

# BMJ Best Practice

## Cegueira noturna

A informação clínica correta e disponível exatamente onde é necessária



# Tabela de Conteúdos

<b>Resumo</b>	<b>3</b>
<b>Fundamentos</b>	<b>4</b>
Definição	4
Epidemiologia	4
Etiologia	4
Fisiopatologia	5
<b>Prevenção</b>	<b>6</b>
Prevenção primária	6
Prevenção secundária	6
<b>Diagnóstico</b>	<b>7</b>
Caso clínico	7
Abordagem passo a passo do diagnóstico	7
Fatores de risco	8
Anamnese e exame físico	9
Exames diagnóstico	11
Diagnóstico diferencial	11
<b>Tratamento</b>	<b>13</b>
Abordagem passo a passo do tratamento	13
Visão geral do tratamento	13
Opções de tratamento	14
Novidades	16
<b>Acompanhamento</b>	<b>17</b>
Recomendações	17
Complicações	17
Prognóstico	18
<b>Diretrizes</b>	<b>19</b>
Diretrizes de diagnóstico	19
<b>Recursos online</b>	<b>20</b>
<b>Referências</b>	<b>21</b>
<b>Imagens</b>	<b>24</b>
<b>Aviso legal</b>	<b>26</b>

## Resumo

- ◇ Pode ser causada por diversos processos patológicos, tanto hereditários quanto adquiridos. Diagnósticos diferenciais que podem causar visão turva agravada por níveis baixos de luz (por exemplo, catarata, miopia, glaucoma) precisam ser distinguidos da cegueira noturna verdadeira.
- ◇ Mais comumente relatada por pacientes com distrofias retinianas ou coroidais hereditárias; raramente associada a uma malignidade subjacente.
- ◇ Biomicroscopia de fenda e eletrorretinografia são geralmente essenciais para apurar o diagnóstico diferencial.
- ◇ A deficiência de vitamina A (retinol) pode causar cegueira noturna e geralmente passa despercebida em pacientes com má absorção e desnutrição.
- ◇ A vitamina A (retinol) pode ser usada para tratar tanto a cegueira noturna genética quanto a adquirida.

## Definição

Cegueira noturna é a incapacidade do olho em se adaptar à iluminação reduzida, ocasionando a queixa de não ser capaz de enxergar à noite ou com pouca luz. Não existe um sistema de classificação padrão para a cegueira noturna. As condições abordadas nesta monografia estão divididas entre as que apresentam causa genética subjacente e condições adquiridas (isto é, que ocorrem em decorrência de uma doença sistêmica subjacente). As condições hereditárias que causam cegueira noturna afetam as estruturas da retina ou da coróide, e são denominadas distrofias retinianas ou coróidais. [Cochrane Eyes and Vision Group: glossary] É importante estabelecer a diferença entre a cegueira noturna verdadeira, quando o paciente apresenta perda da visão em ambiente escuro, e a visão turva agravada por níveis baixos de luz, que pode ocorrer se o paciente apresenta catarata, miopia ou glaucoma.

## Epidemiologia

O sintoma de cegueira noturna pode ser causado por vários processos patológicos, tanto hereditários quanto adquiridos, e não é possível fazer uma estimativa precisa da epidemiologia. Dados epidemiológicos estão disponíveis para retinite pigmentosa e deficiência de vitamina A (retinol). [WHO: global prevalence of vitamin A deficiency in populations at risk 1995-2005] A retinite pigmentosa tem uma prevalência mundial de 1 em 4000, com um total de mais de 1 milhão de indivíduos afetados. A doença é hereditária podendo ser herdada num padrão autossômico dominante (30% a 40%), autossômico recessivo (50% a 60%) ou ligado ao cromossomo X (5% a 15%).[3] A deficiência de vitamina A (retinol) varia ao redor do mundo, e os dados epidemiológicos foram coletados pelo Comitê Permanente de Nutrição das Nações Unidas. [UN Standing Committee on Nutrition] Não há dados confiáveis disponíveis para as raras causas genéticas e para as causas adquiridas da cegueira noturna.

## Etiologia

Muitas condições hereditárias podem causar cegueira noturna. Entre as mais comuns estão retinite pigmentosa e cegueira noturna congênita estacionária.[4]

- A retinite pigmentosa pode ser hereditária com caráter autossômico dominante, autossômico recessivo ou ligado ao cromossomo X. Os sintomas podem ser variáveis; algumas pessoas desenvolvem sintomas na primeira infância, enquanto outras podem permanecer assintomáticas até a fase adulta. A gravidade da doença depende da anormalidade genética subjacente e, geralmente, é mais grave nos casos recessivos ligados ao cromossomo X e autossômicos recessivos.[3]
- A cegueira noturna congênita estacionária é um grupo heterogêneo de distúrbios que se apresentam na infância com cegueira noturna e, ocasionalmente, outros sintomas oculares.

Condições adquiridas que causam cegueira noturna incluem deficiência de vitamina A (retinol), retinopatia associada ao câncer e retinopatia associada ao melanoma.[4] O diagnóstico diferencial de deficiência de vitamina A (retinol) é amplo; no entanto, investigação e tratamento imediatos podem causar melhora dos sintomas.[2] As retinopatias associadas ao câncer e ao melanoma são raras, mas podem causar sintomas visuais antes de a malignidade subjacente ser identificada.[5]

[Fig-1]

## Fisiopatologia

A fisiopatologia da cegueira noturna é complexa e depende do processo patológico subjacente. Mutações gênicas hereditárias geram a produção de versões anormais ou ausentes de proteínas essenciais para a função fotorreceptora. Muitas mutações gênicas têm sido identificadas tanto na retinite pigmentosa quanto na cegueira noturna congênita estacionária.[6]

A vitamina A é uma vitamina lipossolúvel digerida pelas enzimas pancreáticas e absorvida na porção proximal do intestino delgado. Condições que afetam a função pancreática, como fibrose cística e pancreatite crônica, ou condições que causem uma diminuição da absorção de vitamina A, como cirurgia gástrica prévia ou doença de Crohn, podem provocar deficiência dessa vitamina.[2] A vitamina A (retinol) é necessária para que os fotorreceptores produzam proteínas essenciais envolvidas no ciclo de fototransdução. Quando essas proteínas são deficientes, a disfunção fotorreceptora pode resultar no sintoma de cegueira noturna.

## Prevenção primária

Prevenção primária pode ser relevante em países com poucos recursos, onde é frequente a deficiência de vitamina A (retinol), e, em particular, nas gestantes.[\[8\]](#) [\[14\]](#) [\[15\]](#) [\[16\]](#)

## Prevenção secundária

Uma dieta saudável e balanceada deve oferecer a quantidade diária recomendada de vitamina A (retinol). Pacientes diagnosticados com retinite pigmentosa talvez queiram tomar suplementos de vitamina A (retinol) e devem consultar seu oftalmologista.

O rastreamento genético está disponível para muitas distrofias coriorretinianas hereditárias. Isso pode estabelecer o padrão de herança do defeito genético e permite calcular o risco de transmitir o gene para futuras crianças. Vale lembrar que a pesquisa é contínua em diversas distrofias coriorretinianas hereditárias, pois muitos defeitos genéticos ainda não foram identificados.

## Caso clínico

### Caso clínico #1

Um homem de 19 anos se apresenta com uma história de 4 meses de problemas para enxergar à noite. De outro modo, ele é saudável e não tem história médica ou ocular pregressa significativa. Seu avô é registrado como amblíope, embora ele não tenha certeza da causa. O exame médico de rotina não apresenta nada digno de nota. A acuidade visual do paciente é 6/6 (tabela de Snellen) e campos confrontacionais aparecem contraídos em ambos os olhos. Os discos ópticos aparecem pálidos no exame físico com oftalmoscopia direta.

### Outras apresentações

A deficiência de vitamina A (retinol) é uma causa comum da cegueira noturna em países com poucos recursos, onde há problemas de desnutrição. Pacientes com síndromes de má absorção, como doença de Crohn, fibrose cística,[1] pancreatite crônica ou bypass do intestino delgado devido à obesidade,[2] com frequência, se apresentam ao oftalmologista com incapacidade de ver em luz fraca. Os sintomas podem se apresentar em qualquer idade e geralmente melhoram com a ingestão alimentar correta de vitamina A (retinol).

## Abordagem passo a passo do diagnóstico

A cegueira noturna pode ser causada por muitas condições. É importante estabelecer a diferença entre visão turva agravada por níveis baixos de luz, a qual pode ocorrer em pacientes com catarata, e cegueira noturna verdadeira, quando o paciente apresenta perda da visão em ambiente escuro. Uma abordagem sistemática da história e do exame físico pode ajudar a apurar o diagnóstico diferencial. Deve-se buscar sempre a opinião de um médico especialista em oftalmologia, pois a biomicroscopia com lâmpada de fenda e o teste eletrofisiológico da retina são essenciais para fazer o diagnóstico.

### História

Uma história do início e da progressão dos sintomas deve ser observada. O paciente deve ser questionado sobre qualquer experiência de visão reduzida durante o dia ou problemas para distinguir cores. Uma história oftalmológica pregressa é importante para excluir condições que podem causar visão turva em níveis baixos de luz (em vez de cegueira noturna verdadeira), especialmente uma história de cirurgia refrativa prévia.[17]

A história médica pregressa do paciente deve ser detalhadamente analisada, incluindo qualquer história pregressa de cirurgia gástrica ou abdominal, ingestão de álcool e sintomas de má absorção intestinal. Qualquer história de tratamento prévio para câncer também deve ser descartada, especialmente melanoma maligno.

A história de medicação deve ser estabelecida, pois os medicamentos que afetam o metabolismo da vitamina A (retinol), particularmente os derivados do ácido retinoico, podem causar cegueira noturna.[10]

Como muitas condições que causam cegueira noturna são hereditárias, uma história familiar detalhada deve ser colhida. O encaminhamento a um geneticista clínico pode ser útil para ajudar a estabelecer

o padrão de herança. Se houver suspeita de condição hereditária, é importante estabelecer o tipo de herança, pois isso pode dar alguma indicação sobre o prognóstico.[3]

Caso o paciente dirija e existam preocupações de segurança, ou os achados do exame físico indiquem que os padrões de direção não estão sendo atendidos, talvez seja necessário pedir ao paciente que pare de dirigir.

## Exame

Exames oftalmológicos, inclusive acuidade visual do paciente, respostas pupilares, campos visuais confrontacionais e oftalmoscopia direta, devem ser documentados na apresentação inicial. Condições que podem causar visão turva agravada por níveis baixos de luz (por exemplo, catarata, miopia, glaucoma) precisam ser descartadas.

Deve-se providenciar a opinião de um especialista em oftalmologia, pois a biomicroscopia de fenda e a oftalmoscopia indireta são partes essenciais do exame. É necessário fazer o encaminhamento para um especialista para investigações adicionais, como eletrorretinografia (ERG), para determinar a causa subjacente.

Um exame médico de rotina deve ser realizado para descartar causas sistêmicas de cegueira noturna, ou para registrar achados associados caso haja suspeita de alguma condição retiniana hereditária.

## Investigações

As investigações devem ser realizadas em uma unidade especializada em oftalmologia. ERG é a investigação de primeira linha. Os resultados da ERG permitem apurar o diagnóstico diferencial e fazer o encaminhamento para investigações adicionais. A medição da vitamina A (retinol) sérica pode ser indicada caso o paciente apresente um fator de risco conhecido para a deficiência ou caso a ERG indique a deficiência como uma possível causa subjacente da cegueira noturna.

## Fatores de risco

### Fortes

#### retinite pigmentosa

- Um dos transtornos hereditários da retina mais comuns.[6]  
[Fig-1]
- Os pacientes podem se apresentar com queixas de cegueira noturna em idades variáveis dependendo do tipo de herança genética.[3]
- A retinite pigmentosa pode ocorrer como parte de síndromes sistêmicas, como a síndrome de Bassen-Kornzweig e a doença de Refsum. Modificações alimentares, como a redução da ingestão de ácido fitânico na doença de Refsum, podem desacelerar a progressão da doença sistêmica e retiniana observada nessas síndromes.[7]

#### cegueira noturna congênita estacionária

- Consiste em um grupo de transtornos hereditários que se apresentam na infância e são caracterizados por visão noturna debilitada.[6]



## deficiência de vitamina A (retinol)

- Cegueira noturna pode ser um dos primeiros sintomas de xeroftalmia. O termo xeroftalmia é usado para descrever um espectro de manifestações oculares decorrentes da deficiência sistêmica de vitamina A (retinol) e foi classificado pela Organização Mundial da Saúde (OMS). A xeroftalmia é mais comum em países com poucos recursos,[8] [9] devido à ingestão alimentar deficiente de vitamina A (retinol), e apresenta uma taxa de mortalidade significativa em crianças com desnutrição proteica e energética.
- As condições que podem causar deficiência de vitamina A (retinol) incluem fibrose cística, insuficiência pancreática, doença de Crohn e cirurgia gástrica prévia.[2] Certos medicamentos, particularmente os derivados do ácido retinoico,[10] também pode causar deficiência de vitamina A (retinol) sintomática.

## Fracos

### retinopatia associada ao câncer

- Essa rara condição autoimune pode ser associada a diversos tipos de câncer: comumente, câncer pulmonar de células pequenas. Os pacientes podem se apresentar com fenômenos visuais variados, inclusive cegueira noturna.[5]

### retinopatia associada ao melanoma

- Essa condição pode se apresentar com cegueira noturna em pacientes com história de melanoma cutâneo maligno.[11]

### atrofia girata

- Uma condição autossômica recessiva na qual uma atrofia coriorretiniana externa progressiva causa redução da visão noturna e, eventualmente, cegueira. Ocorre hiperornitinemia nesses pacientes, embora o mecanismo exato da atrofia coriorretiniana não seja totalmente compreendido.[12] Uma dieta restrita em arginina e tratamento com piridoxina (vitamina B6) são benéficos no desacelerar do progresso da doença.[7]

### coroideremia

- Essa condição recessiva ligada ao cromossomo X pode se apresentar com diversos sintomas visuais, inclusive cegueira noturna.[13]  
[Fig-2]

## Anamnese e exame físico

### Principais fatores de diagnóstico

#### presença de fatores de risco (comum)

- Fatores de risco fortemente associados à cegueira noturna incluem retinite pigmentosa, cegueira noturna congênita estacionária e deficiência de vitamina A (retinol).

#### história familiar de perda da visão (comum)

- Condições retinianas hereditárias devem sempre ser consideradas em pacientes que se queixam de cegueira noturna.[4]

## **história médica pregressa de deficiência de vitamina A (retinol) ou malignidade (incomum)**

- Cegueira noturna pode ser um dos primeiros sintomas de xeroftalmia. O termo xeroftalmia é usado para descrever um espectro de manifestações oculares decorrentes da deficiência sistêmica de vitamina A (retinol) e foi classificado pela Organização Mundial da Saúde (OMS). A xeroftalmia é mais comum em países com poucos recursos,[8] [9] devido à ingestão alimentar deficiente de vitamina A (retinol), e apresenta uma taxa de mortalidade significativa em crianças com desnutrição proteica e energética.
- As condições que podem causar deficiência de vitamina A (retinol) incluem fibrose cística, insuficiência pancreática, doença de Crohn e cirurgia gástrica prévia.[2] Certos medicamentos, particularmente os derivados do ácido retinoico,[10] também pode causar deficiência de vitamina A (retinol) sintomática.
- Uma história de malignidade, particularmente melanoma cutâneo maligno, também deve ser determinada.

## **Outros fatores de diagnóstico**

### **acuidade visual reduzida em luz fraca (comum)**

- A acuidade visual deve ser verificada usando a tabela de Snellen. O nível de acuidade pode variar dependendo da causa subjacente e da extensão da doença retiniana ou coroidal.

### **respostas pupilares variáveis (dependendo da causa subjacente) (comum)**

- Respostas pupilares devem ser verificadas em pacientes que se queixam de distúrbios visuais. Os reflexos das pupilas variam com as condições, dependendo da gravidade. Portanto, não é possível definir as respostas específicas esperadas. No entanto, o exame das pupilas é parte importante do exame oftalmológico e não deve ser esquecido.

### **atenuação vascular retiniana (comum)**

- O exame do fundo do olho pode mostrar estreitamento das arteríolas retinianas. Esse achado ocorre em diversas condições que causam cegueira noturna.[3] [5]

### **perda de campo visual (comum)**

- Constrição dos campos visuais periféricos no teste confrontacional pode estar presente em pacientes que se queixam de cegueira noturna.[3]

### **degeneração coriorretiniana periférica (comum)**

- O exame do fundo do olho pode revelar mudanças periféricas retinianas ou coroidais, encontradas em condições hereditárias que causam cegueira noturna.[3]

## **história de medicamentos que interferem no metabolismo da vitamina A (retinol) (incomum)**

- Medicamentos que interferem no metabolismo da vitamina A (retinol; por exemplo, derivados do ácido retinoico) podem causar o sintoma de cegueira noturna.

## Exames diagnóstico

### Primeiros exames a serem solicitados

Exame	Resultado
<b>eletroretinografia (ERG)</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>A ERG mede a atividade elétrica da retina. É uma investigação de primeira linha, geralmente realizada em uma unidade especializada em oftalmologia.<sup>[18]</sup></li> </ul>	<b>o padrão da atividade elétrica produzida na retina pode indicar quais células estão afetadas pelo processo da doença subjacente</b>
<b>biomicroscopia de fenda e oftalmoscopia indireta</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>O melhor método para examinar o disco óptico é com a lâmpada de fenda combinada com lente de alta resolução para visualização do polo posterior.</li> </ul>	<b>permitem fazer o exame detalhado da retina e da coroide periféricas; os achados podem variar dependendo da causa subjacente da cegueira noturna</b>

### Exames a serem considerados

Exame	Resultado
<b>nível sérico de vitamina A (retinol)</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>A medição da vitamina A (retinol) sérica pode ser indicada caso o paciente apresente um fator de risco conhecido para a deficiência ou caso a ERG indique a deficiência como uma possível causa subjacente da cegueira noturna.</li> <li>Diversas investigações laboratoriais diferentes estão disponíveis para testar a deficiência de vitamina A (retinol) clínica e subclínica.<sup>[19]</sup></li> </ul>	<b>pode estar baixo</b>

## Diagnóstico diferencial

Doença	Sinais/sintomas de diferenciação	Exames de diferenciação
<b>Miopia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>A dificuldade para enxergar em iluminação baixa costuma ser notada quando se está dirigindo à noite. A miopia faz com que objetos distantes apareçam embaçados e fora de foco, enquanto objetos próximos continuam em foco. O desvio miópico pode ocorrer em níveis baixos de luz e pode ser confundido com cegueira noturna.<sup>[20]</sup></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>O teste dos olhos revelará se o paciente é míope e precisa de uma receita para o uso de óculos de grau.</li> </ul>

Doença	Sinais/sintomas de diferenciação	Exames de diferenciação
<b>Glaucoma</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Geralmente, os pacientes receberão tratamento para o glaucoma. Os pacientes podem estar de outra forma assintomáticos.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>A tonometria mostrará pressão intraocular elevada. O exame do disco óptico mostra um aumento na razão escavação/disco da cabeça do nervo óptico.</li> <li>Testes de campo de visão são utilizados para detectar qualquer perda de campo de visão.</li> </ul>
<b>Neuropatia óptica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Pacientes com neuropatia óptica frequentemente apresentam perda da visão unilateral, comprometimento da visão das cores, defeito papilar aferente relativo, dor periorbital, edema do disco óptico e outras anormalidades neurológicas.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>O exame do campo visual pode revelar um defeito central no campo visual.</li> <li>Uma investigação radiológica pode revelar patologia do nervo óptico.</li> <li>Os achados da ressonância nuclear magnética (RNM) dão suporte ao diagnóstico de neurite óptica e excluem outras causas de dano no nervo óptico, como neuropatia compressiva.</li> </ul>
<b>Catarata</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Visão turva unilateral ou bilateral. Frequentemente com o aumento da idade e associada a sintomas de ofuscamento.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>O exame com lâmpada de fenda comprova a catarata.</li> </ul>
<b>Maculopatia relacionada à idade</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Pacientes com maculopatia precoce relacionada à idade podem apresentar dificuldade para enxergar em baixa luminosidade devido ao comprometimento da função fotorreceptora.[21]</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>O exame com lâmpada de fenda mostrará mudanças na mácula.</li> </ul>

## Abordagem passo a passo do tratamento

A vitamina A (retinol) é o único tratamento disponível para tratar a cegueira noturna genética e adquirida. A vitamina A (retinol) pode desacelerar a progressão da cegueira noturna genética, embora a deficiência de vitamina A (retinol) não seja a causa primária subjacente nesses pacientes. A cegueira noturna adquirida é decorrente da deficiência de vitamina A (retinol) e responde bem ao tratamento com vitamina A (retinol).

### Cegueira noturna genética

As condições hereditárias que causam cegueira noturna (entre as quais retinite pigmentosa e cegueira noturna congênita estacionária são as mais comuns) afetam as estruturas da retina ou da coróide e são denominadas distrofias retinianas ou coroidais.

Não há tratamento definitivo para a maioria dos tipos de cegueira noturna genética. A maioria dos pacientes é aconselhada a ingerir suplementos de vitamina A (retinol), pois há a possibilidade de que a vitamina A (retinol) desacelere a progressão da doença.<sup>[22] [23]</sup>

### Cegueira noturna adquirida

A cegueira noturna adquirida decorre principalmente da deficiência de vitamina A (retinol), que geralmente ocorre devido a uma doença sistêmica subjacente. Se uma deficiência é encontrada, uma dieta saudável que inclua alimentos ricos em vitamina A (por exemplo, fígado, cenoura, leite e gema de ovo) ou suplementação oral com vitamina A (retinol) pode ser recomendada.

Medicamentos que afetam o metabolismo da vitamina A (retinol), particularmente os derivados do ácido retinoico, podem causar cegueira noturna.<sup>[10]</sup> Há evidências que sugerem que a suplementação com vitamina A (retinol) pode reverter o sintoma de cegueira noturna em pacientes tratados com derivados do ácido retinoico.<sup>[24]</sup>

## Visão geral do tratamento

Por favor, atente-se que fórmulas, rotas e doses podem se diferenciar de acordo com nomes de medicamentos e marcas, formulários de medicamentos ou localizações. Recomendações de tratamentos são específicas para grupos de pacientes. [Ver aviso legal](#)

Agudo ( resumo )		
cegueira noturna genética		
	1a	suplemento de vitamina A (retinol)
cegueira noturna adquirida		
	1a	dieta saudável e balanceada que inclua alimentos ricos em vitamina A (retinol)
	adjunto	suplemento de vitamina A (retinol)

## Opções de tratamento

Por favor, atente-se que fórmulas, rotas e doses podem se diferenciar de acordo com nomes de medicamentos e marcas, formulários de medicamentos ou localizações. Recomendações de tratamentos são específicas para grupos de pacientes. [Ver aviso legal](#)

### Agudo

#### cegueira noturna genética

##### 1a suplemento de vitamina A (retinol)

###### Opções primárias

» **vitamina A:** 15,000 unidades por via oral uma vez ao dia

» As condições hereditárias que causam cegueira noturna (entre as quais retinite pigmentosa e cegueira noturna congênita estacionária são as mais comuns) afetam as estruturas da retina ou da coróide e são denominadas distrofias retinianas ou coróidais.

» Não há tratamento definitivo para a maioria dos tipos de cegueira noturna genética. A maioria dos pacientes é aconselhada a ingerir suplementos de vitamina A (retinol), pois há a possibilidade de que a vitamina A (retinol) desacelere a progressão da doença.<sup>[22] [23]</sup>

#### cegueira noturna adquirida

##### 1a dieta saudável e balanceada que inclua alimentos ricos em vitamina A (retinol)

» A cegueira noturna adquirida decorre principalmente da deficiência de vitamina A (retinol), que geralmente ocorre devido a uma doença sistêmica subjacente. Se uma deficiência é encontrada, uma dieta saudável que inclua alimentos ricos em vitamina A (por exemplo, fígado, cenoura, leite e gema de ovo) ou suplementação oral com vitamina A (retinol) pode ser recomendada.

» Em diversos países, a deficiência de vitamina A é incomum. É importante descartar as condições que constituem diagnósticos diferenciais que podem causar visão turva agravada por níveis baixos de luz em vez de cegueira noturna verdadeira (por exemplo, catarata, miopia, glaucoma).

##### adjunto suplemento de vitamina A (retinol)

Tratamento recomendado para ALGUNS dos pacientes do grupo de pacientes selecionado

###### Opções primárias

## Agudo

» **vitamina A:** 15,000 unidades por via oral uma vez ao dia

» Medicamentos que afetam o metabolismo da vitamina A (retinol), particularmente os derivados do ácido retinoico, podem causar cegueira noturna.[10] Há evidências que sugerem que a suplementação com vitamina A (retinol) pode reverter o sintoma de cegueira noturna em pacientes tratados com derivados do ácido retinoico.[24]

## Novidades

### Terapia gênica - vetores virais adenoassociados (AAV)

Vetores AAV podem ser utilizados para transferir genes para os fotorreceptores e para as células do epitélio pigmentar da retina (EPR). Esse tratamento foi utilizado em ratos com diferentes tipos de degeneração retiniana. Em 2008, ensaios clínicos começaram a envolver seres humanos com um gene RPE65 anormal. O gene RPE65 foi inserido na retina de pacientes utilizando o vetor AAV.[\[25\]](#) [\[26\]](#) Ensaios clínicos foram iniciados com pacientes com coroideremia ligada ao cromossomo X.[\[27\]](#)

### Ácido docosa-hexaenoico

O ácido docosa-hexaenoico é um ácido graxo ômega-3. Foi utilizado previamente em pacientes com retinite pigmentosa, mas com sucesso limitado. Um estudo mais recente utilizou ácido docosa-hexaenoico em conjunto com terapia com vitamina A (retinol), e isso mostrou um efeito baixo na progressão da doença nos 2 primeiros anos de tratamento.[\[28\]](#) [\[29\]](#) [\[30\]](#)

### Terapia com células-tronco, transplante e visão artificial

Todas essas áreas estão sendo investigadas na esperança de que se transformem em terapias para pacientes com retinite pigmentosa e condições relacionadas associadas à cegueira noturna. [\[RP Fighting Blindness: research\]](#)



## Recomendações

### Monitoramento

Pacientes com retinite pigmentosa precisam de acompanhamento médico regular para monitorar qualquer deterioração da visão e o desenvolvimento de qualquer problema visual associado (por exemplo, catarata, edema da retina). Todos os pacientes devem ser avaliados por uma equipe de reabilitação visual e, se necessário, devem ser registrados como portadores de deficiência visual. Todos os pacientes precisam fazer exames regulares dos olhos e, se necessário, avaliações para uso de lupas.

Pacientes com deficiência de vitamina A (retinol) precisam ser submetidos a medição do nível sérico de vitamina A (retinol) e monitoramento quando o tratamento é iniciado. Pacientes com má absorção precisam de monitoramento para garantir a resolução dos sintomas.

### Instruções ao paciente

Pacientes diagnosticados com uma condição que pode causar cegueira noturna devem consultar o oftalmologista responsável por seu tratamento. É importante determinar se a acuidade visual e os campos visuais satisfazem os critérios de direção, de acordo com as diretrizes locais ou nacionais. No caso de incerteza, o paciente deve ser instruído a não dirigir até que isso seja determinado.

Os pacientes podem beneficiar se mantiverem uma dieta saudável e balanceada que ofereça a quantidade diária recomendada de vitamina A (retinol). Pacientes diagnosticados com retinite pigmentosa talvez queiram tomar suplementos de vitamina A (retinol) e devem consultar seu oftalmologista. Recursos online podem ser úteis. [\[RP Fighting Blindness\]](#) [\[Royal National Institute of Blind People \(RNIB\)\]](#)

## Complicações

Complicações	Período de execução	Probabilidade
<b>edema macular cistoide</b>	<b>longo prazo</b>	<b>média</b>
Em casos avançados de retinite pigmentosa, pode ocorrer edema da retina na mácula.		
<b>perda de campo visual</b>	<b>variável</b>	<b>alta</b>
Pode ocorrer constrição dos campos visuais periféricos em diversas distrofias coriorretinianas hereditárias, mais frequentemente com a retinite pigmentosa. A taxa de perda de campo visual depende da anormalidade genética subjacente.		
<b>catarata (subcapsular posterior)</b>	<b>variável</b>	<b>alta</b>
Catara subcapsular posterior pode ocorrer em todos os tipos de retinite pigmentosa.		
<b>acuidade visual reduzida</b>	<b>variável</b>	<b>média</b>
Quando a função retiniana na região macular é afetada, a acuidade visual se deteriora. O período de ocorrência depende da condição e da anormalidade genética subjacentes.		

## Prognóstico

A perspectiva dos pacientes que apresentam cegueira noturna depende da causa subjacente. Muitas condições hereditárias mostram variabilidade de sintomas e progressão da doença, dependendo da mutação gênica subjacente e do modo de herança.[3] [6] [17] Geralmente há uma progressão gradual da disfunção fotorreceptora, o que causa agravamento dos sintomas e constrição do campo visual periférico. A visão central pode ser afetada nos estágios mais avançados.[3]

### Retinite pigmentosa

Mais de 45 mutações gênicas foram identificadas nesta condição, e ainda há muitas outras a descobrir. A perspectiva varia dependendo da anormalidade genética subjacente. Os pacientes geralmente perdem a visão noturna na adolescência, com progressão para a perda da visão central com o envelhecimento.[3]

### Cegueira noturna congênita estacionária

As condições deste grupo se apresentam na primeira infância e não são progressivas. A aparência clínica frequentemente se correlaciona bem com a anormalidade genética subjacente. Geralmente, os pacientes apresentam visão noturna debilitada, mas a visão em condições mais claras continua intacta.[6]

### Retinopatia associada ao câncer

A perspectiva nesta condição depende da natureza do câncer subjacente. Não há tratamento eficaz para a retinopatia, com frequente deterioração rápida da função fotorreceptora.[5]

### Retinopatia associada ao melanoma

Estar ciente desta condição é importante para reconhecer a presença de um melanoma maligno oculto.[12] O prognóstico do paciente depende do estágio da doença subjacente.

### Deficiência de vitamina A (retinol)

A perspectiva do paciente depende da causa subjacente da deficiência. A suplementação com vitamina A (retinol) tem-se mostrado eficaz na redução do sintoma de cegueira noturna.[8]

## Diretrizes de diagnóstico

### Internacional

#### ISCEV standard for full-field clinical electroretinography

**Publicado por:** International Society for Clinical Electrophysiology of Vision

**Última publicação em:** 2015

### América do Norte

#### Frequency of ocular examinations

**Publicado por:** American Academy of Ophthalmology

**Última publicação em:** 2015

#### Canadian Ophthalmological Society evidence-based clinical practice guidelines for the periodic eye examination in adults in Canada

**Publicado por:** Canadian Ophthalmological Society

**Última publicação em:** 2007

## Recursos online

1. [Cochrane Eyes and Vision Group: glossary \(external link\)](#)
2. [WHO: global prevalence of vitamin A deficiency in populations at risk 1995-2005 \(external link\)](#)
3. [UN Standing Committee on Nutrition \(external link\)](#)
4. [RP Fighting Blindness: research \(external link\)](#)
5. [RP Fighting Blindness \(external link\)](#)
6. [Royal National Institute of Blind People \(RNIB\) \(external link\)](#)

## Artigos principais

- Hartong DT, Berson EL, Dryja TP. Retinitis pigmentosa. *Lancet*. 2006;368:1795-1809.
- Petzold A, Plant GT. Clinical disorders affecting mesopic vision. *Ophthalmic Physiol Opt*. 2006;26:326-41.
- Goodwin P. Hereditary retinal disease. *Curr Opin Ophthalmol*. 2008;19:255-262.

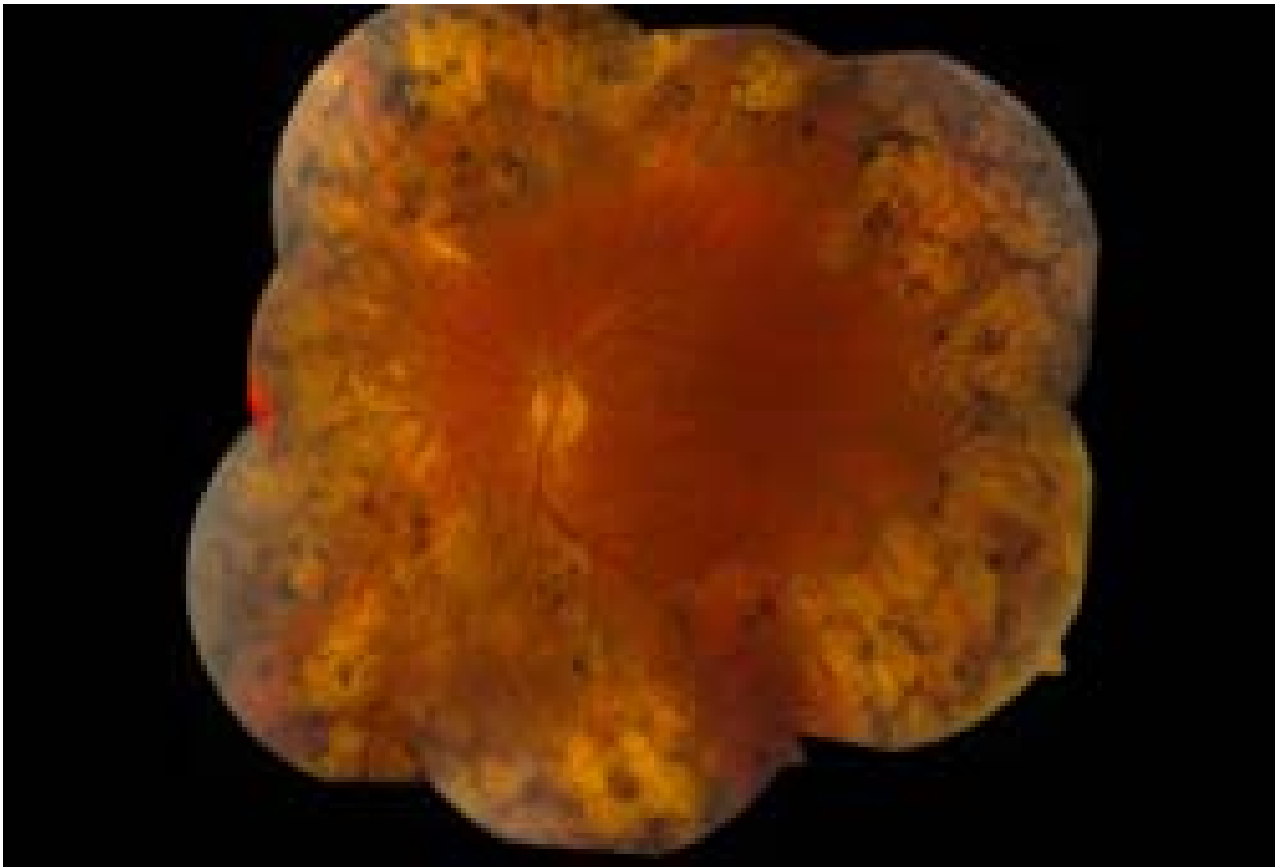
## Referências

1. Joshi D, Dhawan A, Baker AJ, et al. An atypical presentation of cystic fibrosis: a case report. *J Med Case Reports*. 2008;12;2:201. [Texto completo](#)
2. Lee WB, Hamilton SM, Harris JD, et al. Ocular complications of hypovitaminosis A after bariatric surgery. *Ophthalmology*. 2005;112:1031-1034.
3. Hartong DT, Berson EL, Dryja TP. Retinitis pigmentosa. *Lancet*. 2006;368:1795-1809.
4. Petzold A, Plant GT. Clinical disorders affecting mesopic vision. *Ophthalmic Physiol Opt*. 2006;26:326-41.
5. Khan N, Huang JJ, Foster CS. Cancer associated retinopathy (CAR): an autoimmune-mediated paraneoplastic syndrome. *Semin Ophthalmol*. 2006;21:135-141.
6. Goodwin P. Hereditary retinal disease. *Curr Opin Ophthalmol*. 2008;19:255-262.
7. Jayaram H, Downes SM. Midlife diagnosis of Refsum disease in siblings with retinitis pigmentosa--the footprint is the clue: a case report. *J Med Case Reports*. 2008;2:80. [Texto completo](#)
8. McCauley ME, van den Broek N, Dou L, et al. Vitamin A supplementation during pregnancy for maternal and newborn outcomes. *Cochrane Database Syst Rev*. 2015;(10):CD008666. [Texto completo](#)
9. Sommer A. Vitamin A deficiency and clinical disease: an historical overview. *J Nutr*. 2008;138:1835-1839. [Texto completo](#)
10. Law WC, Rando RR. The molecular basis of retinoic acid induced night blindness. *Biochem Biophys Res Commun*. 1989;161:825-829.
11. Potter MJ, Thirkill CE, Dam OM, et al. Clinical and immunocytochemical findings in a case of melanoma-associated retinopathy. *Ophthalmology*. 1999;106:2121-2125.
12. Javadzadeh A, Gharabaghi D. Gyrate atrophy of the choroid and retina with hyper-ornithinemia responsive to vitamin B6: a case report. *J Med Case Reports*. 2007;12;1:27. [Texto completo](#)

13. Renner AB, Kellner U, Cropp E, et al. Choroideremia: variability of clinical and electrophysiological characteristics and first report of a negative electroretinogram. *Ophthalmology*. 2006;113:2066.e1-10.
14. Radhika MS, Bhaskaram P, Balakrishna N, et al. Effects of Vitamin A deficiency during pregnancy on maternal and child health. *BJOG*. 2002;109:689-93.
15. Mayo-Wilson E, Imdad A, Herzer K, et al. Vitamin A supplements for preventing mortality, illness, and blindness in children aged under 5: systematic review and meta-analysis. *BMJ*. 2011;343:5094 [Texto completo](#)
16. Imdad A, Mayo-Wilson E, Herzer K, et al. Vitamin A supplementation for preventing morbidity and mortality in children from six months to five years of age. *Cochrane Database Syst Rev*. 2017;3:CD008524.
17. Alio JL, Pinero D, Muftuoglu O. Corneal wavefront-guided retreatments for significant night vision symptoms after myopic laser refractive surgery. *Am J Ophthalmol*. 2008;145:65-74.
18. McCulloch DL, Marmor MF, Brigell MG, et al. ISCEV standard for full-field clinical electroretinography (2015 update). *Documenta Ophthalmologica*. 2015;130:1-12. [Texto completo](#)
19. Tanumihardjo SA. Assessing vitamin A status: past, present and future. *J Nutr*. 2004;134:290S-293S. [Texto completo](#)
20. Charman WN. Night myopia and driving. *Ophthalmic Physiol Opt*. 1996;16:474-485.
21. Owsley C, Jackson GR, White M, et al. Delays in rod-mediated dark adaptation in early age-related maculopathy. *Ophthalmology*. 2001;108:1196-1202.
22. Berson EL, Rosner B, Sandberg MA, et al. Vitamin A supplementation for retinitis pigmentosa. *Arch Ophthalmol*. 1993;111:1456-9.
23. Massof RW, Fishman GA. How strong is the evidence that nutritional supplements slow the progression of retinitis pigmentosa? *Arch Ophthalmol*. 2010;128:493-495.
24. Welsh BM, Smith AL, Elder JE, et al. Night blindness precipitated by isotretinoin in the setting of hypovitaminosis A. *Australas J Dermatol*. 1999;40:208-210.
25. Bainbridge JW, Smith AJ, Barker SS, et al. Effect of gene therapy on visual function in Leber's congenital amaurosis. *N Engl J Med*. 2008;358:2231-2239. [Texto completo](#)
26. Bainbridge JW, Ali RR. Success in sight: the eyes have it! Ocular gene therapy trials for LCA look promising. *Gene Ther*. 2008;15:1191-1192. [Texto completo](#)
27. MacLaren RE, Groppe M, Barnard AR, et al. Retinal gene therapy in patients with choroideremia: initial findings from a phase 1/2 clinical trial. *Lancet*. 2014;383:1129-1137. [Texto completo](#)
28. Berson EL, Rosner B, Sandberg MA, et al. Clinical trial of docosahexaenoic acid in patients with retinitis pigmentosa receiving vitamin A treatment. *Arch Ophthalmol*. 2004;122:1297-1305.

29. Hoffman DR, Locke KG, Wheaton DH, et al. A randomized, placebo-controlled clinical trial of docosahexaenoic acid supplementation for X-linked retinitis pigmentosa. *Am J Ophthalmol.* 2004;137:704-718.
30. Berson EL, Rosner B, Sandberg MA, et al. Further evaluation of docosahexaenoic acid in patients with retinitis pigmentosa receiving vitamin A treatment: subgroup analyses. *Arch Ophthalmol.* 2004;122:1306-1314.

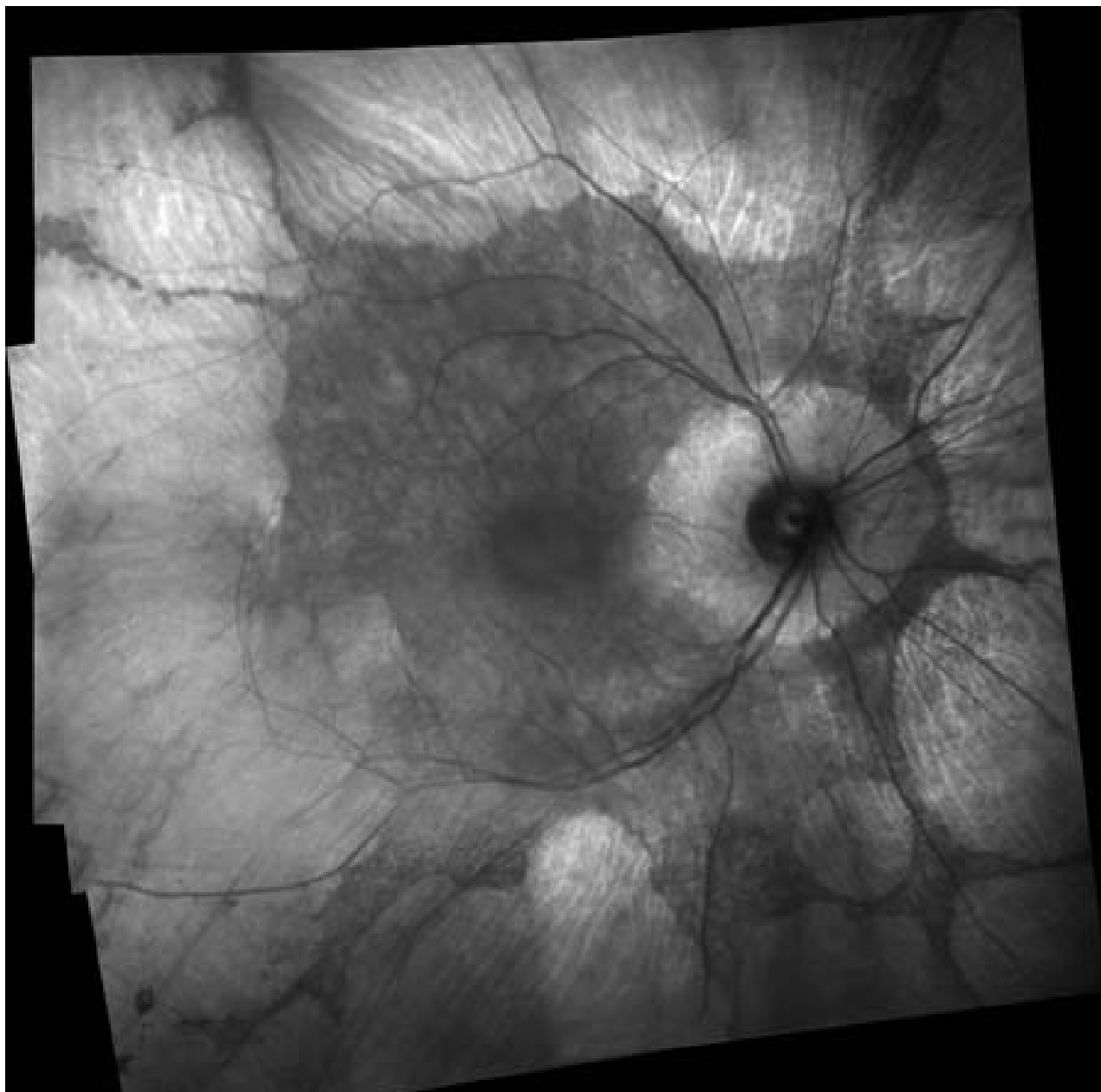
## Imagens



*Figura 1: Retinite pigmentosa observada em fundoscopia*

*Fornecido por Hugh Harris, Sunderland Eye Infirmary, Reino Unido*





*Figura 2: Coroideremia observada em fundoscopia*

*Fornecido por Hugh Harris, Sunderland Eye Infirmary, Reino Unido*

## Aviso legal

Este conteúdo destinase a médicos que não estão nos Estados Unidos e no Canadá. O BMJ Publishing Group Ltd. ("BMJ Group") procura certificarse de que as informações fornecidas sejam precisas e estejam atualizadas; no entanto, não fornece garantias nesse sentido, tampouco seus licenciantes, que fornecem determinadas informações vinculadas ao seu conteúdo ou acessíveis de outra forma. O BMJ Group não defende nem endossa o uso de qualquer tratamento ou medicamento aqui mencionado, nem realiza o diagnóstico de pacientes. Os médicos devem utilizar seu próprio julgamento profissional ao utilizar as informações aqui contidas, não devendo considerálas substitutas, ao abordar seus pacientes.

As informações aqui contidas não contemplam todos os métodos de diagnóstico, tratamento, acompanhamento e medicação, nem possíveis contraindicações ou efeitos colaterais. Além disso, com o surgimento de novos dados, tais padrões e práticas da medicina sofrem alterações; portanto, é necessário consultar diferentes fontes. É altamente recomendável que os usuários confirmem, por conta própria, o diagnóstico, os tratamentos e o acompanhamento especificado e verifiquem se são adequados para o paciente na respectiva região. Além disso, é necessário examinar a bula que acompanha cada medicamento prescrito, a fim de verificar as condições de uso e identificar alterações na posologia ou contraindicações, em especial se o agente a ser administrado for novo, raramente utilizado ou tiver alcance terapêutico limitado. Devese verificar se, na sua região, os medicamentos mencionados são licenciados para o uso especificado e nas doses determinadas. Essas informações são fornecidas "no estado em que se encontram" e, na forma da lei, o BMJ Group e seus licenciantes não assumem qualquer responsabilidade por nenhum aspecto da assistência médica administrada com o auxílio dessas informações, tampouco por qualquer outro uso destas. Estas informações foram traduzidas e adaptadas com base no conteúdo original produzido pelo BMJ no idioma inglês. O conteúdo traduzido é fornecido tal como se encontra na versão original em inglês. A precisão ou confiabilidade da tradução não é garantida nem está implícita. O BMJ não se responsabiliza por erros e omissões provenientes da tradução e da adaptação, ou de qualquer outra forma, e na máxima extensão permitida por lei, o BMJ não deve incorrer em nenhuma responsabilidade, incluindo, mas sem limitação, a responsabilidade por danos provenientes do conteúdo traduzido.

**NOTA DE INTERPRETAÇÃO:** Os numerais no conteúdo traduzido são exibidos de acordo com a configuração padrão para separadores numéricos no idioma inglês original: por exemplo, os números de 4 dígitos não incluem vírgula nem ponto decimal; números de 5 ou mais dígitos incluem vírgulas; e números menores que a unidade são representados com pontos decimais. Consulte a tabela explicativa na Tab 1. O BMJ não aceita ser responsabilizado pela interpretação incorreta de números em conformidade com esse padrão especificado para separadores numéricos. Esta abordagem está em conformidade com a orientação do Serviço Internacional de Pesos e Medidas (International Bureau of Weights and Measures) (resolução de 2003)

<http://www1.bipm.org/jsp/en/ViewCGPMResolution.jsp>

Estilo do BMJ Best Practice	
Numerais de 5 dígitos	10,000
Numerais de 4 dígitos	1000
Numerais < 1	0.25

**Tabela 1 Estilo do BMJ Best Practice no que diz respeito a numerais**

O BMJ pode atualizar o conteúdo traduzido de tempos em tempos de maneira a refletir as atualizações feitas nas versões originais no idioma inglês em que o conteúdo traduzido se baseia. É natural que a versão em português apresente eventuais atrasos em relação à versão em inglês enquanto o conteúdo traduzido não for atualizado. A duração desses atrasos pode variar.

Veja os [termos e condições do website](#).

Contacte-nos

+ 44 (0) 207 111 1105

[support@bmj.com](mailto:support@bmj.com)

BMJ

BMA House

Tavistock Square

London

WC1H 9JR

UK

# BMJ Best Practice

## Colaboradores:

---

### // Autores:

---

**Jonathan Smith, FRCOphth, MRCP**

Consultant Ophthalmologist

Sunderland Eye Infirmary, Sunderland, UK

DIVULGAÇÕES: JS declares that he has received travel and meeting costs from Novartis and Bayer.

---

**Wendy Adams, MRCP, FRCOphth**

Consultant Ophthalmologist

Sunderland Eye Infirmary, Sunderland, UK

DIVULGAÇÕES: WA declares that she has no competing interests.

### // Reconhecimentos:

The authors would like to gratefully acknowledge the assistance of Ms Karen Bradshaw. KB declares that she has no competing interests.

### // Colegas revisores:

---

**Makoto Nakamura, MD**

Associate Professor

Department of Ophthalmology, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan

DIVULGAÇÕES: MN declares that he has no competing interests.

---

**Eric Amesbury, MD**

Klara Spinks Fleming Fellow

Jules Stein Eye Institute, UCLA, Los Angeles, CA

DIVULGAÇÕES: EA declares that he has no competing interests.

---

**Creig S. Hoyt, MD**

Emeritus Professor and Chairman

Department of Ophthalmology, University of California, San Francisco, CA

DIVULGAÇÕES: CSH declares that he has no competing interests.