

Apostila gratuita

RETINOSE PIGMENTAR E DISTROFIAS DIFUSAS DA RETINA E DA COROIDE

Retinose pigmentar · Distrofia de cones · Amaurose congênita
de Leber · Coroideremia



Capítulo do livro Retina, vítreo e genética · Oft-Review, 2026

As distrofias de retina e coróide são doenças hereditárias e bilaterais; casos unilaterais sugerem outros diagnósticos, como doenças inflamatórias, infecciosas ou malformações. Podem ser isoladas ou fazer parte de doença sistêmica, sendo importante realizar investigação clínica completa. Para o diagnóstico do quadro retiniano são fundamentais os exames complementares, como eletrorretinograma, autofluorescência, OCT e testes genéticos.

Todos os padrões de herança podem ser observados entre as distrofias retinianas, entretanto, é possível encontrar doentes com história familiar negativa. Isso pode ser explicado por variações na expressão genética, penetrância incompleta, mutações "de novo", ou falta de informações a respeito dos familiares. O exame dos familiares é importante na busca de sinais de doença retiniana assintomática.

As distrofias de retina e coróide podem ser classificadas anatomicamente, com base nas camadas predominantemente envolvidas, em: envolvimento difuso dos fotorreceptores, envolvimento difuso da coróide, distrofias maculares e distrofias da retina interna/vítreo.

SEÇÃO 1

DISTROFIAS DIFUSAS DOS FOTORRECEPTORES

RETINOSE PIGMENTAR

A retinose pigmentar (RP) é uma distrofia que afeta bastonetes (predominantemente) e cones desde o início, progredindo para atrofia difusa da retina. As manifestações clínicas podem surgir em diferentes idades.

Epidemiologia

- Prevalência de 1:5.000.
- Pode ser isolada ou associada a doenças sistêmicas. A mais conhecida delas é a Síndrome de Usher (RP + Surdez), com prevalência de 1,8 a 6,2:100.000.

Genética

A RP pode ter alguns tipos diferentes de herança:

- Esporádica – 40% dos casos
- Autossômico recessivo (AR) – **maior parte dos casos simples hereditários (não associados a outras síndromes).**
- Autossômico dominante (AD) – menos frequente.
- Recessivo ligado ao X – **muito rara, mas mais grave e de início mais precoce.**

Diversos genes foram identificados como causadores da retinose pigmentar, principalmente as mutações no gene da rodopsina ou das proteínas de sustentação periférica/RDS.

Fisiopatologia

Encurtamento dos segmentos externos dos bastonetes é um dos achados histopatológicos mais precoces, podendo evoluir para morte celular com a progressão da doença. Isto pode ser evidenciado pela redução da contagem de núcleos na camada nuclear externa.

A mutação na rodopsina pode causar seu acúmulo nos segmentos externos dos bastonetes, prejudicando a fototransdução. Pode haver o envolvimento precoce dos cones, com encurtamento e morte celular. Após a perda dos fotorreceptores, as células do EPR migram para a retina interna, gerando as espículas ósseas típicas da doença.

As células de Müller sofrem gliose reativa e a proliferação dos astrócitos contribui para a palidez do nervo óptico. A atrofia retiniana e a consequente menor demanda metabólica contribuem para o estreitamento das arteríolas retinianas e a atrofia da coriocapilar.

Sintomas

Os sintomas geralmente iniciam entre os 20-30 anos na forma dominante e por volta dos 10 anos na forma recessiva. Podem ser ainda mais precoces na forma recessiva ligada ao X.

Nictalopia (ou redução da visão noturna) é um dos principais sintomas de RP. Fotopsias podem estar presentes, pela disfunção dos fotorreceptores, mas tendem a reduzir com a progressão do defeito de campo visual.

Fundoscopia

A doença apresenta uma tríade clássica, composta pela presença de **espículas ósseas**, **palidez de disco** e **atenuação vascular**. As espículas, como já mencionado, representam áreas de migração de pigmento do EPR para a retina neurossensorial. Geralmente distribuem-se na região médio-equatorial, podendo avançar até a periferia e em direção às arcadas vasculares. O fundo de olho assume coloração acinzentada, com maior visualização dos vasos da coróide, devido à atrofia dos fotorreceptores e do EPR. Este tipo de alteração pigmentar não é exclusivo da retinose pigmentar, podendo ocorrer em qualquer doença que cause atrofia da retina externa, como doenças inflamatórias (Sífilis e Rubéola, por exemplo) e descolamentos de retina.

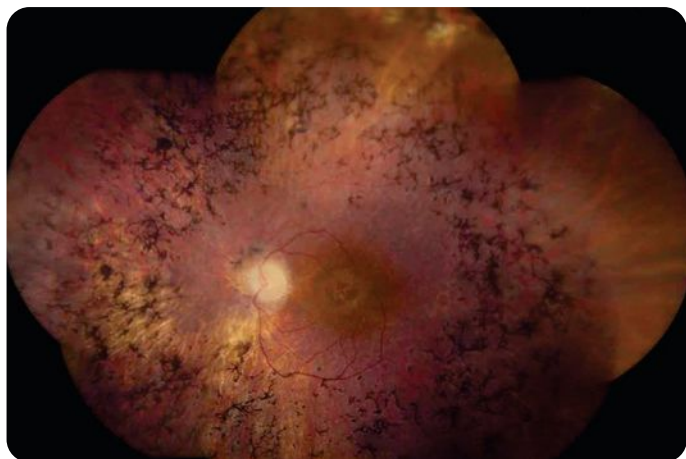


FIGURA 1. Retinose pigmentar. Vejam a tríade: espículas ósseas, palidez de disco e atenuação vascular. Fonte: Aaron M. Ricca MD. eyerounds.org. Disponível em: <https://eyerounds.org/atlas/pages/retinitis-pigmentosa-RP.html>.

Em alguns casos de RP, os pigmentos estão ausentes, existindo apenas atrofia do EPR e dos fotorreceptores (RP *sine pigmento*); a autofluorescência é de grande valia nessas situações.



FIGURA 2. Retinose pigmentar *sine pigmento*. Fonte: Jesse Vislisl, MD. eyerounds.org. Disponível em: <http://www.eyerounds.org/atlas/pages/retinitis->

Os pigmentos geralmente distribuem-se nos 4 quadrantes, mas casos setoriais podem ser observados. Quando os pigmentos se encontram distribuídos em apenas 1 ou 2 quadrantes, damos o nome de RP setorial. Vale ressaltar que este pode ser apenas um quadro transitório, que evoluirá para RP generalizada com o passar dos anos.



FIGURA 3. Retinose pigmentar setorial. Fonte: Jesse Vislisl, MD. eyerounds.org. Disponível em: <http://www.eyerounds.org/atlas/pages/sectoral-RP/index.htm>

O disco óptico encontram-se pálido, podendo ser envolvido por um halo dourado. A escavação é menor que em indivíduos normais e pode haver associação com drusas de papila. A mácula geralmente apresenta-se com brilho reduzido.

Edema macular cistoide é uma complicação frequente, por quebra da barreira hematorretiniana e falha no mecanismo de bomba do EPR. É responsável por baixa visual central nestes pacientes, mesmo que as alterações de fotorreceptores ainda não tenham atingido a região foveal.

Autofluorescência

A autofluorescência pode auxiliar na detecção de áreas acometidas pela doença com aspecto sutil ao exame fundoscópico, demonstrando hipoauflorescência de lesões tardias.

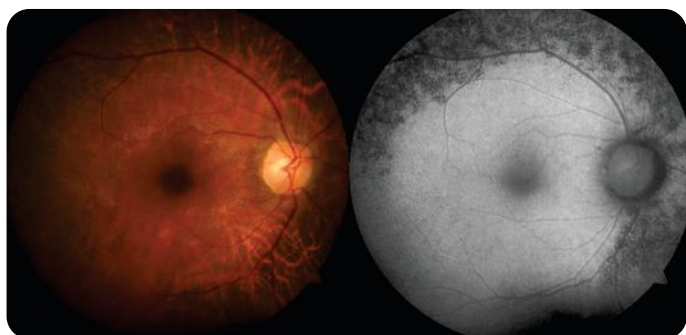


FIGURA 4. Paciente com retinose pigmentar e poucas espículas ósseas em polo posterior. Um olhar atento já consegue notar que os vasos da coroide são mais evidentes além das arcadas vasculares, e a autofluor mostra bem as regiões afetadas. Imagem gentilmente cedida por Dr. Rodrigo Dahia

NOTAS

Obs: como vocês vão perceber ao longo desse capítulo, a autofluorescência tem papel fundamental no diagnóstico e acompanhamento da maior parte das distrofias retinianas. Talvez seja um exame mais importante do que a angiofluoresceinografia ou o OCT nesse contexto!

Angiofluoresceinografia

- Hiperfluorescência por defeito em janela nas áreas de atrofia do EPR.
- Hiperfluorescência por extravasamento nos pacientes com edema macular cistoide.

OCT

No exame de OCT, observa-se redução da espessura retiniana (por afilamento da retina externa), com tendência a poupar a região foveal, e hiperrefletividade correspondendo às áreas de espículas ósseas. Edema macular cistoide pode ser observado em alguns pacientes.



FIGURA 5. OCT macular de paciente com retinose pigmentar. Notem como a camada nuclear interna tem espessura preservada no centro da fóvea e vai se afilando em direção à periferia; o mesmo vale para a zona elipsoide. Imagem gentilmente cedida por Dr. Rodrigo Dahia.

Vítreo/Segmento anterior

Alterações pigmentares vítreas podem ser observadas em alguns pacientes, devido à degeneração do EPR.

Catarata subcapsular posterior é uma complicação frequente (incidência de 70% nos casos recessivos ligado ao X, 50% na forma autossômica dominante e 40% na forma autossômica recessiva). Opacidade de cápsula posterior e edema macular cistoide são complicações frequentes no pós-operatório.

Campo visual

Nas fases iniciais observam-se escotomas relativos em média periferia (entre 30-50°). A perda de campo visual geralmente é maior superiormente. Os escotomas coalescem e evoluem para um escotoma em anel.

A seguir, o escotoma cresce em direção à periferia, deixando ilha remanescente de visão central ou temporal. A perda de visão central é geralmente tardia, podendo ser comprometida precocemente em casos de catarata ou edema macular cistoide.

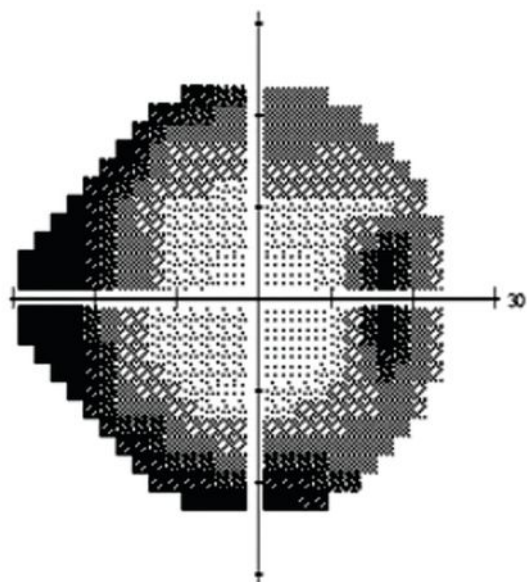


FIGURA 6. Campo visual tubular em paciente com retinose pigmentar. Fonte: <https://entokey.com/retinitis-pigmentosa-3/>

Eletrofisiologia

As respostas eletrofisiológicas podem variar bastante, mas a maior parte dos pacientes com RP avançada apresenta resposta indetectável no ERG (ERG extinto); quando o exame é realizado precocemente, pode haver resposta escotópica reduzida com fotópica normal. Os pacientes geralmente perdem 16-18,5% de amplitude no ERG por ano.

De um modo geral, as respostas de bastonetes encontram-se mais afetadas que as respostas de cones; entretanto, as respostas de cones também podem estar afetadas em muitas formas de doença. Tanto a onda A quanto a onda B encontram-se reduzidas, sendo comum o prolongamento do tempo implícito da onda B.

O eletrooculograma é anormal na maior parte dos casos.

SÍNDROMES ASSOCIADAS

Síndrome de Usher

A síndrome de Usher possui herança autossômica recessiva, tratando-se da principal síndrome associada à retinose pigmentar. 18% dos pacientes com RP apresentam Sd. de Usher.

A clínica clássica é de **retinose pigmentar associada à surdez congênita**.

- Responsável por 50% dos casos de cegos e surdos (principal causa).
- A retinopatia pode desenvolver-se na infância ou em fases mais tardias.
- Toda criança com surdez congênita deve ser rastreada para Sd. de Usher com ERG e testes genéticos.

Síndrome de Bardet-Biedl

A síndrome de Bardet-Biedl também possui herança autossômica recessiva.

Clinicamente manifesta-se com retinopatia pigmentar (com ou sem depósito de pigmento), associada a **obesidade, polidactilia, hipogonadismo** e alteração cognitiva. A retinopatia pigmentar comumente é *sine pigmento* e a perda de visão central é precoce por maculopatia atrófica em *bull's eye*.





FIGURA 7. Polidactilia em paciente com síndrome de Bardet-Biedl. Fonte: TOLEDO, Nathalia Bufolin et al. Síndrome de Bardet-Biedl: série de caso e revisão da literatura. *Rev. bras. oftalmol.* [online]. 2018, vol.77, n.6 [cited 2020-09-30], pp.360-362. Available from: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-72802018000600360&lng=en&nrm=iso>. ISSN 1982-8551. <https://doi.org/10.5935/0034-7280.20180079>.

Síndrome de Refsum

A herança na síndrome de Refsum também é autossômica recessiva e nesta doença há uma alteração metabólica característica que são os **níveis elevados de ácido fitânico**.

Clinicamente ocorre retinopatia pigmentar ("manchas de leopardo" e hiperpigmentação), atrofia óptica, surdez parcial, ataxia cerebelar e ictiose.

Os pacientes devem reduzir o consumo de ácido fitânico (laticínios, carne bovina, carne de cordeiro e alguns peixes).

Síndrome de Kearns-Sayre

A Síndrome de Kearns-Sayre é clássica de prova e sua herança pode ser cobrada por ser diferente das demais síndromes associadas à retinose pigmentar - herança mitocondrial. Como sabemos, o material genético mitocondrial é herdado da mãe.

Clinicamente apresenta-se com retinopatia pigmentar, oftalmoplegia externa progressiva, ptose palpebral e bloqueio de condução cardíacos.

NOTAS

Obs: Prezados alunos, poderíamos passar uma vida inteira juntos falando sobre todas as síndromes que podem cursar com retinopatia pigmentar, mas estas que apresentamos são as mais importantes e que têm maior chance de aparecer na prova. Para aqueles que querem tentar decorar todas as síndromes (aluno X-man), existe uma tabela extensa no CBO e na AAO, mas eu não recomendo...é o cão chupando manga.

- Não há tratamento curativo, mas alguns pacientes podem beneficiar-se de alguns suplementos nutricionais.
 - Palmitato de Vitamina A 15.000 Unidades /dia. Estudos mostraram retardo da piora no ERG em 20% ao ano. No entanto, é importante pesar o risco/benefício, pois o uso de longo prazo pode estar associado a toxicidade hepática, hipertensão intracraniana e teratogenicidade.
 - Suplementação com Omega-3 e Omega-6 mostrou benefício discreto em alguns estudos.
- Tratamento do edema macular cistoide: as evidências mostram que o uso de inibidores de anidrase carbônica (tópicos ou orais) tem algum benefício, bem como os esteroides.
- Evitar exposição solar excessiva e utilizar óculos com filtros UV (evidência fraca).
- Para alguns casos de cegueira bilateral, estão disponíveis comercialmente nos EUA chips eletrônicos (Argus II) que interagem com a retina remanescente. Alguns pacientes conseguem sair de ausência de percepção luminosa para percepção luminosa no pós-operatório.
- Terapia gênica - diversos estudos em andamento.

Paciente com atrofia óptica, estreitamento vascular e alterações da pigmentação retiniana periférica, bilaterais. Apresentou, aos exames eletrorretinográficos, resposta escotópica reduzida e fotópica normal, além de eletrooculograma normal. Assinale o diagnóstico mais provável:

- A) Degeneração viteliforme (doença de Best).
- B) Distrofia de cones.
- C) Doença de Stargardt.
- D) Retinose Pigmentar.

Gabarito - D

Comentário: A questão descreveu a clínica clássica da retinose pigmentar - atrofia óptica, retinopatia pigmentar (espículas ósseas) e atenuação vascular. No exame de ERG, detectou-se resposta escotópica reduzida (maior participação de bastonetes), resposta fotópica normal e EOG normal. Lembrem-se que nos estágios avançados as respostas de cones e o EOG também estarão provavelmente alterados.

DISTROFIA DE CONES

Genética

A distrofia de cones pode ser secundária a qualquer tipo de herança. A mais comum é a autossômica recessiva, mas pode ser dominante, ligada ao X ou esporádica. As características clínicas dependem do gene afetado, e grande parte dos casos está relacionada ao gene ABCA4 (que também é implicado na doença de Stargardt).

Clínica

Os sintomas geralmente iniciam na adolescência e podem preceder as alterações fundoscópicas na distrofia de cones. O fundo de olho pode ser normal nas fases iniciais. Os sintomas mais importantes são:

- Redução progressiva da acuidade visual (20/200 a movimento de mãos).

- Deficiência na visão de cores (achado precoce).
- **Fotofobia (achado quase universal).**
- Nistagmo.

Fundoscopia/Angiofluoresceinografia

A atrofia macular em *bull's eye* bilateral é o padrão fundoscópico mais comum. Observa-se halo de atrofia do EPR circundando área central escura e homogênea. Na angiofluoresceinografia observa-se um halo de hiperfluorescência por defeito em janela correspondendo à atrofia do EPR.

Diferentes níveis de atrofia óptica podem ser observados e pode haver atenuação vascular. Alterações retinianas difusas com atrofia ou aspecto em "fundo dourado" (*golden fundus*) podem ser observados em alguns casos.



FIGURA 8. Maculopatia em Bull's eye em paciente com distrofia de cones avançada. <https://www.aao.org/image/cone-dystrophy-5>

Campo Visual

Pode ser normal nos casos iniciais ou apresentar defeito central. Nos casos avançados, pode haver comprometimento associado dos bastonetes e constrição do campo visual.

Eletrorretinograma

- ERG fotópico anormal ou indetectável, com escotópico (resposta de bastonetes) normal ou próximo do normal.

- Flicker indetectável ou com respostas mínimas.
- Em casos avançados, tanto o ERG fotópico quanto o escotópico podem estar extintos.
- EOG encontra-se alterado em casos avançados.

AMAUROSE CONGÊNITA DE LEBER

Epidemiologia/Genética

Como o nome sugere, trata-se de distrofia com manifestação precoce, desde o nascimento. **A maior parte dos casos tem herança autossômica recessiva.**

Diversas mutações já foram identificadas como causadoras de amaurose congênita de Leber. **A mutação no gene RPE65 é muito importante, pois é a única mutação para a qual existe terapia genética aprovada.** A terapia, chamada de Luxturna®, utiliza um adenovírus para carrear o material genético, que é adicionado às células do EPR do paciente para fornecer a proteína ausente, e está aprovada para indivíduos maiores que 1 ano portadores desta mutação. O prognóstico continua sendo ruim, mas melhor do que a história natural da doença.



FIGURA 9. Amaurose congênita de Leber associada a mutação no gene RPE65. Fonte: Brian Privett, MD, Edwin Stone, MD, PhD. [eyerounds.org](https://eyerounds.org/genetic/001-RPE65-LCA.htm). Disponível em: <https://eyerounds.org/genetic/001-RPE65-LCA.htm>

Clínica

Os pacientes apresentam redução visual severa desde o nascimento, com AV entre 20/200 e ausência de percepção luminosa. Nistagmo é um achado muito importante, pois estes pacientes não desenvolvem o reflexo de fixação. Fotofobia e alta hipermetropia também estão presentes.

Observa-se o chamado reflexo oculodigital, que corresponde ao ato de esfregar os olhos para criar estímulo visual. Este hábito pode causar enoftalmo. Existe associação com catarata precoce e ceratocone.

O fundo de olho pode ser normal nas fases iniciais, evoluindo para atrofia macular central (incorretamente chamada de coloboma macular).

Existem casos síndrômicos (associados a outros achados sistêmicos) e não síndrômicos. Os não síndrômicos apresentam inteligência normal. O ERG geralmente apresenta resposta extinta ou mínima.

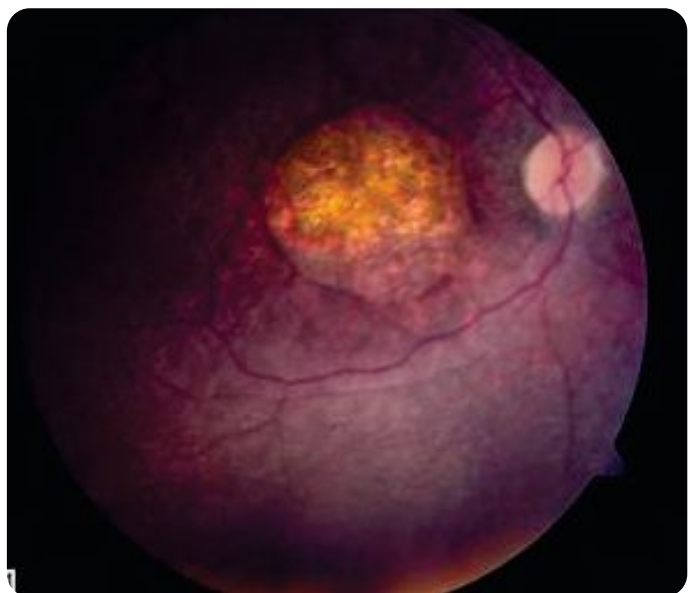


FIGURA 10. Amaurose congênita de Leber com importante atrofia macular. Fonte: <https://www.aao.org/disease-review/leber-congenital-amaurosis-4>

APRENDENDO COM QUESTÕES

CBO 2021

Em 2020, foi aprovada pela ANVISA a primeira terapia gênica (voretigene neparvoveque) para o tratamento da amaurose congênita de Leber causada por variantes patogênicas no gene RPE65. No que consiste essa terapia?

- A) Modulação do RNAm.
- B) Inativação da proteína anormal.
- C) Edição do material genético.
- D) Adição de material genético na célula-alvo.

Gabarito - D

Comentário: Questão bem complicada, que cobrou o mecanismo de ação do Luxturna no tratamento da amaurose congênita de Leber. A substância ativa do Luxturna (voretigene neparvoveque) é um vírus modificado capaz de incluir uma cópia funcional do gene RPE65 nas células do EPR. RPE65 converte o trans-retinol em 11-cis-retinol, sendo essencial para a foto-transdução.

CBO 2024

Um paciente com retinose pigmentar diagnosticada recentemente quer saber sobre a possibilidade de tratamentos disponíveis. Você pode responder, em relação a tratamentos aprovados, que:

- A) Mesmo quando há perda completa dos fotorreceptores, os tratamentos genéticos já conseguem converter outros neurônios da retina em fotorreceptores.
- B) O tratamento pode ser usado em casos com mutações de genes autossômicos dominantes.
- C) Há tratamento para a mutação de um gene específico, o RPE65.
- D) Pode-se fazer a edição do DNA do paciente, para repor o gene afetado.

Gabarito - C

Comentário: Outra questão específica sobre o tema, mas importante para revisarmos alguns conceitos sobre esse tratamento recente e que cada vez mais vai aparecer na sua prova (e

vida!). No Brasil, atualmente, só temos disponível o Luxturna (veja mais a seguir), que pode ser usado para quadros de relacionados ao RPE65, incluindo alguns padrões de retinose pigmentar (**C correta!**).

A – Incorreta. Os tratamentos estudados e disponíveis não são capazes de transformar neurônios em outros fotorreceptores.

B – Incorreta. A doença relacionada ao RPE65 tem herança autossômica recessiva.

D – Incorreta. Essa alternativa é de certa forma uma pegadinha: o tratamento consiste num vetor viral que leva uma cópia funcional do RPE65 até as células do EPR, que passará a sintetizar a proteína. Mas isso não quer dizer que estamos “editando o DNA” do paciente. Fiquem ligados!

SÍNDROME DE GOLDMANN-FAVRE (SÍNDROME DO CONE-S AUMENTADO)

Genética

- Herança autossômica recessiva.
- Mutação no gene NR2E3.

Fisiopatologia

Existe um aumento na quantidade de cones-S (cones azuis) e redução na quantidade de cones vermelhos e verdes. Os bastonetes estão severamente reduzidos ou ausentes.

Sintomas

- Nictalopia e aumento da sensibilidade para a luz azul.
- Perda de campo visual em periferia e média periferia.

Fundoscopia

Observam-se lesões brilhantes, arredondadas e amareladas ao longo das arcadas e áreas de degeneração difusa, correspondendo a alterações pigmentares numulares ao nível do EPR ao redor dos vasos.

Retinosquise macular e algumas vezes periférica pode estar presente, fazendo diagnóstico diferencial com a retinosquise juvenil ligada ao X. O vítreo apresenta-se opticamente vazio e liquefeito.

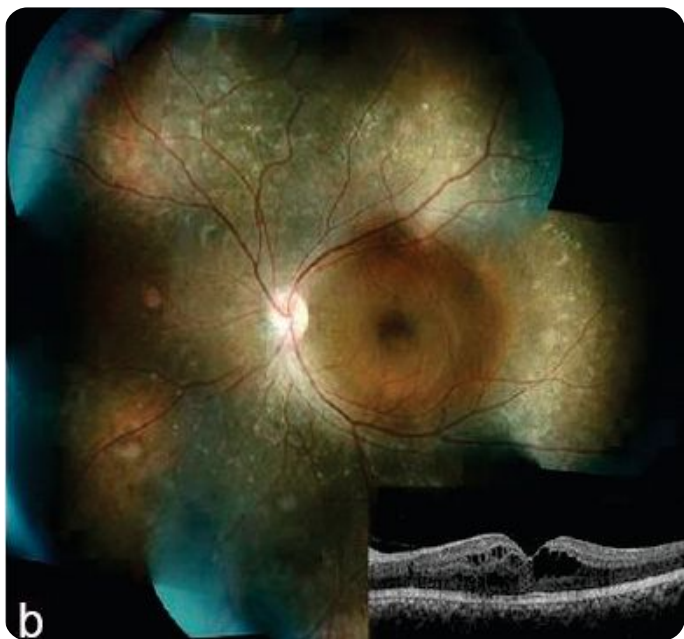
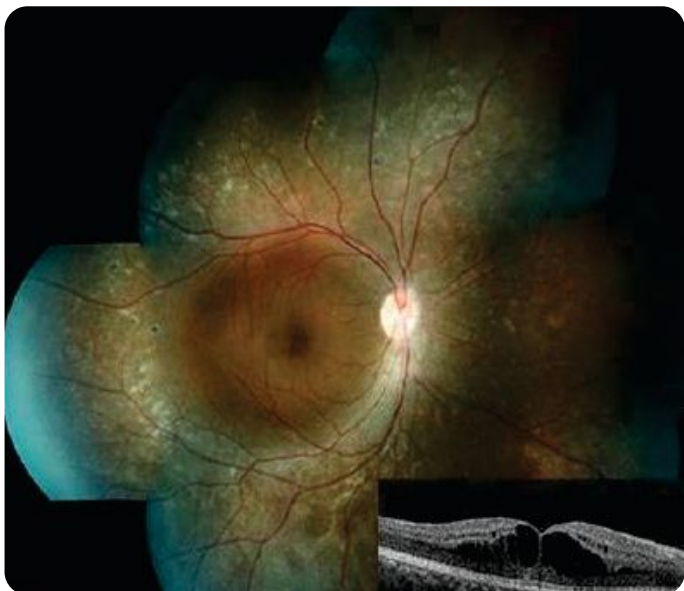


FIGURA 11. Alterações pigmentares difusas e retinosquise macular em paciente com a síndrome de Goldmann-Favre. Fonte: Naik A, Ratna D, Banerjee A, Dalan D, Jandyal S, Rao G, Sen P, Bhende M, Jayaprakash V, Susvar P, Walinjkar J, Rao C. Enhanced S-cone syndrome: Clinical spectrum in Indian population. Indian J Ophthalmol [serial online] 2019 [cited 2020 Sep 30];67:523-9. Available from: <http://www.ijo.in/text.asp?2019/67/4/523/254714>

Eletrofisiologia

- Resposta de bastonetes ausente.

- A resposta dos cones S gera uma onda com morfologia igual no ERG escotópico e fotópico.
- O Flicker tem amplitude reduzida.

SEÇÃO 2

DISTROFIAS DIFUSAS DA COROIDE

As distrofias da coroide estão associadas a atrofia profunda da coriocapilar e EPR. Na autofluorescência, observa-se hipoautofluorescência nas áreas de atrofia do EPR, sendo possível acompanhar a progressão da doença através deste exame.

COROIDEREMIA

Genética

- **Herança recessiva ligada ao X (frequentemente cobrada em prova)**, ligada a mutações no gene CHM.
- **Mais comum em homens.**

Clínica

A clínica é de nictalopia e perda progressiva do campo visual. A perda do EPR e coriocapilar inicia-se na região equatorial, de forma confluyente e progressiva.

As lesões progridem de forma centrípeta, causando perda de campo visual progressiva até a 3ª-5ª décadas. O paciente mantém boa acuidade visual até o acometimento da região central.

Os grandes vasos da coroide, os vasos da retina e o nervo óptico tem aspecto normal.



FIGURA 1. Coroideremia. Fonte: Jeffrey D. Welder, MD. eye rounds.org. Disponível em: <https://webeye.ophth.uiowa.edu/eyeforum/atlas/pages/Choroideremia.htm>

Angiofluoresceinografia

Apresenta achados típicos, com hipofluorescência nas áreas de perda da coriocapilar, com áreas adjacentes hiperfluorescentes, na qual a coriocapilar ainda se encontra preservada.

Autofluorescência

Hipoautofluorescência nas regiões de atrofia do EPR e coriocapilar e áreas salpicadas de autofluorescência normal nas regiões não atróficas.

Eletrofisiologia

- ERG anormal nas fases iniciais (especialmente o componente escotópico) e extinto com o avançar da doença.
- Mulheres portadoras do gene da coroideremia (em heterozigose) geralmente são assintomáticas e tem ERG normal, mas podem apresentar alterações pigmentares retinianas e atrofia lobular do EPR em idades avançadas.

Tratamento

Estudos com terapia genética estão em andamento.

APRENDENDO COM QUESTÕES

CBO 2021

Qual padrão de herança genético característico da coroideremia?

- A) Esporádico.
- B) Autossômico recessivo.
- C) Ligado ao X.
- D) Autossômico dominante.

Gabarito - C

Comentário: A coroideremia tem herança recessiva ligada ao X, sendo mais comum em homens. Já guardem esta pérola: toda doença com herança recessiva ligada ao X é mais comum em homens! Uma outra doença que tem este tipo de herança e que a prova gosta de cobrar é a megalocórnea.

ATROFIA GIRATA

Genética

- Herança autossômica recessiva.
- Mutação no gene OAT - gene da ornitina aminotransferase. A mutação causa um aumento nos níveis plasmáticos de ornitina.

Clínica

Os pacientes apresentam-se com nictalopia (cegueira noturna) com início na primeira década de vida e perda de campo visual progressiva. A acuidade visual é comprometida tardiamente.

O aspecto fundoscópico clássico é composto por áreas grandes, geográficas e periféricas, semelhantes a pedras de calçamento, de atrofia do EPR e coriocapilar. As lesões coalescem, criando um aspecto característico e bem delimitado de separação entre as áreas de EPR normal e EPR atrofico.

Existe associação com alta miopia, astigmatismo, catarata subcapsular posterior e edema macular.

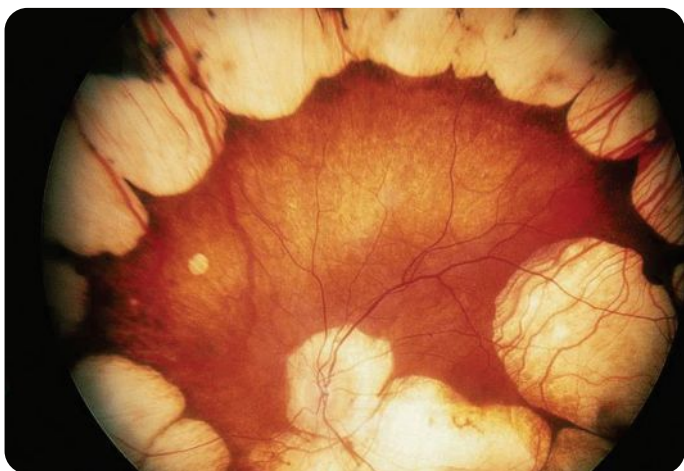


FIGURA 2. Atrofia girata. Fonte: <https://www.aao.org/image/gyrate-atrophy-5>

Diagnóstico

- Aumento significativo (10-20 vezes) nos níveis plasmáticos de ornitina.
- Pesquisa da mutação no gene OAT.

Tratamento

O objetivo do tratamento é a redução dos níveis plasmáticos de ornitina, o que pode ser obtido com restrição agressiva da ingestão de arginina e suplementação de Vitamina B6 (Piridoxina). Quando iniciado precocemente, o tratamento pode retardar ou impedir a progressão da doença.

APRENDENDO COM QUESTÕES

CBO 2010

Alteração da dieta está indicada em qual distrofia?

- A) Coroideremia.
- B) Atrofia girata.
- C) Doença de Stargardt.
- D) Retinosquise ligada ao X.

Gabarito - B

Comentário: Viram só? A orientação dietética é tão importante aqui que já foi tema de questão. Então não esqueçam: atrofia girata = aumento dos níveis séricos de ornitina = restrição da

ingesta de arginina e suplementação de Vitamina B6.

DISTROFIA CRISTALINA DE BIETTI

Genética

- Herança autossômica recessiva.
- Mutação no gene CYP4V2.

Clínica

Os sintomas principais são nictalopia, escotomas paracentrais e redução da acuidade visual, surgindo entre a 2ª-4ª décadas de vida. Observam-se depósitos de cristais branco-amarelados no polo posterior da retina e na córnea periférica.

Com o avançar da doença, desenvolve-se atrofia progressiva da coróide e retina, com perda profunda do campo visual. Em casos avançados, os cristais podem desaparecer.



FIGURA 3. Distrofia cristalina de Bietti. Fonte: Edward S Harkness Eye Institute, Columbia University. Disponível em: <https://www.columbiaeye.org/education/digital-reference-of-ophthalmology/vitreous-retina/hereditary-congenital/bietti-crystalline-retinopathy>

Med-Review Educação Médica Retina, Vítreo e Genética

Belo Horizonte - MG: Med-Review Educação Médica, 2026

© 2026 Med-Review Educação Médica
Todos os direitos reservados.

Nenhuma parte dessa obra poderá ser reproduzida, armazenada em sistema de recuperação ou transmitida por qualquer meio - eletrônico, mecânico, fotocópia, gravação ou outro - sem autorização prévia e por escrito do editor.

ISBN 978-65-84158-32-0

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP) (eDOC BRASIL, Belo Horizonte/MG)

M488r Med-Review Educação Médica.
Retina, vítreo e genética / Med-Review Educação
Médica. – 1. ed. – Belo Horizonte, MG: Med-Review,
2026.
il. color. ; 16 x 23 cm.

1. Retina – Doenças. 2. Vítreo – Patologias. 3. Genética
ocular – Aplicações clínicas. 4. Oftalmologia. I. Título.

CDD 617.735

Elaborado por Maurício Amormino Júnior – CRB6/2422