

08:30 | 11:00 - Sala Lince

Mesa: João Figueira, Joaquim Sequeira, Miguel Amaro

PO96 - 10:55 | 11:00**RETINOPATIA PIGMENTAR FAMILAR COM DISCO ÓPTICO ROSADO**

João Luís Silva; Ricardo Faria; José Arêde

(Serviço de Oftalmologia - Centro Hospitalar Tondela-Viseu)

A designação de Retinopatia Pigmentar (*Retinitis Pigmentosa*, RP) engloba um conjunto de distrofias retinianas difusas, geneticamente diversas, que afectam inicialmente os bastonetes, com degeneração subsequente dos cones. A prevalência mundial está estimada entre 1:3000 a 1:7000 pessoas. Os padrões de hereditariedade são variáveis, estando identificados mais de 50 genes que causam RP; 40 a 50% não tem padrão definido e designam-se por RP *simplex*. A nictalopia é habitualmente a manifestação clínica inicial. A tríade clássica de alterações do fundo é composta por atenuação arteriolar, pigmentação do tipo “espículas pigmentadas” e palidez cerosa do disco óptico, que podem não estar presentes de modo uniforme em todos os doentes. O diagnóstico clínico é confirmado pela electroretinografia e pelos campos visuais.

Relatamos neste trabalho uma família onde existem dois casos de RP, tia materna e sobrinha. Em ambos os casos as primeiras manifestações passaram por nictalopia, após os 20 anos de idade. A tia, de 64 anos, apresenta acuidade visual inferior a 1/10 OU, enquanto a sobrinha, 32 anos, apresenta acuidade visual corrigida de 3/10 OD e 4/10 OE. O fundo ocular apresenta características semelhantes nas duas doentes, verificando-se a presença de espículas pigmentadas na média periferia com relativa preservação central e atenuação arteriolar; o disco óptico apresenta coloração rosada e relação escavação-disco normal. O disco óptico de características aparentemente normais, embora não seja inédito, é relativamente raro em casos de longa evolução como as nossas doentes, onde é mais frequente verificar-se palidez cerosa do nervo óptico (*waxy pallor*).

Referências

1. Hamel C. Retinitis pigmentosa. Orphanet J Rare Dis. 2006 Oct 11;1:40.
2. Fahim AT, Daiger SP, Weleber RG. Retinitis Pigmentosa Overview. 2000 Aug 4 [Updated 2013 Mar 21]. In: Pagon RA, Adam MP, Bird TD (editors). GeneReviews™ [Internet]. Seattle: University of Washington, Seattle; 1993-2013. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1417/>
3. Weleber RG, Gregory-Evans K. Retinitis Pigmentosa and Allied Disorders. In: Ryan S (editors). Retina, 4th ed. New York: Elsevier Mosby, 2006
4. Hartong DT, Berson EL, Dryja TP. Retinitis pigmentosa. Lancet. 2006 Nov 18;368(9549):1795-809.