v7.n9.2026

REVISTA CIENTÍFICA - RECIMA21 ISSN 2675-6218

PERFIL EPIDEMIOLÓGICO, CLÍNICO E VARIAÇÃO DA ACUIDADE VISUAL EM PACIENTES COM RETINOSE PIGMENTAR: ESTUDO LONGITUDINAL RETROSPECTIVO EM UM HOSPITAL OFTALMOLÓGICO DO SUL DO BRASIL

EPIDEMIOLOGICAL AND CLINICAL PROFILE AND VISUAL ACUITY CHANGES IN PATIENTS WITH RETINITIS PIGMENTOSA: A RETROSPECTIVE LONGITUDINAL STUDY AT AN OPHTHALMOLOGY HOSPITAL IN SOUTHERN BRAZIL

PERFIL EPIDEMIOLÓGICO Y CLÍNICO, Y CAMBIOS EN LA AGUDEZA VISUAL DE PACIENTES CON RETINOSIS PIGMENTARIA: ESTUDIO LONGITUDINAL RETROSPECTIVO EN UN HOSPITAL OFTALMOLÓGICO DEL SUR DE BRASIL

Lilian Zaki[1], Licia Deon Weirich[2], Cassio Tokuji Tsujiguchi[3], Clodomir Salgueiro Cordeiro de Carvalho[4], Marcos Solano Vale[5], Camila Marinelli Martins[6]

e798869
https://doi.org/10.47820/recima21.v7i9.8869

PUBLICADO: 09/2026

RESUMO

A retinose pigmentar é a distrofia hereditária da retina mais prevalente, caracterizada pela degeneração progressiva dos fotorreceptores e comprometimento visual de evolução variável. Este estudo teve como objetivo descrever o perfil epidemiológico, clínico e oftalmológico e avaliar a variação da acuidade visual de pacientes com retinose pigmentar acompanhados em um hospital oftalmológico do Sul do Brasil. Foi realizado um estudo observacional longitudinal retrospectivo, baseado em prontuários eletrônicos de pacientes atendidos entre 2015 e 2025. Foram analisadas características demográficas e clínicas, achados fundoscópicos e a acuidade visual pelas escalas de Snellen e logMAR. Foram incluídos 898 pacientes, com distribuição equilibrada entre os sexos (51,0% masculino), média de idade de 60,34±16,93 anos e predominância de indivíduos com mais de 60 anos (55,5%). Diabetes mellitus e hipertensão arterial sistêmica estavam presentes em 24,3% e 27,0% dos pacientes, respectivamente. Os principais achados fundoscópicos foram disco pálido (88,6%) e espículas ósseas (13,1%). Não houve diferença significativa na acuidade visual em logMAR entre a primeira e a última avaliação disponível em ambos os olhos (p>0,05). A variação no olho direito diferiu entre as faixas etárias (p=0,030), com diferença entre pacientes de 31–60 anos e maiores de 60 anos (p=0,025). Na análise categórica de Snellen, observou-se discreta mudança na distribuição das categorias no olho esquerdo (p=0,019). Os achados ampliam a caracterização clínica e oftalmológica da retinose pigmentar na população brasileira.

PALAVRAS-CHAVE: Retinite Pigmentosa. Retina. Acuidade Visual.

[1] Graduada em Medicina pela Universidade Comunitária da Região de Chapecó (UNOCHAPECÓ). Residente em Oftalmologia no Hospital Oftalmológico HOlhos Prime.
[2] Graduada em Medicina e Especialista em Oftalmologia pela Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP). Médica Oftalmologista do Hospital Oftalmológico HOlhos Prime.
[3] Graduado em Medicina e Especialista em Oftalmologia pela Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (UNESP-Botucatu). Médico Oftalmologista do Hospital Oftalmológico HOlhos Prime.
[4] Graduado em Medicina pela Universidade Estadual de Londrina (UEL). Especialista em Oftalmologia pela Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (UNESP-Botucatu). Médico Oftalmologista do Hospital Oftalmológico HOlhos Prime.
[5] Graduado em Medicina pela Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN). Especialista em Anestesiologia. Médico Anestesiologista do Hospital Oftalmológico HOlhos Prime.
[6] Graduada em Medicina Veterinária pela Universidade Federal do Paraná (UFPR), doutora em Ciências com ênfase em Epidemiologia pela Universidade de São Paulo (USP). Diretora de Pesquisa da AAC&T Consultoria em Pesquisa LTDA.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

REVISTA CIENTÍFICA - RECIMA21 ISSN 2675-6218

ABSTRACT
Retinitis pigmentosa is the most prevalent inherited retinal dystrophy, characterized by progressive photoreceptor degeneration and visual impairment with a variable course. This study aimed to describe the epidemiological, clinical, and ophthalmological profile and evaluate changes in visual acuity among patients with retinitis pigmentosa followed at an ophthalmology hospital in Southern Brazil. A retrospective longitudinal observational study was conducted based on electronic medical records of patients treated between 2015 and 2025. Demographic and clinical characteristics, fundoscopic findings, and visual acuity assessed using the Snellen and logMAR scales were analyzed. A total of 898 patients were included, with a balanced sex distribution (51.0% male), a mean age of 60.34±16.93 years, and a predominance of individuals older than 60 years (55.5%). Diabetes mellitus and systemic arterial hypertension were present in 24.3% and 27.0% of patients, respectively. The main fundoscopic findings were optic disc pallor (88.6%) and bone spicules (13.1%). No significant difference in logMAR visual acuity was observed between the first and last available assessments in either eye (p>0.05). Changes in the right eye differed across age groups (p=0.030), with a difference between patients aged 31–60 years and those older than 60 years (p=0.025). In the categorical Snellen analysis, a slight change in the distribution of visual acuity categories was observed in the left eye (p=0.019). These findings contribute to the clinical and ophthalmological characterization of retinitis pigmentosa in the Brazilian population.

KEYWORDS: *Retinitis pigmentosa. Retina. Visual acuity.*

RESUMEN
La retinosis pigmentaria es la distrofia hereditaria de la retina más prevalente, caracterizada por la degeneración progresiva de los fotorreceptores y un deterioro visual de evolución variable. Este estudio tuvo como objetivo describir el perfil epidemiológico, clínico y oftalmológico y evaluar la variación de la agudeza visual de pacientes con retinosis pigmentaria atendidos en un hospital oftalmológico del sur de Brasil. Se realizó un estudio observacional longitudinal retrospectivo basado en historias clínicas electrónicas de pacientes atendidos entre 2015 y 2025. Se analizaron características demográficas y clínicas, hallazgos fundoscópicos y agudeza visual mediante las escalas de Snellen y logMAR. Se incluyeron 898 pacientes, con una distribución equilibrada entre los sexos (51,0% hombres), una edad media de 60,34±16,93 años y predominio de individuos mayores de 60 años (55,5%). La diabetes mellitus y la hipertensión arterial sistémica estuvieron presentes en el 24,3% y 27,0% de los pacientes, respectivamente. Los principales hallazgos fundoscópicos fueron palidez del disco óptico (88,6%) y espículas óseas (13,1%). No se observaron diferencias significativas en la agudeza visual en logMAR entre la primera y la última evaluación disponible en ninguno de los ojos (p>0,05). La variación en el ojo derecho difirió entre los grupos de edad (p=0,030), con diferencia entre pacientes de 31–60 años y mayores de 60 años (p=0,025). En el análisis categórico de Snellen se observó un cambio discreto en la distribución de las categorías de agudeza visual en el ojo izquierdo (p=0,019). Los hallazgos amplían la caracterización clínica y oftalmológica de la retinosis pigmentaria en la población brasileña.

PALABRAS CLAVE*: Retinosis pigmentaria. Retina. Agudeza visual.*

1. INTRODUÇÃO

A retinose pigmentar compreende um grupo heterogêneo de distrofias hereditárias da retina, com prevalência estimada em aproximadamente 1 caso a cada 4.000–5.000 indivíduos.[1,2] Caracteriza-se pela degeneração progressiva dos fotorreceptores, inicialmente com maior

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

comprometimento dos bastonetes, levando à cegueira noturna e à perda progressiva do campo visual periférico. Com a progressão da doença, ocorre também degeneração dos cones, resultando em comprometimento da visão central e diferentes graus de deficiência visual e cegueira.[1,3]

A evolução clínica é heterogênea e pode ser influenciada pelo genótipo, padrão de herança, idade de início dos sintomas e sexo, sendo a forma ligada ao cromossomo X geralmente associada a manifestações mais precoces e maior gravidade.[2] Essa variabilidade resulta em diferentes taxas de progressão da doença e distintos níveis de comprometimento funcional, dificultando a previsão da evolução clínica e reforçando a importância da caracterização epidemiológica e oftalmológica de diferentes populações.[4,5] Embora a doença seja progressiva, a perda da acuidade visual central apresenta ampla variabilidade interindividual e pode ocorrer mais tardiamente do que o comprometimento da visão noturna e do campo visual periférico, com diferentes taxas de progressão ao longo da doença.[4,5]

O diagnóstico da retinose pigmentar baseia-se na avaliação clínica e em exames complementares. A fundoscopia pode revelar a tríade clássica caracterizada por pigmentação em espículas ósseas, atenuação dos vasos retinianos e palidez cerosa do disco óptico, embora esses achados possam variar conforme o estágio e o fenótipo da doença. Exames complementares, como eletrorretinograma, tomografia de coerência óptica, perimetria visual e autofluorescência, auxiliam na confirmação diagnóstica, na caracterização da extensão do comprometimento retiniano e no acompanhamento da progressão da doença.[6] Embora ainda não exista tratamento curativo para a maioria das formas de retinose pigmentar, o acompanhamento oftalmológico regular é fundamental para monitorar a progressão da perda visual, identificar e tratar complicações potencialmente modificáveis e orientar estratégias de reabilitação visual.[7,8]

Devido à ampla heterogeneidade clínica e à variabilidade na velocidade de progressão da retinose pigmentar, compreender sua expressão em diferentes populações é relevante para dimensionar a carga da doença e subsidiar estratégias de acompanhamento e cuidado oftalmológico. No entanto, ainda são limitados os estudos que avaliam conjuntamente aspectos epidemiológicos, manifestações clínicas e mudanças na acuidade visual, particularmente na população brasileira. Diante desse contexto, este estudo teve como objetivo descrever o perfil epidemiológico, clínico e oftalmológico e avaliar a variação da acuidade visual de pacientes com retinose pigmentar acompanhados em um hospital oftalmológico do Sul do Brasil, por meio de um estudo longitudinal retrospectivo baseado em prontuários eletrônicos.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

2. METODOLOGIA

Trata-se de um estudo observacional longitudinal retrospectivo, baseado na análise de prontuários eletrônicos de pacientes com diagnóstico de retinose pigmentar atendidos em um hospital oftalmológico do Sul do Brasil entre 2015 e 2025. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa, sob parecer nº 6.271.777.

Foram elegíveis os pacientes com diagnóstico de retinose pigmentar descrito nos registros clínicos dos prontuários eletrônicos no local e período do estudo. A identificação dos casos foi realizada a partir dos registros textuais relacionados ao diagnóstico da doença. Registros contendo exclusivamente hipótese diagnóstica, história familiar de retinose pigmentar ou menção à doença sem confirmação diagnóstica no próprio paciente não foram considerados como casos. Para as análises longitudinais da acuidade visual, foram considerados os pacientes com registros disponíveis em pelo menos dois momentos distintos. Devido à natureza retrospectiva do estudo, o número de registros disponíveis de acuidade visual variou entre os olhos e entre as avaliações. As comparações pareadas entre a primeira e a última avaliação foram realizadas exclusivamente nos pacientes com registros disponíveis em ambos os momentos para o respectivo olho, sem imputação dos dados ausentes.

Foram coletadas informações demográficas (sexo e idade), clínicas (diabetes mellitus e hipertensão arterial sistêmica) e oftalmológicas (achados fundoscópicos e acuidade visual). A primeira avaliação foi definida como o primeiro registro de acuidade visual disponível no período do estudo e a última como o último registro disponível para cada paciente. O intervalo individual entre essas avaliações não foi calculado na base analítica utilizada e, portanto, não foi incorporado às análises da variação da acuidade visual. As características demográficas e clínicas foram analisadas por paciente, enquanto a acuidade visual foi avaliada separadamente para o olho direito e o olho esquerdo.

A acuidade visual foi obtida a partir dos registros dos prontuários eletrônicos, nos quais a avaliação foi realizada por meio da tabela de Snellen. A acuidade visual foi categorizada em ≥20/40 e <20/40, sendo esta última categoria composta por todas as acuidades inferiores a 20/40, incluindo contagem de dedos, movimento de mãos, percepção luminosa e ausência de percepção luminosa. Para as análises quantitativas, os valores de acuidade visual registrados em Snellen foram convertidos para a escala logMAR. Registros qualitativos, como contagem de dedos, movimento de mãos, percepção luminosa e ausência de percepção luminosa, foram convertidos segundo equivalências descritas na literatura.[9–11] A variação da acuidade visual foi calculada pela diferença entre os valores em logMAR da última e da primeira consulta.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

Para a análise estatística, inicialmente, foi realizada análise descritiva dos dados, sendo as variáveis quantitativas apresentadas por média, mediana, desvio padrão, percentis 25% e 75%, intervalo interquartil, valores mínimo e máximo, e as variáveis qualitativas por frequências absolutas e relativas. A normalidade das variáveis quantitativas foi avaliada pelo teste de Shapiro-Wilk. A comparação da acuidade visual em logMAR entre a primeira e a última consulta foi realizada pelo teste de Wilcoxon para amostras pareadas. As diferenças na variação da acuidade visual segundo sexo, diabetes mellitus e hipertensão arterial sistêmica foram avaliadas pelo teste U de Mann–Whitney, enquanto as comparações entre as faixas etárias foram realizadas pelo teste de Kruskal–Wallis, seguido de comparações múltiplas post hoc quando aplicável. Como análise complementar, a comparação da acuidade visual categorizada em Snellen entre a primeira e a última consulta foi realizada pelo teste de McNemar. Em todas as análises, adotou-se nível de significância de 5% ($p<0,05$).

A coleta dos dados e as análises estatísticas foram realizadas no software R,[12] versão 4.1.3, utilizando os pacotes tidyverse,[13] dplyr,[14] e striprtf[15] para extração, organização e análise dos dados.

3. RESULTADOS

Foram analisados os dados de 898 pacientes diagnosticados com retinose pigmentar atendidos no serviço de oftalmologia avaliado durante o período do estudo. As características demográficas e clínicas da população estudada são apresentadas na Tabela 1. A distribuição por sexo foi equilibrada, com 440 (49,0%) pacientes do sexo feminino e 458 (51,0%) do sexo masculino. A maioria dos pacientes tinha mais de 60 anos (55,5%), seguida pela faixa etária entre 31 e 60 anos (39,0%), sendo a média de idade de 60,34±16,93 anos. Entre as comorbidades observadas, 24,3% dos pacientes eram portadores de diabetes mellitus e 27,0% apresentavam hipertensão arterial sistêmica. Em relação aos achados fundoscópicos registrados em prontuário, 13,1% apresentavam espículas ósseas e 88,6% apresentavam disco pálido.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

Tabela 1. Características demográficas e clínicas dos pacientes com retinose pigmentar atendidos em um hospital oftalmológico do Sul do Brasil, entre 2015 e 2025

Variável		N	%	IC 95% Inf	IC 95% Sup
Sexo	Feminino	440	49,00	45,74	52,26
	Masculino	458	51,00	47,74	54,26
Faixa Etária	Menor que 30 anos	48	5,35	4,06	7,02
	Entre 31–60 anos	351	39,09	35,95	42,32
	Maior que 60 anos	499	55,57	52,30	58,79
Diabetes	Sim	218	24,28	21,59	27,19
Hipertensão	Sim	242	26,95	24,15	29,94
Espículas Ósseas	Sim	118	13,14	11,09	15,51
Disco Pálido	Sim	796	88,64	86,40	90,55

N= frequência absoluta; %= frequência relativa; Inf= intervalo de confiança inferior; Sup= intervalo de confiança superior.

A avaliação da acuidade visual em logMAR na primeira e na última consulta está apresentada na Tabela 2. O número de observações variou em razão da disponibilidade dos registros de acuidade visual nos prontuários. As comparações pareadas incluíram 815 pacientes para o olho direito e 745 para o olho esquerdo, correspondentes aos pacientes com registros disponíveis em ambas as avaliações. Não foram observadas diferenças estatisticamente significativas na acuidade visual em logMAR entre a primeira e a última avaliação disponível para o olho direito [mediana: 0,89 (IIQ 1,60) vs. 0,89 (IIQ 2,00); p=0,887] ou para o olho esquerdo [1,00 (IIQ 2,00) vs. 1,30 (IIQ 2,00); p=0,810].

Tabela 2. Acuidade visual em logMAR na primeira e última consulta segundo o olho avaliado nos pacientes com retinose pigmentar atendidos em um hospital oftalmológico do Sul do Brasil, entre 2015 e 2025.

Variável	N	M	MD	DP	IIQ	p-valor*	p-valor entre 1ª e última**
OD Primeira consulta	849	1,16	0,89	0,94	1,60	<0,001	
OD Última consulta	832	1,18	0,89	0,98	2,00	<0,001	0,887
OD Delta	815	0,02	0,00	0,68	0,00	<0,001	
OE Primeira consulta	788	1,26	1,00	0,98	2,00	<0,001	0,810

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

Variável	N	M	MD	DP	IIQ	p-valor*	p-valor entre 1ª e última**
OE Última consulta	789	1,30	1,30	1,01	2,00	<0,001	
OE Delta	745	0,02	0,00	0,71	0,00	<0,001	

*Teste de Shapiro-Wilk; **Teste de Wilcoxon; N = número de observações; M = média; MD = mediana; DP = desvio padrão; IIQ = intervalo interquartil; OD = olho direito; OE = olho esquerdo.

Na avaliação da variação da acuidade visual entre a primeira e a última consulta segundo as características demográficas e clínicas dos pacientes, foram observadas diferenças entre as faixas etárias para o olho direito (p=0,030). A análise post hoc demonstrou diferença entre os grupos de 31–60 anos e maiores de 60 anos (p=0,025), não sendo observadas diferenças entre os demais grupos etários. Não foram observadas diferenças significativas segundo sexo, diabetes mellitus ou hipertensão arterial, tanto para o olho direito quanto para o olho esquerdo (Tabela 3).

Tabela 3. Variação das acuidades visuais em logMAR do olho direito e esquerdo, segundo características demográficas e clínicas, nos pacientes com retinose pigmentar atendidos em um hospital oftalmológico do Sul do Brasil, entre 2015 e 2025

Variável		M	MD	DP	IIQ	p-valor*
OLHO DIREITO						
Sexo	Feminino	0,043	0,00	0,67	0,00	0,810*
	Masculino	-0,002	0,00	0,69	0,00	
Faixa etária	Menor que 30 anos	-0,033	0,00	0,4	0,00	0,030**
	Entre 31–60 anos	0,058	0,00	0,69	0,00	
	Maior que 60 anos	<0,001	0,00	0,70	0,08	
Diabetes	Não	0,019	0,00	0,68	0,00	0,547*
	Sim	0,029	0,00	0,69	0,10	
Hipertensão	Não	0,009	0,00	0,66	0,00	0,703*
	Sim	0,054	0,00	0,76	0,00	
OLHO ESQUERDO						
Sexo	Feminino	0,001	0,00	0,74	0,00	0,978*
	Masculino	0,044	0,00	0,69	0,00	
Faixa etária	Menor que 30 anos	0,082	0,00	0,64	0,00	0,781**
	Entre 31–60 anos	0,005	0,00	0,70	0,00	
	Maior que 60 anos	0,031	0,00	0,73	0,02	

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

Diabetes	Não	0,033	0,00	0,66	0,00	0,115*
	Sim	-0,007	0,00	0,85	0,30	
Hipertensão	Não	0,014	0,00	0,69	0,00	0,660*
	Sim	0,045	0,00	0,77	0,20	

*Teste U de Mann-Whitney; **Teste de Kruskal-Wallis; M = média; MD = mediana; DP = desvio padrão; IIQ= intervalo interquartil.

Como análise complementar, a acuidade visual também foi avaliada de forma categórica utilizando a escala de Snellen (melhor/igual a 20/40 e pior que 20/40). Na comparação entre a primeira e a última consulta, não foram observadas diferenças significativas na distribuição da acuidade visual para o olho direito (p=0,566), enquanto o olho esquerdo apresentou discreta redução na proporção de pacientes com acuidade visual inferior a 20/40 na última avaliação disponível (p=0,019) (Tabela Suplementar 1). A análise estratificada segundo características demográficas e clínicas evidenciou diferenças pontuais entre algumas faixas etárias, enquanto os resultados permaneceram globalmente semelhantes entre os demais subgrupos avaliados (Tabela Suplementar 2).

4. DISCUSSÃO

O presente estudo buscou caracterizar o perfil epidemiológico, clínico e oftalmológico de pacientes com retinose pigmentar acompanhados em um serviço oftalmológico do Sul do Brasil, contribuindo para ampliar o conhecimento sobre as características dessa afecção ocular no contexto da população brasileira. De modo geral, os resultados foram consistentes com aqueles descritos na literatura, reforçando a importância de estudos observacionais na contextualização do comportamento da doença em diferentes populações.

Em um estudo brasileiro retrospectivo realizado ao longo de 20 anos em um centro especializado, a retinose pigmentar foi a distrofia hereditária da retina mais frequente, correspondendo a aproximadamente 35% dos 1.246 casos de distrofias hereditárias da retina avaliados.[1] Embora o presente estudo não tenha sido delineado para estimar a prevalência da doença, a ampla casuística analisada reforça sua relevância entre as doenças hereditárias da retina e amplia as evidências disponíveis ao descrever o perfil demográfico, clínico e oftalmológico desses pacientes em um serviço especializado.

Quanto ao perfil epidemiológico, observou-se discreta predominância do sexo masculino, resultado consistente com a literatura, que descreve maior frequência de casos entre

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

homens, principalmente em decorrência das formas ligadas ao cromossomo X, cuja expressão é mais frequente no sexo masculino.[16] Entretanto, a diferença observada na presente casuística foi pequena, indicando distribuição praticamente equilibrada entre os sexos, semelhante ao relatado por Gupta, Gurung e Tulsyan.[17] Considerando que a maioria dos casos de retinose pigmentar apresenta herança autossômica dominante ou recessiva, é esperado que, em populações acompanhadas em serviços especializados, a distribuição entre homens e mulheres seja relativamente homogênea.

A maior parte dos pacientes avaliados apresentava idade superior a 60 anos no momento do acompanhamento, refletindo o caráter crônico e progressivo da retinose pigmentar. Esse resultado não deve ser interpretado como idade de início da doença, uma vez que a literatura demonstra que os primeiros sintomas geralmente surgem antes dos 30 anos de idade.[16] De forma semelhante, Sue, Siviero e Sato[18] observaram que a maioria dos pacientes iniciou os sintomas antes dos 20 anos, enquanto Vezinaw, Fishman e McAnany[19] relataram idade mediana ao diagnóstico de 55 anos. Assim, a predominância de pacientes idosos neste estudo provavelmente representa a história natural da doença, caracterizada por diagnóstico precoce e acompanhamento oftalmológico por longos períodos.

Entre as comorbidades avaliadas no presente estudo, 24,3% dos pacientes apresentavam diabetes mellitus e 27,0% hipertensão arterial sistêmica. Frequências elevadas dessas condições também foram descritas por Kim et al.,[20] que observaram prevalências de 31,0% para diabetes mellitus e 35,3% para hipertensão arterial em pacientes com retinose pigmentar, além de outras doenças crônicas, como dislipidemia, doença renal crônica e transtornos depressivos. No presente estudo, entretanto, não foram observadas diferenças na variação da acuidade visual segundo a presença de diabetes mellitus ou hipertensão arterial sistêmica. Considerando a predominância de indivíduos com mais de 60 anos na amostra, a frequência dessas comorbidades pode estar relacionada, ao menos em parte, ao perfil etário da população estudada.

Em relação aos achados fundoscópicos, observou-se elevada frequência de disco pálido (88,6%), enquanto a ocorrência de espículas ósseas foi registrada em 13,1% dos pacientes, alterações compatíveis com o padrão clássico de degeneração retiniana descrito na retinose pigmentar. Hartong, Berson e Dryja[4] e Verbakel et al.[5] descrevem que a retinose pigmentar é classicamente caracterizada pela tríade composta por pigmentação em espículas ósseas, atenuação vascular e palidez cerosa do disco óptico, embora a expressão clínica seja heterogênea e nem todos os pacientes apresentem simultaneamente essas alterações. De forma semelhante, Sue, Siviero e Sato[18] também observaram elevada frequência de alterações do

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

epitélio pigmentar da retina, enquanto a tríade clássica completa esteve presente em apenas uma pequena proporção dos casos.

No presente estudo, a acuidade visual foi analisada tanto pela conversão para logMAR quanto pela classificação em escala de Snellen. A utilização do logMAR como desfecho principal permitiu uma avaliação quantitativa das diferenças de acuidade visual entre as avaliações disponíveis, uma vez que essa escala apresenta progressão linear, maior precisão estatística e melhor reprodutibilidade quando comparada à escala de Snellen.[21,22] Por sua vez, a classificação em Snellen possibilitou caracterizar o impacto funcional da doença na população estudada, complementando a interpretação clínica dos resultados.

Um dos principais achados deste estudo foi a ausência de diferença estatisticamente significativa na acuidade visual em logMAR entre a primeira e a última avaliação disponível, em ambos os olhos. Esse resultado deve ser interpretado considerando a heterogeneidade da evolução clínica da retinose pigmentar e, particularmente, o fato de que o intervalo individual entre as avaliações não foi incorporado às análises. Embora a doença seja progressiva, sua história natural caracteriza-se pelo comprometimento inicial da visão noturna e do campo visual periférico, enquanto a acuidade visual central pode permanecer relativamente preservada por períodos prolongados.[4,5] De forma semelhante, Vezinaw, Fishman e McAnany[19] observaram que 80,4% dos pacientes apresentavam acuidade visual superior a 20/200 no melhor olho, apesar da idade mediana de 55 anos, demonstrando a preservação da visão central em parcela expressiva dos pacientes. Na análise complementar pela escala de Snellen, não houve diferença significativa entre a primeira e a última avaliação no olho direito, enquanto no olho esquerdo foi observada discreta mudança na distribuição das categorias de acuidade visual, com aumento da proporção de pacientes com acuidade melhor ou igual a 20/40 e redução daqueles com acuidade pior que 20/40 (p=0,019). Esse achado deve ser interpretado com cautela, considerando a natureza categórica dessa análise, na qual mudanças em torno do ponto de corte de 20/40 podem resultar em transição entre categorias sem necessariamente corresponder a uma diferença significativa na magnitude da variação da acuidade visual avaliada pela escala contínua logMAR. Além disso, diferenças na disponibilidade dos registros entre as análises e fatores clínicos não controlados devem ser considerados na interpretação desse achado.

Embora não tenha sido observada diferença significativa na acuidade visual em logMAR entre a primeira e a última avaliação, a variação no olho direito diferiu entre as faixas etárias (p=0,030), com diferença entre pacientes de 31–60 anos e aqueles com mais de 60 anos na análise post hoc (p=0,025). Esse achado indica que a variação da acuidade visual não foi homogênea entre os grupos etários avaliados. Estudos de história natural demonstram que o

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

comprometimento funcional da retinose pigmentar apresenta ampla variabilidade e pode ser influenciado pela idade, pelo genótipo, pelo padrão de herança e pela idade de início dos sintomas.[4,5] Entretanto, considerando que o intervalo individual entre as avaliações não foi incorporado à presente análise, os resultados não permitem estabelecer o efeito do envelhecimento ou do tempo de evolução da doença sobre a progressão visual.

Este estudo apresenta algumas limitações. Por tratar-se de um estudo retrospectivo, de centro único e baseado em prontuários não padronizados, está sujeito à incompletude e à heterogeneidade dos registros, bem como à indisponibilidade de algumas variáveis de interesse. O intervalo individual entre a primeira e a última avaliação não foi incorporado às análises, impossibilitando considerar a duração do seguimento ou estimar uma taxa anualizada de variação da acuidade visual. Dessa forma, os resultados devem ser interpretados como uma comparação entre a primeira e a última avaliação disponível, e não como uma estimativa da velocidade de progressão visual. Informações sobre intervenções oftalmológicas e condições concomitantes capazes de influenciar a acuidade visual também não foram consideradas nas análises, o que pode ter interferido nas variações observadas. Adicionalmente, a conversão dos registros qualitativos de acuidade visual para valores logMAR, embora realizada conforme equivalências previamente descritas na literatura, envolve aproximações que devem ser consideradas na interpretação dos resultados. Não foi possível realizar a caracterização genética dos pacientes, uma vez que essas informações não estavam disponíveis nos prontuários e os testes genéticos ainda apresentam disponibilidade e acesso limitados na prática clínica. Essas limitações restringem a avaliação dos fatores relacionados à variação da acuidade visual e limitam a generalização dos achados para outras populações. Estudos multicêntricos e prospectivos, com protocolos padronizados de avaliação clínica, acompanhamento temporal definido e caracterização genética, poderão ampliar a compreensão da história natural da retinose pigmentar e dos fatores associados à progressão visual na população brasileira. Apesar dessas limitações, o presente estudo amplia a caracterização epidemiológica, clínica e oftalmológica da retinose pigmentar em uma ampla casuística atendida em um serviço especializado, contribuindo com dados relevantes sobre a doença no contexto brasileiro.

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este estudo caracterizou o perfil epidemiológico, clínico e oftalmológico de pacientes com retinose pigmentar atendidos em um serviço oftalmológico do Sul do Brasil, com predomínio de indivíduos com mais de 60 anos, discreta predominância do sexo masculino e presença de

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

diabetes mellitus e hipertensão arterial sistêmica em aproximadamente um quarto dos pacientes. Entre os achados fundoscópicos, destacou-se a elevada frequência de palidez do disco óptico, enquanto espículas ósseas foram registradas em menor proporção. A acuidade visual em logMAR não apresentou diferença significativa entre a primeira e a última avaliação disponível em ambos os olhos, embora sua variação no olho direito tenha diferido entre as faixas etárias. Na análise categórica de Snellen, observou-se discreta mudança na distribuição das categorias de acuidade visual no olho esquerdo. Esses achados ampliam a caracterização da retinose pigmentar na população brasileira e fornecem dados relevantes para futuras investigações sobre a doença.

REFERÊNCIAS

1. Motta FL, Martin RP, Filippelli-Silva R, et al. Relative frequency of inherited retinal dystrophies in Brazil. Sci Rep 2018;8(1):15939; doi: 10.1038/s41598-018-34380-0.

2. Huang Z-Y, Li Y-M, Xu K, et al. Genetic, environmental and other risk factors for progression of retinitis pigmentosa. Int J Ophthalmol 2022;15(5):828–837; doi: 10.18240/ijo.2022.05.21.

3. Song D-J, Bao X-L, Fan B, et al. Mechanism of Cone Degeneration in Retinitis Pigmentosa. Cell Mol Neurobiol 2023;43(3):1037–1048; doi: 10.1007/s10571-022-01243-2.

4. Hartong DT, Berson EL, Dryja TP. Retinitis pigmentosa. The Lancet 2006;368(9549):1795–1809; doi: 10.1016/S0140-6736(06)69740-7.

5. Verbakel SK, van Huet RAC, Boon CJF, et al. Non-syndromic retinitis pigmentosa. Prog Retin Eye Res 2018;66:157–186; doi: 10.1016/j.preteyeres.2018.03.005.

6. Johnson TM. Retina and Vitreous. In: Ophthalmology. CRC Press: Boca Raton; 2024; pp. 479–521; doi: 10.1201/9781003525424-15.

7. Colombo L, Baldesi J, Martella S, et al. Managing Retinitis Pigmentosa: A Literature Review of Current Non-Surgical Approaches. J Clin Med 2025;14(2):330; doi: 10.3390/jcm14020330.

8. Vingolo EM, Mascolo S, Miccichè F, et al. Retinitis Pigmentosa: From Pathomolecular Mechanisms to Therapeutic Strategies. Medicina (B Aires) 2024;60(1):189; doi: 10.3390/medicina60010189.

9. Schulze-Bonsel K, Feltgen N, Burau H, et al. Visual Acuities “Hand Motion” and “Counting Fingers” Can Be Quantified with the Freiburg Visual Acuity Test. Investigative Ophthalmology & Visual Science 2006;47(3):1236; doi: 10.1167/iovs.05-0981.

10. Holladay JT. Proper Method for Calculating Average Visual Acuity. Journal of Refractive Surgery 1997;13(4):388–391; doi: 10.3928/1081-597X-19970701-16.

11. Bailey IL, Lovie JE. New Design Principles for Visual Acuity Letter Charts. Optometry and Vision Science 1976;53(11):740–745; doi: 10.1097/00006324-197611000-00006.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

12. R Core Team. R: A Language and Environment for Statistical Computing. R Foundation for Statistical Computing, Vienna, Austria; 2021.

13. Wickham H, Averick M, Bryan J, et al. Welcome to the Tidyverse. J Open Source Softw 2019;4(43):1686; doi: 10.21105/joss.01686.

14. Wickham H, François R, Henry L, et al. Dplyr: A Grammar of Data Manipulation. R Package Version 1.1.2. 2023.

15. Mori K. Striprtf: Extract Text from RTF File. R Package Version 0.6.0. 2023.

16. Bartlett H. Retinitis Pigmentosa. In: Nutrition and the Eye. Elsevier; 2006; pp. 123–127; doi: 10.1016/B978-0-7506-8816-1.50024-0.

17. Gupta KK, Gurung G, Tulsyan N. Prevalence of Retinitis Pigmentosa in a Tertiary Eye Hospital of Nepal. Nepalese Journal of Ophthalmology 2022;14(1):31–38; doi: 10.3126/nepjoph.v14i1.38977.

18. Sue CA, Siviero RB, Sato MT. Retinite pigmentosa: clínica e eletrorretinografia no Sul do Brasil entre 1996 e 2015. Revista Médica da UFPR 2017;4(3):111–116; doi: 10.5380/rmu.v4i3.56391.

19. Vezinaw CM, Fishman GA, McAnany JJ. Visual impairment in retinitis pigmentosa. Retina 2020;40(8):1630–1633; doi: 10.1097/IAE.0000000000002649.

20. Kim HR, Lee NK, Suh Y, et al. Incidence and Risk of Depressive Disorder in Patients With Retinitis Pigmentosa. JAMA Ophthalmol 2024;142(11):997; doi: 10.1001/jamaophthalmol.2024.3641.

21. Kaiser PK. Prospective evaluation of visual acuity assessment: a comparison of Snellen versus ETDRS charts in clinical practice. Trans Am Ophthalmol Soc 2009;107:311–324.

22. Ferris FL, Kassoff A, Bresnick GH, et al. New Visual Acuity Charts for Clinical Research. Am J Ophthalmol 1982;94(1):91–96; doi: 10.1016/0002-9394(82)90197-0.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.