstico e acompanhamento da evolução destas pacientes em 10 anos de seguimento. **Métodos:** As pacientes foram avaliadas no serviço de oftalmologia do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná e submetidas à entrevista médica, exame oftalmológico completo, tela de Amsler, teste de Farnsworth D15, exames de sangue, campimetria, retinografia, angiografia fluoresceínica e eletrorretinografia. **Discussão:** A retinose pigmentar pode se apresentar de diversas formas, podendo muitas vezes ser encarada como entidades distintas, porém, representando sempre o espectro de uma mesma doença. Não há ainda uma classificação uniforme e universal. Nos casos estudados, trata-se de padrão de distribuição perimacular, ou seja, emanam do disco óptico e estendem-se ao longo das arcadas temporais e nasalmente. **Conclusão:** A retinose pigmentar apresentada por estas duas pacientes é do tipo atípica pericentral, com pigmentação que emana do disco óptico e estende-se ao longo das arcadas temporais e nasalmente, mas poupando o pólo posterior. Até o momento não houve progressão na distribuição pigmentar, nem para pólo posterior e nem para a região de extrema periferia superior e inferior. Este dado é confirmado tanto pelo exame oftalmológico, quanto pelo ERG.

**Descritores:** Retina, Retinose Pigmentar, Degeneração Retiniana, Eletrorretinografia, Formas Atípicas

## **ABSTRACT**

**Purposes:** To describe two cases of pigmentary retinosis with an atypical and possibly new form of pigmentary distribution (paracentral), as well as complementary exams used for diagnosis and follow-up of these cases. **Methods:** Both patients were evaluated in the ophthalmology department of Federal University of Parana, including medical interview, ophthalmologic exam, Amsler and D15 Farnsworth tests, blood exams, perimetry, retinography, fluorescein angiography and electroretinography. **Discussion:** The retinitis pigmentosa can present itself in different ways, often seen as separate entities, but only representing the spectrum of the same disease. There is still a uniform classification and universal. In the cases studied, however, the pattern appears, to our knowledge, has no previous record in literature, because it is a distribution paramacular, ie from the periphery until papilla, through the top and bottom, but sparing the posterior pole. **Conclusion:** A new form of atypical retinitis could be added to existing classification: the paracentral. That would spare posterior pole, begging around the papilla, through the top and bottom. Until this moment, there has been no advancement in pigment distribution, nor to the posterior pole and neither region of extreme upper and lower edges. This is confirmed by both an ophthalmologic exam and ERG.

**Keywords:** Retina, Pigmentary Retinosis, Retinal Degeneration, Electroretinography, Atypical Forms

## INTRODUÇÃO

A retinose pigmentar (RP), ou distrofia pigmentaria da retina, é uma distrofia retiniana difusa que afeta predominantemente os bastonetes, com uma prevalência estimada de 1:5000<sup>(1)</sup>. Inclui um grupo de distrofias retinianas progressiva hereditária caracterizada por nictalopia, alteração de epitélio pigmentar da retina (EPR), perda progressiva de campo visual periférico e diminuição ou resposta não detectável no exame de eletrorretinograma (ERG)<sup>(2)</sup>.

Os sintomas e prognóstico têm relação com a herança da doença, porém na maioria dos casos ocorre uma tríade clássica: esclerose arteriolar, pigmentação retiniana na forma de espículas ósseas e palidez de disco óptico<sup>(1)</sup>. Pode ocorrer nas seguintes formas (que variam na frequência e prognóstico conforme a referência):

- Disgênica ou isolada, sem história familiar, a mais comum, com prognóstico intermediário<sup>(1)</sup>, porém não citada em algumas fontes<sup>(3)</sup>
- Autossômica Dominante, também comum, tendo o melhor prognóstico<sup>(1)</sup>
- Autossômica Recessiva, menos comum, com prognóstico intermediário<sup>(1)</sup>, porém descrita como a mais comum em outras fontes<sup>(3)</sup>
- Ligada ao X, sendo a menos comum, porém mais grave<sup>(1)</sup>

Além das formas básicas, observam-se algumas formas atípicas de padrões pigmentares e associações com doenças sistêmicas. Nas formas atípicas, observam-se<sup>(1-4)</sup>

- Retinitis punctata albescens, com ausência de pigmentação e distribuição equatorial
- RP Setorial, com pigmento em apenas um quadrante
- RP Pericentral, com pigmentação que emana do disco óptico e estende-se ao longo das arcadas temporais e nasalmente<sup>(4)</sup>
- RP com vasculopatia exsudativa e descolamento de retina exsudativo

- Rp Inversus ou Central, cuja alteração acomete primeiramente o centro, para depois atingir a periferia

Quanto às associações sistêmicas, observam-se a Síndrome de Usher <sup>(5-6)</sup>, Síndrome de Bardet-Biedl, Síndrome de Bassen-Kornzweig, Síndrome de Kearns-Sayre, Síndrome de Refsum, entre outras.

## MÉTODOS

Foram examinadas duas portadoras (mãe e filha) de retinose pigmentar, encaminhadas ao serviço de oftalmologia do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (HC-UFPR), em 2005, para avaliação desta doença. O diagnóstico já havia sido feito em 1994 em Manaus-AM, com acompanhamento oftalmológico desde então.

À admissão, as pacientes foram submetidas ao exame oftalmológico completo, e já traziam os seguintes exames (todos repetidos no HC-UFPR):

- Tela de Amsler
- Teste de Farnsworth D15
- Exames de sangue diversos (entre eles ácido úrico, hemograma completo, coagulograma, lipidograma, glicose de jejum, creatinina, velocidade de hemossedimentação, tipagem de linfócitos, dosagem de imunoglobulinas, entre outros)
- Campo visual, realizados com Perímetro computadorizado Humphrey II 750™ com programa central 24-2 full threshold;
- Retinografia;
- Angiografia fluoresceínica;
- Eletrorretinograma (ERG) de campo total, conforme normatização com protocolo da International Society of Clinical Electrophysiology (ISCEV), 1999, usando aparelho EPIC 2000; com cúpula de Ganzfield, Lente de Contato bipolar de Burian e impressora.

## **DESCRIÇÃO DOS CASOS**

### **CASO 1**

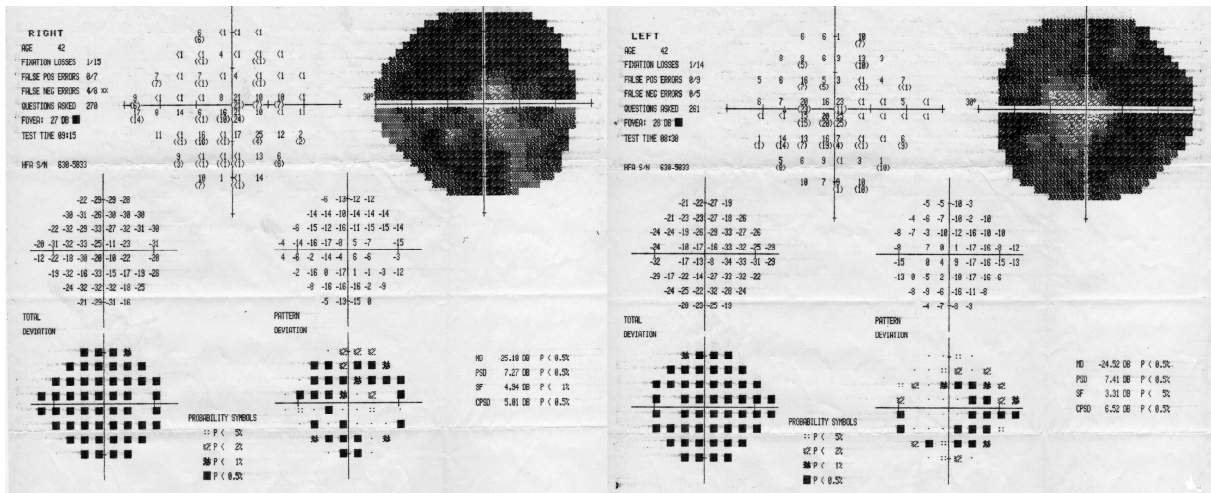
Paciente do sexo feminino, 41 anos, caucasiana, atendida no HC-UFPR em 2005, procedente de Londrina-PR, com diagnóstico de retinose pigmentar desde 1994, feito em Manaus-AM. Apresentava queixa de baixa acuidade visual em ambientes tanto claros quanto escuros, negando nictalopia. Ainda depressão em tratamento e cirurgia de miopia anterior. Referia mãe com mesmo diagnóstico.

O exame oftalmológico revelou uma acuidade visual corrigida de 20/30 em olho direito e 20/40 em olho esquerdo, sinais de ceratotomia radial em ambos os olhos, pressão intra-ocular (PIO) de 10mmHg e mapeamento de retina com áreas de rarefação de EPR desde região temporal circundando pólo posterior (pericentral), hiperpigmentação em espículas ósseas na mesma região e atenuação vascular.

Os exames da Tela de Amsler e Teste de Farnsworth D15 não apresentaram alterações (obs.: não há registros anteriores destes exames).

Investigações sistêmicas foram todas normais, assim como exames laboratoriais.

As Campimetrias de 1995 já demonstravam escotoma anelar, dado que se repetiu em 1996 e 2006.

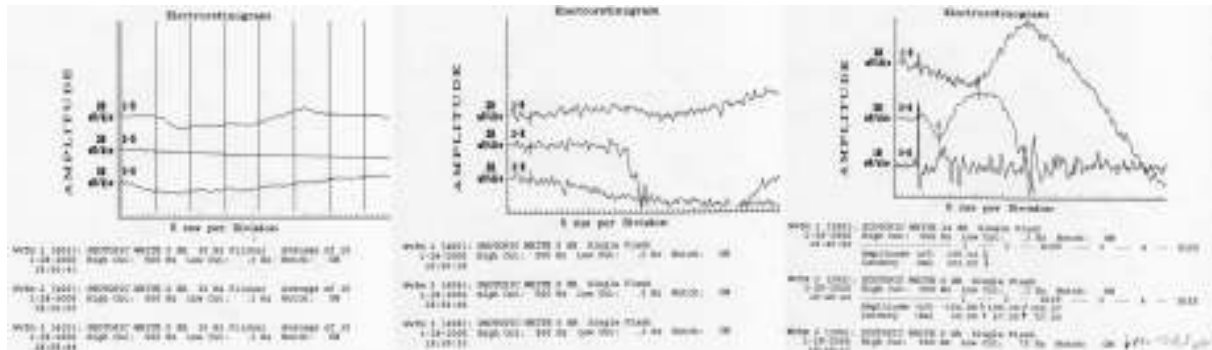


As Retinografias de 1995, de 2004 e de 2006 apresentaram área hipocorada paramacular temporal com espículas ósseas e atrofia discreta de papila temporal, sugestiva de retinose pigmentar.

As Angiografias das mesmas datas acima apresentam área de atrofia epitelial superior e inferiormente ao pólo posterior (pericentral), mais acentuada do lado temporal, com espículas ósseas, discreta palidez de disco óptico e atrofia arteriolar. Não houve progressão da dispersão pigmentar para periferia.



O ERG (exames de 1996 e 2006) apresentou fase escotópica subnormal com amplitude diminuída e tempo de culminação aumentada e fase fotópica extinta, embora o esperado fosse ter este componente (cones) normal.



## CASO 2

Paciente de 59 anos, caucasiana, atendida no HC-UFPR, procedente de Manaus-AM, com diagnóstico de retinose pigmentar desde 1993. Nega piora da acuidade visual ou nictalopia desde o diagnóstico. Ainda cirurgia de catarata em ambos os olhos em 1998. Referia filha com mesmo diagnóstico.

O exame oftalmológico revelou acuidade visual corrigida de 20/30 em olho direito e 20/40 em olho esquerdo, pseudofacia, PIO de 12mmHg em ambos os olhos e mapeamento de retina com atenuação vascular, áreas de rarefação de EPR desde região temporal circundando pólo posterior (pericentral) associada a hiperpigmentação em espículas ósseas.

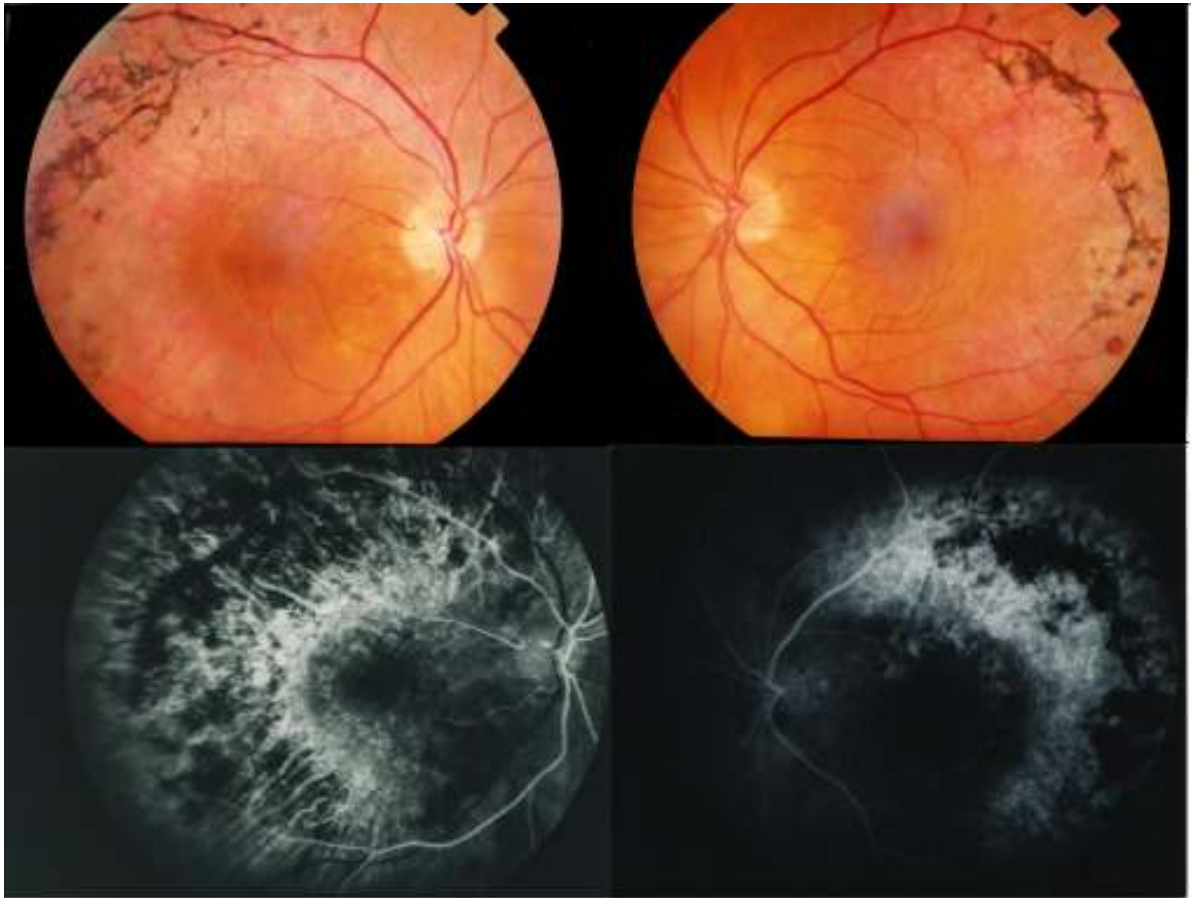
Os exames da Tela de Amsler e teste de Farnsworth D15 normais.

Investigações sistêmicas foram todas normais, assim como exames laboratoriais.

As Campimetrias de 1995, 1996 e 1999 apresentavam todas escotomas anelares, sem evidencia de progressão entre os exames.

As Retinografias de 1999, de 2005 e 2006 apresentam palidez setorial das papilas associada à área hipocorada com espículas ósseas em região paramacular temporal, sugerindo retinose pigmentar.

As Angiografias das mesmas datas apresentam atenuação dos vasos retinianos, palidez de papilas e área hipocorada paramacular temporal sem acúmulo de contraste.



O ERG de 1996 apresentou traçado eletrorretinográfico sub-voltado para os estímulos branco, laranja, vermelho e azul, compatível com degeneração tapeto-retiniana em ambos os olhos, também definindo fases escotópica e fotópicas alteradas.

OBS: A paciente do caso 2 trouxe a filha de 17 anos para exames (sendo submetida a todos acima), estando todos dentro da normalidade.

## DISCUSSÃO

A retinose pigmentar pode se apresentar de diversas formas, podendo muitas vezes ser encarada como entidades distintas, porém, representando sempre o espectro de uma mesma doença. Não há ainda uma classificação uniforme e universal <sup>(7-8)</sup>, sendo que vários fatores contribuem para tal, tais como: (1) variações em uma mesma família, com mesmo padrão genético, desde a distribuição pigmentar até idade de aparecimento; (2) associação variável de retinose pigmentar com manifestações extra-oculares, sindrômicas ou não; (3) ocorrência de formas atípicas; (4) em doença de longa duração, alterações vasculares senis da coróide produzem aspecto "mosqueado", podendo confundir com progressão da doença <sup>(9)</sup>

Nos casos estudados trata-se de uma distribuição RP Pericentral, com pigmentação que emana do disco óptico e estende-se ao longo das arcadas temporais e nasalmente, mas poupando o pólo posterior.

Esta alteração é confirmada pelo exame oftalmológico (acuidade visual e mapeamento de retina), campo visual e ERG, que mostram alterações de média periferia pelo ERG e campimetria com preservação da visão central, comprovada pela acuidade visual <sup>(10)</sup>.

Além disso, o seguimento não mostrou evolução da distribuição pigmentar e nem piora do padrão visual, o que exclui as variantes de retinose pigmentar normalmente encontrada.

## **CONCLUSÃO**

Conforme a literatura atual, a retinose pigmentar apresentada por estas duas pacientes é do tipo atípica pericentral, com pigmentação que emana do disco óptico e estende-se ao longo das arcadas temporais e nasalmente, mas poupando o pólo posterior. Não se trata da forma típica, pois esta tem início na média periferia, só acometendo o centro em estágios evolutivos e graves. Também não se trata de forma setorial, pois esta não tem relação com a papila óptica, permanecendo apenas na periferia. Até o momento não houve progressão na distribuição pigmentar, nem para pólo posterior e nem região de extrema periferia superior e inferior. Este dado é confirmado tanto pelo exame oftalmológico, quanto pelo ERG.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Kanski Jack J, Menon J, Bolton A, et al. *Oftalmologia Clínica: Uma abordagem sistemática*. Rio de Janeiro: Elsevier; 2004. p. 491-494
2. Weleber RE. Retinitis pigmentosa and allied diseases. In: Ryan SJ, editor. *Retina*. 2ª ed. Louis, Mosby; 1994. p.335-466.
3. Kril AE. Retinitis pigmentosa: a review. *Sight Saving Rev*. 1972; 42(1):21-8.
4. François J, De Rouck A, Cambie E, De Laey J.J; Visual Functions in Pericentral and Central Pigmentary Retinopathy. *Ophthalmologica* 1972; 165 (38-61)
5. Abreu M, Chies MA, Abreu G. Síndrome de Usher: novos conceitos. *Arq Inst Penido Burnier* 1997;39:13-21
6. Fishman GA, Kumar A, Joseph ME, Torok N, Anderson RJ. Usher's syndrome. Ophthalmic and neuro-otologic findings suggesting genetic heterogeneity. *Arch Ophthalmol* 1983;101: 1367-74
7. Duke-Elder, S. *System of Ophthalmology, Diseases of the Retina Vol.10*. Louis, Mosby; 1967, p.574
8. Falls, H. F: A classification and clinical description of hereditary macular lesions. *American Academy of Ophthalmology and Otolaryngologia* 1966;70:1034
9. Reinstein N. M; Chalfin A. I; Inverse Retinitis Pigmentosa, Deafness and Hypogenitalism; *American Journal Of Ophthalmology*, Vol.72; N.2 August 1971; p.335
10. Berezovsky A.; Pereira J. M.; Sacai P. Y.; Fantini S. C.; Salomão S. R. Acuidade Visual e função de bastonetes em pacientes com retinose pigmentaria. *Arq. Bras. Oftalmol*. Vol.67 N.5 Set/Out 2004

## LEGENDAS PARA FIGURAS ANEXAS

- FIGURA 1. Campimetrias demonstrando perda difusa de sensibilidade, preservando somente pólo posterior e pequenas áreas periféricas.
- FIGURA 2. Áreas de rarefação de Epitélio Pigmentar da Retina em região temporal circundando pólo posterior (paracentral) associada a hiperpigmentação em espículas ósseas e discreta atrofia de papila região temporal (maior em olho esquerdo). Esclerose arteriolar em ambos os olhos.
- FIGURA 3. Eletrorretinograma apresentando fase escotópica subnormal com amplitude diminuída e tempo de culminação aumentada e fase fotópica extinta.
- FIGURA 4. Retinografia demonstrando palidez setorial das papilas associada à área hipocorada com espículas ósseas em região paramacular temporal. Angiografia apresentando atenuação dos vasos retinianos, palidez de papilas e área hipocorada paramacular temporal sem acúmulo de contraste.