Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação — REASE

doi.org/10.51891/rease.v12i11.31838

NICTALOPIA COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DE LATE-ONSET RETINAL DEGENERATION: CORRELAÇÃO CLÍNICO-OFTALMOLÓGICA E ACHADOS MULTIMODAIS EM RELATO DE CASO

NYCTALOPIA AS THE INITIAL MANIFESTATION OF LATE-ONSET RETINAL DEGENERATION: CLINICAL-OPHTHALMOLOGICAL CORRELATION AND MULTIMODAL FINDINGS IN A CASE REPORT

NICTALOPÍA COMO MANIFESTACIÓN INICIAL DE LA DEGENERACIÓN RETINIANA DE INICIO TARDÍO: CORRELACIÓN CLÍNICO-OFTALMOLÓGICA Y HALLAZGOS MULTIMODALES EN UN REPORTE DE CASO

Lorrane Lima Valente Jogaib[1]
Marcella Sodré Corrêa de Castro[2]
Matheus Pires Esteves[3]
Liana Tito Barbosa Francisco[4]
Lucas Rafael Lopes[5]

RESUMO: A Late-Onset Retinal Degeneration (L-ORD) é uma distrofia retiniana hereditária rara, progressiva e de início tardio, cuja semelhança com alterações oftalmológicas relacionadas ao envelhecimento pode dificultar o reconhecimento clínico. Este artigo buscou descrever e analisar um caso com suspeita clínica de L-ORD, correlacionando manifestações visuais, exame oftalmológico e achados multimodais. Trata-se de relato de caso de paciente masculino, 73 anos, com diabetes mellitus e hipertensão arterial sistêmica, que apresentou nictalopia progressiva e dificuldade de adaptação a ambientes pouco iluminados. A avaliação mostrou acuidade visual reduzida, catarata nuclear bilateral, alterações degenerativas retinianas periféricas e tomografia de coerência óptica com redução da espessura macular central e aumento da refletividade retiniana. O Potential Acuity Meter indicou potencial visual superior à acuidade visual convencional, sugerindo que a limitação não era explicada exclusivamente pela catarata. A integração entre anamnese, fundoscopia, avaliação funcional e exames de imagem sustentou a suspeita de degeneração retiniana tardia. Conclui-se que a valorização da nictalopia e a investigação complementar são relevantes para o diagnóstico diferencial e o acompanhamento especializado, embora a ausência de confirmação genética molecular constitua limitação do caso.

Palavras-chave: Late-onset retinal degeneration. Nictalopia. Degeneração retiniana.

[1] Acadêmica de Medicina. Afya Universidade Unigranrio, Duque de Caxias, Rio de Janeiro, Brasil.
[2] Acadêmica de Medicina (autora correspondente). Afya Universidade Unigranrio, Duque de Caxias, Rio de Janeiro, Brasil.
[3] Acadêmico de Medicina. Afya Universidade Unigranrio, Duque de Caxias, Rio de Janeiro, Brasil.
[4] Coorientadora. Mestre em Ciências (Programa de Neurociências e Comportamento, Universidade de São Paulo). Universidade do Grande Rio.
[5] Orientador. Doutor em Ciências pela Escola Nacional de Saúde Pública (Fiocruz). Docente do curso de Medicina. Afya Universidade Unigranrio, Duque de Caxias, Rio de Janeiro, Brasil.

ABSTRACT: Late-Onset Retinal Degeneration (L-ORD) is a rare, progressive, late-onset inherited retinal dystrophy whose resemblance to age-related ophthalmic changes may hinder clinical recognition. This article aimed to describe and analyze a case with clinical suspicion of L-ORD by correlating visual manifestations, ophthalmic examination, and multimodal findings. This is a case report of a 73-year-old man with diabetes mellitus and systemic arterial hypertension who developed progressive nyctalopia and difficulty adapting to dim environments. The evaluation showed reduced visual acuity, bilateral nuclear cataract, peripheral degenerative retinal changes, and optical coherence tomography findings of reduced central macular thickness and increased retinal reflectivity. The Potential Acuity Meter indicated better potential vision than conventional visual acuity, suggesting that the impairment was not explained solely by cataract. Integration of history taking, fundus examination, functional assessment, and imaging supported the suspicion of late-onset retinal degeneration. It is concluded that recognizing nyctalopia and performing complementary investigations are relevant to differential diagnosis and specialized follow-up, although the absence of molecular genetic confirmation is a limitation of this case.

Keywords: Late-onset retinal degeneration. Nyctalopia. Retinal degeneration.

RESUMEN: La Late-Onset Retinal Degeneration (L-ORD) es una distrofia retiniana hereditaria rara, progresiva y de inicio tardío, cuya semejanza con alteraciones oftalmológicas relacionadas con el envejecimiento puede dificultar su reconocimiento clínico. Este artículo tuvo como objetivo describir y analizar un caso con sospecha clínica de L-ORD, correlacionando manifestaciones visuales, examen oftalmológico y hallazgos multimodales. Se trata del reporte de un varón de 73 años, con diabetes mellitus e hipertensión arterial sistémica, que presentó nictalopía progresiva y dificultad de adaptación a ambientes con poca iluminación. La evaluación mostró agudeza visual reducida, catarata nuclear bilateral, alteraciones degenerativas retinianas periféricas y tomografía de coherencia óptica con reducción del grosor macular central y aumento de la reflectividad retiniana. El Potential Acuity Meter mostró un potencial visual superior a la agudeza visual convencional, sugiriendo que la limitación no se explicaba exclusivamente por la catarata. La integración de anamnesis, fondo de ojo, evaluación funcional e imágenes sustentó la sospecha de degeneración retiniana tardía. Se concluye que valorar la nictalopía y ampliar la investigación favorece el diagnóstico diferencial y el seguimiento especializado, aunque la ausencia de confirmación genética molecular constituye una limitación.

Palabras clave: Degeneración retiniana de inicio tardío. Nictalopía. Degeneración retiniana.

1 INTRODUÇÃO

A Late-Onset Retinal Degeneration (L-ORD) é uma distrofia retiniana hereditária rara, progressiva e de início tardio, caracterizada pelo comprometimento da retina externa, do epitélio pigmentar da retina (EPR) e da membrana de Bruch, com degeneração visual gradual e irreversível. A condição apresenta padrão autossômico dominante e é frequentemente relacionada a alterações no gene C1QTNF5, localizado no cromossomo 11q23.3, cuja disfunção está associada ao acúmulo de depósitos sub-retinianos e à degeneração progressiva das estruturas retinianas (HAYWARD C, et al., 2003; MILAM AH, et al., 2010).

A doença costuma manifestar-se entre a quinta e a sexta décadas de vida e pode ser confundida com alterações oftalmológicas relacionadas ao envelhecimento. Entre as manifestações iniciais mais características está a nictalopia, definida pela dificuldade de

enxergar em baixa luminosidade ou de adaptar-se ao escuro. O sintoma relaciona-se principalmente ao comprometimento dos bastonetes, fotorreceptores responsáveis pela visão noturna e periférica (YANOFF M e DUKER JS, 2023). Com a progressão, podem ocorrer redução da acuidade visual, piora da sensibilidade ao contraste, comprometimento do campo visual periférico e, em estágios mais avançados, acometimento macular (VINCENT A, et al., 2020).

A L-ORD é considerada extremamente rara, com poucos casos e famílias descritos e sem estimativas epidemiológicas precisas. O provável subdiagnóstico é favorecido pela semelhança com doenças mais prevalentes em idosos, como degeneração macular relacionada à idade (DMRI), catarata senil e glaucoma (SCHWARTZ SG, et al., 2022). Histopatologicamente, podem ocorrer espessamento da membrana de Bruch, depósito de material amorfo sub-retiniano, degeneração do EPR e perda progressiva de fotorreceptores, inicialmente com maior repercussão sobre os bastonetes (MILAM AH, et al., 2010).

Os exames complementares são importantes diante da inespecificidade dos sintomas iniciais. A fundoscopia pode revelar alterações pigmentares periféricas, depósitos sub-retinianos e áreas de atrofia do EPR. A tomografia de coerência óptica (Optical Coherence Tomography - OCT) possibilita avaliar as camadas retinianas e reconhecer alterações estruturais; o eletrorretinograma pode demonstrar disfunção de bastonetes e cones; e o Potential Acuity Meter (PAM) auxilia a estimar o potencial visual, especialmente quando há catarata concomitante (AMERICAN ACADEMY OF OPHTHALMOLOGY, 2023; YANOFF M e DUKER JS, 2023).

Não há tratamento curativo estabelecido para a L-ORD. O manejo é baseado em seguimento oftalmológico, monitoramento da progressão, reabilitação visual e orientação do paciente. Diante da raridade da doença e da dificuldade de diferenciação em relação a alterações comuns do envelhecimento, relatos clínicos podem contribuir para ampliar a suspeição diagnóstica. Assim, o objetivo deste artigo é descrever um caso com suspeita clínica de L-ORD e correlacionar nictalopia, achados clínico-oftalmológicos e exames complementares, enfatizando a investigação diferencial em paciente idoso com perda visual progressiva.

2 MÉTODOS

Trata-se de estudo descritivo, observacional, de abordagem qualitativa, do tipo relato de caso, elaborado a partir da análise clínico-oftalmológica de um paciente atendido em serviço especializado de oftalmologia com suspeita diagnóstica de Late-Onset Retinal Degeneration.

Foi obtida autorização do paciente por meio do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), permitindo o acesso ao prontuário, a utilização das informações clínicas e a reprodução dos exames para fins acadêmico-científicos, com preservação do anonimato, do sigilo e da confidencialidade. Foram observados os princípios éticos estabelecidos pela Resolução nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde (BRASIL, 2012).

A coleta de dados incluiu anamnese detalhada, investigação de antecedentes patológicos e familiares, evolução dos sintomas visuais, presença de nictalopia, dificuldade de adaptação ao escuro e repercussões funcionais. A avaliação oftalmológica compreendeu acuidade visual com e sem correção, refração, biomicroscopia ocular, tonometria de aplanação, fundoscopia e avaliação da acuidade visual potencial pelo PAM. Também foi realizada OCT para análise das camadas retinianas e identificação de alterações estruturais.

Para fundamentação da discussão, realizou-se levantamento bibliográfico nas bases PubMed, MEDLINE, SciELO, LILACS, Biblioteca Virtual em Saúde e Google Scholar, utilizando os descritores “Late-Onset Retinal Degeneration”, “L-ORD”, “nictalopia”, “degeneração retiniana” e “retinal degeneration”, em português e inglês. Foram considerados artigos completos, revisões, relatos de caso e estudos observacionais relacionados à degeneração retiniana tardia, métodos diagnósticos e exames complementares; publicações duplicadas, sem texto completo ou sem relação direta com o tema foram excluídas.

3 RESULTADOS

O paciente, do sexo masculino, 73 anos, apresentava antecedentes de diabetes mellitus e hipertensão arterial sistêmica, além de histórico familiar de glaucoma. Procurou atendimento por redução progressiva da visão noturna, associada à dificuldade de adaptação em ambientes com baixa luminosidade e impacto nas atividades diárias e na autonomia funcional.

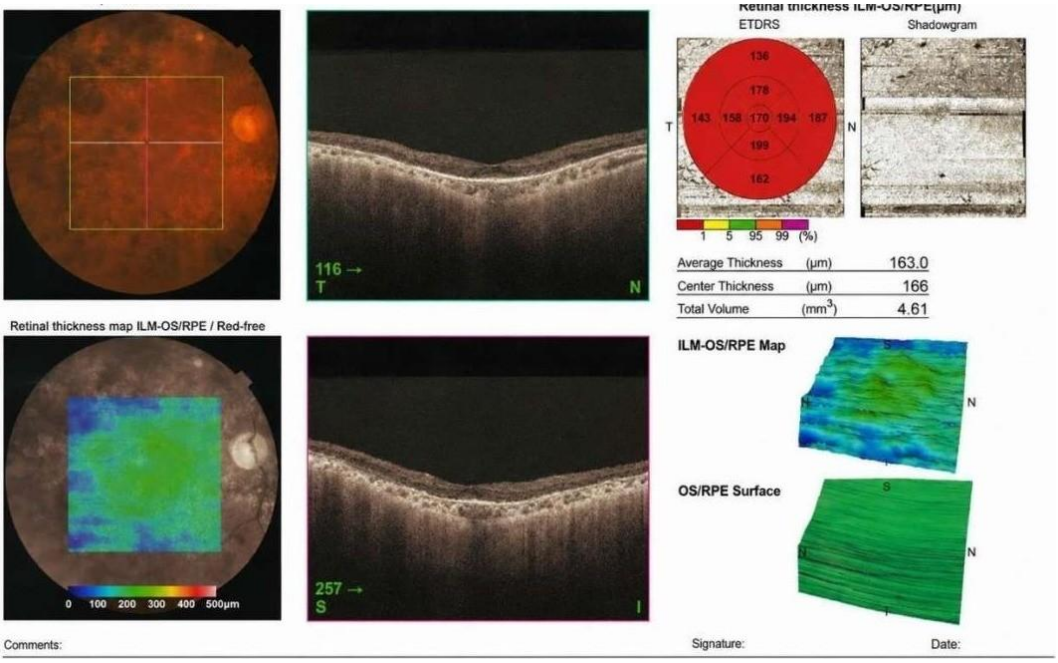
À refração, o olho direito (OD) apresentou -2,00 esfera / -1,00 cilindro a 180°, com acuidade visual corrigida de 20/60. No olho esquerdo (OE), a refração foi de -1,50 esfera / -1,00 cilindro a 180°, com acuidade visual corrigida de 20/70. Para visão de perto, utilizava adição de

+3,00 dioptrias esféricas em ambos os olhos, alcançando J1. A melhora após correção óptica foi discreta em relação à intensidade das queixas.

Na biomicroscopia, observou-se catarata nuclear bilateral grau 2+/4+ e sinais compatíveis com síndrome do olho seco. A pressão intraocular foi de 14 mmHg em ambos os olhos. Ao fundo de olho, verificaram-se atenuação do brilho papilar, escavação papilar aproximada de 0,3, redução do reflexo foveal, discreta atenuação vascular e alterações degenerativas periféricas; o vítreo estava limpo no OD, com presença de hialose asteroide descrita no exame.

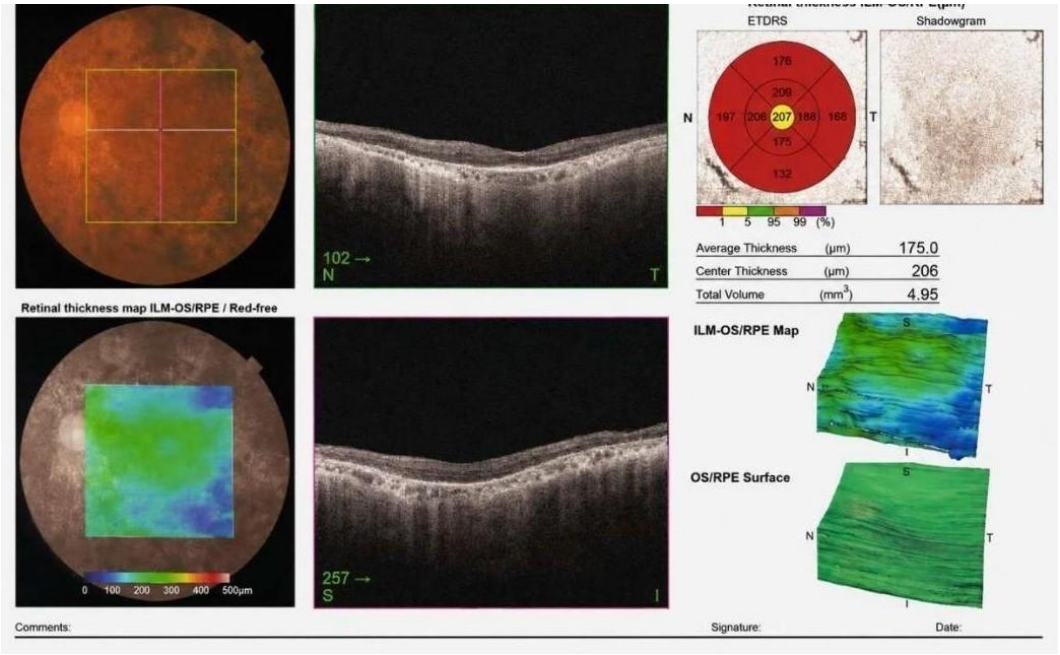
O PAM estimou potencial visual de 20/40 no OD e 20/30 no OE. A OCT mostrou redução da espessura macular central e aumento da refletividade retiniana, achados sugestivos de processo degenerativo. Os exames utilizados para documentar as alterações estão apresentados nas Figuras 1 a 4.

Figura 1 – OCT macular do olho direito, com redução da espessura macular central



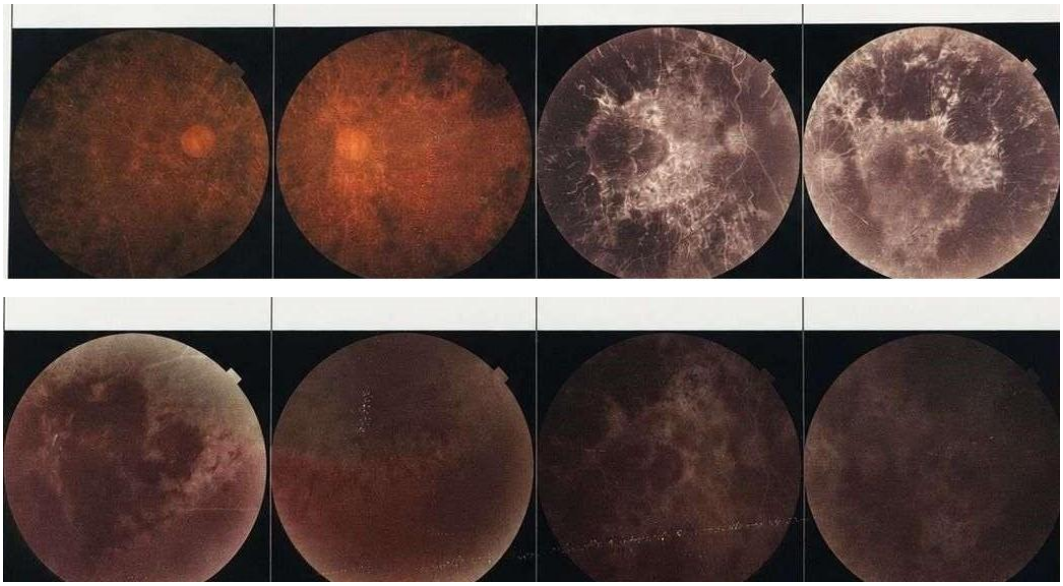
Fonte: Prontuário do paciente, 2025.

Figura 2 – OCT macular do olho esquerdo, demonstrando aumento da refletividade retiniana



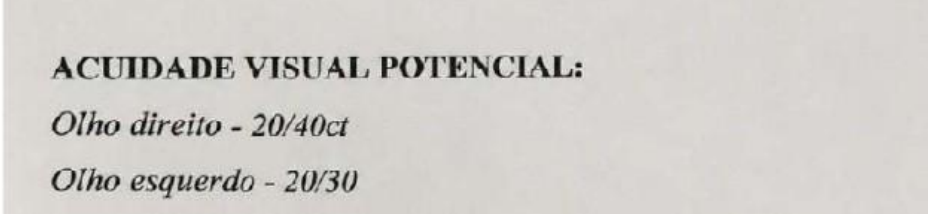
Fonte: Prontuário do paciente, 2025.

Figura 3 – Retinografia com alterações degenerativas periféricas



Fonte: Prontuário do paciente, 2025.

Figura 4 – Avaliação pelo PAM demonstrando potencial visual parcialmente preservado



Fonte: Prontuário do paciente, 2025.

Diante do conjunto clínico e dos exames, foi levantada suspeita de L-ORD. O paciente foi orientado sobre a natureza progressiva do quadro e encaminhado para acompanhamento especializado em retina, com seguimento clínico-oftalmológico periódico e monitoramento por imagem. Também foram propostas medidas de reabilitação visual e orientações de adaptação funcional para ambientes com baixa luminosidade.

4 DISCUSSÃO

O caso evidencia a importância da investigação ampliada quando a baixa visual e a nictalopia não são completamente explicadas por alterações comuns do envelhecimento. Embora houvesse catarata nuclear bilateral, a intensidade das queixas, a resposta limitada à correção refracional e os achados retinianos motivaram a busca por comprometimento retiniano associado, situação relevante no diagnóstico diferencial de doenças degenerativas tardias (SCHWARTZ SG, et al., 2022).

A nictalopia merece destaque por ser descrita como manifestação precoce da L-ORD e refletir comprometimento funcional dos bastonetes. No paciente, a dificuldade para locomover-se e realizar atividades em baixa luminosidade antecedeu a caracterização estrutural do quadro, reforçando o valor da história clínica direcionada para adaptação ao escuro e desempenho visual noturno (YANOFF M e DUKER JS, 2023).

A fundoscopia demonstrou redução do reflexo foveal, discreta atenuação vascular e alterações degenerativas periféricas. A OCT acrescentou informação estrutural, ao evidenciar redução da espessura macular central e aumento da refletividade retiniana. A literatura destaca a utilidade da OCT na avaliação da retina externa e do EPR em distrofias e degenerações retinianas, devendo seus achados ser interpretados em conjunto com o contexto clínico (AMERICAN ACADEMY OF OPHTHALMOLOGY, 2023).

O PAM apresentou potencial visual superior à acuidade visual convencional, sugerindo que a catarata não explicava isoladamente a limitação observada. Esse exame não estabelece o diagnóstico etiológico, mas pode contribuir para estimar a parcela de comprometimento visual associada à opacificação do cristalino e para justificar avaliação retiniana adicional (YANOFF M e DUKER JS, 2023).

Entre os diagnósticos diferenciais considerados estão a DMRI e a retinose pigmentar. A idade de início, a predominância da nictalopia e o padrão de alterações retinianas levaram à hipótese de L-ORD, condição que pode mimetizar doenças degenerativas relacionadas à idade

(SHARMA S, et al., 2021). Entretanto, a confirmação diagnóstica ideal deve considerar avaliação especializada e, quando disponível e clinicamente indicada, investigação genética molecular.

Além dos aspectos diagnósticos, a perda visual progressiva repercutiu na autonomia e na segurança do paciente em atividades noturnas. Esse impacto reforça a necessidade de cuidado individualizado, com orientação funcional e reabilitação visual, paralelamente à investigação etiológica e ao monitoramento da progressão. Como principal limitação, o caso não dispõe de confirmação genética molecular, o que impede afirmar de forma definitiva a etiologia hereditária específica.

5 CONCLUSÃO

Este relato demonstra que a nictalopia progressiva em paciente idoso pode sinalizar comprometimento retiniano que não deve ser atribuído automaticamente à catarata ou ao envelhecimento fisiológico. A correlação entre história clínica, exame oftalmológico, PAM, fundoscopia e OCT permitiu ampliar o diagnóstico diferencial e sustentar a suspeita de L-ORD.

Os achados reforçam a importância de reconhecer a dificuldade de adaptação ao escuro como sintoma clinicamente relevante, especialmente quando há discrepância entre a opacificação do cristalino e a limitação visual relatada. O seguimento especializado, o monitoramento por imagem e as medidas de reabilitação visual são importantes para preservar segurança, autonomia e qualidade de vida. A ausência de confirmação genética molecular permanece como limitação e recomenda cautela na caracterização definitiva do diagnóstico.

REFERÊNCIAS

AMERICAN ACADEMY OF OPHTHALMOLOGY. Basic and Clinical Science Course: Retina and Vitreous. San Francisco: AAO; 2023.

BRASIL. Conselho Nacional de Saúde. Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 13 jun. 2013.

HAYWARD C, et al. Mutation in a short-chain collagen gene, CTRP5, results in extracellular deposit formation in late-onset retinal degeneration. Human Molecular Genetics, 2003; 12(20): 2657-2667.

MILAM AH, et al. Clinicopathologic effects of mutant C1QTNF5 in late-onset retinal degeneration. Archives of Ophthalmology, 2010; 128(3): 329-335.

SCHWARTZ SG, et al. Differential diagnosis of inherited retinal degenerations and age-related retinal diseases. Survey of Ophthalmology, 2022; 67(2): 310-325.

SHARMA S, et al. Late-onset retinal degeneration: clinical perspectives and emerging concepts. Retina, 2021; 41(3): 421-430.

VINCENT A, et al. Clinical and molecular characteristics of late-onset retinal degeneration caused by C1QTNF5 mutation. Ophthalmology Retina, 2020; 4(7): 713-722.

YANOFF M, DUKER JS. Ophthalmology. 6th ed. Philadelphia: Elsevier; 2023