

17. MANIFESTAÇÕES OCULARES DE DOENÇAS SISTÉMICAS

António Ramalho

Os olhos são frequentemente atingidos nas doenças sistémicas.

São descritos resumidamente as manifestações oculares das doenças sistémicas mais comuns.

A) COLAGENOSES

O olho seco é a manifestação ocular mais comum nas colagenoses, com queixas de sensação de queimadura, sensação de corpo estranho e fotofobia.

Algumas das colagenoses podem causar cegueira ou ser incapacitantes, como a artrite reumatóide, artrite reumatóide juvenil, espondilite anquilosante, arterite de células gigantes, poliarterite nodosa e LES.

1. ARTRITE REUMATÓIDE DO ADULTO

As manifestações oculares da AR são múltiplas e podem surgir em qualquer momento da evolução da doença.

A manifestação ocular mais comum é a queratoconjuntivite sicca (10 a 25% dos casos)¹.

Ocorre uma exacerbação das manifestações oculares quando há um aumento da actividade da doença sistémica.

São também frequentes a episclerite e a esclerite².

Estão descritos 4 padrões de envolvimento corneano³: queratite esclerosante, queratite estroma aguda, adelgaçamento corneano periférico e queratólise.

Manifestações oculares menos comuns são: vasculite retiniana, coroidite, descolamento seroso ou exsudativo da retina e edema macular.

O início da esclerite é um sinal eminente de desenvolvimento de doença sistémica grave com vasculite difusa.

A esclerite pode ocorrer como sinal prognóstico: 50% de doentes com esclerite reumatóide vão morrer após 3 anos.

2. ARTRITE REUMATÓIDE JUVENIL

É uma doença grave, crónica e progressiva da infância, que se inicia antes dos 16 anos, afectando mais o sexo feminino.

O início da sintomatologia é súbito, com rash maculopapular não pruriginoso que surge à noite.

A uveíte na A.R. juvenil surge mais quando há uma positividade para os Ac antinucleares. Ocorre mais frequentemente a irite branca (sem olho vermelho).

As crianças com ARJ início precoce (< 10 anos de idade) ocorre mais frequentemente no sexo feminino (8:1) e factor ANA é positivo em 50% dos casos. ARJ em início tardio apresenta um predomínio do sexo masculino (10:1) e ANA negativo⁴.

D.D. A.R. ADULTO /A.R JUVENIL

As alterações oculares na forma do adulto observam-se na doença grave e de longa duração (sobretudo queratoconjuntivite sicca, esclerites e episclerites).

As alterações oculares na forma juvenil (as manifestações oculares são mais frequentes com a forma de mono ou pauciarticular e sem complicações sistémicas – ocorre sobretudo a uveíte).

COMPLICAÇÕES OCULARES DA A.R. JUVENIL

Sinéquias posteriores e cataratas, glaucoma 2º, íris bombé e queratopatia em banda.

3. ESPONDILITE ANQUILOSANTE

É uma doença reumatóide inflamatória, crónica e progressiva, que atinge sobretudo as articulações sacro-iliacas.

O Ag HLAB27 está presente em cerca de 90% dos casos.

A complicação ocular principal é a uveíte anterior, em cerca de 10 a 60% dos casos. É bilateral e recorrente (início agudo e doloroso).

4. S. REITER

Associa uretrite não gonocócica, artrite e conjuntivite ou uveíte.

Associação com disenteria e Ag HLA-B27 (75 a 80% dos casos).

O 1º sinal de doença é a uretrite, acompanhada de disúria e exsudação mucopurulenta, seguida em poucas semanas por conjuntivite.

A conjuntivite é a manifestação ocular mais frequente (58%)⁵, sendo bilateral e mucopurulenta durante 2-4 semanas. A iridociclite não granulomatosa, a queratite e a episclerite são manifestações oculares menos comuns.

5. POLICONDRITE CRÓNICA ATROFIANTE

Caracterizada por episódios recidivantes inflamatórios, seguidos por degenerescência e deformação das cartilagens não articulares. Atinge preferencialmente o nariz, o pavilhão auricular e a árvore tráqueo-brônquica.

HISTOLOGIA: Apresenta uma perda de proteoglicanos da matriz cartilágnea, com depósitos locais de Ig e complexos imunes.

A complicação ocular mais comum é a episclerite. As complicações oculares não são graves, mas podem levar a sequelas graves. Os achados corneanos incluem: infiltrados corneanos periféricos subepiteliais ou epiteliais pequenas, adelgaçamento corneano periférico, pannus e melting, usualmente associados com a esclerite⁶.

6. POLIARTERITE NODOSA

É uma vasculite necrotizante multisistémica das artérias musculares médias. Os sinais precoces são uma necrose da porção interna da média. É uma patologia muitas vezes fatal. Histologia: espessamento moderado e hialinização das paredes.

Manifestações oculares: dependem de qual é o vaso afectado pela vasculite⁷. As manifestações oculares incluem a esclerite e a retinite. Os vasos afectados são principalmente os vasos da coróide.

Retinopatia: Placas de coroidite aguda com exsudado subretiniano, causando um descolamento da retina no lado temporal. Exsudados intraretinianos e subretinianos.

7. L.E.D. (LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO)

É uma doença multisistémica, que envolve o sistema musculoesquelético, pele, rim e olho. Ac antinucleares (ANA) são positivos em 98% dos casos.

Em ¼ de doentes há alterações do fundo ocular. A alteração mais significativa é a degenerescência fibrinóide das artérias da retina. A retinopatia tende a ocorrer durante a fase activa da patologia.

As manifestações oculares do segmento anterior são: queratite ponteada superficial, queratoconjuntivite sicca, nódulos da pálpebra, úlceras corneanas periféricas e esclerite (pode ser o sinal de apresentação).

As manifestações oculares no segmento posterior são: manchas algodonosas (durante as fases activas da doença), hemorragias retinianas periféricas, manchas de Roth's, neuropatia óptica isquémica anterior e neurite óptica.

Outras manifestações oculares: Amaurose, hemianopsia, anomalias pupilares, anomalias oculomotoras, oftalmoplegia internuclear, papiledema e halucinações visuais.

8. ARTERITE DE CÉLULAS GIGANTES

Ou arterite temporal ou craniana. É uma doença inflamatória das artérias de médio e grande calibre.

As manifestações oculares (ocorrem em 50% dos casos) são: amaurose fugaz (ocorre em 2 a 19% dos casos) seguida de perda de visão grave (em 30 a 50% dos casos)^{8,9}, neuropatia óptica isquêmica anterior e oftalmoplegia. O olho adelfo é afectado 1 a 10 dias após o 1º olho ser afectado.

Ocasionalmente ocorre proptose, isquemia do segmento anterior, úlcera da córnea periféricas e iridociclites.

9. DOENÇA WEGENER

É uma vasculite granulomatosa necrotizante dos pulmões, rim e olho. Subtipos: localizada e disseminada.

Manifestações oculares (em 60% dos casos): úlceras corneanas periféricas progressivas, conjuntivite, episclerite, esclerite, uveíte, retinite e neuropatia óptica. As anomalias frequentemente são bilaterais.

Outras manifestações oculares: dacrioadenite¹⁰, proptose, nódulos palpebrais e ptose.

10. DERMATOMIOSITE

Manifestações oculares: descoloração típica das pálpebras superiores. Edema periorbitário. Edema da conjuntiva (em 70 dos casos)¹¹. Nistagmo, exoftalmia. Retinopatia: Exsudados superficiais no pólo posterior. Manchas algodonosas. Hemorragias em chama de vela.

11. ESCLERODERMIA

Manifestações oculares: queratoconjuntivite sicca¹², esclerose dérmica, telangiectasias palpebrais, queratite, queratocone, miopia ocular, catarata, aumento da PIO.

Retinopatia (em 50 dos casos): Cruzamentos A-V, hemorragias capilares e manchas algodonosas ao redor do disco óptico. Edema da retina e papiledema em fases tardias.

B) DOENÇAS DO SISTEMA RESPIRATÓRIO

1. SARCOIDOSE

Doença granulomatosa não caseante, idiopática, em resposta imune a um antigénio desconhecido.

As manifestações oculares são: uveíte granulomatosa recorrente anterior, nódulos na conjuntiva, queratopatia em banda, corioretinite, nódulos corioretinianos, edema macular cistóide, neovascularização retiniana, granulomas da órbita e hipertrofia da glândula lacrimal.

2. FIBROSE QUÍSTICA

Caracteriza-se por apresentar infecções pulmonares e gastrointestinais frequentes.

As manifestações oculares são: síndrome de olho seco, xeroftalmia, nictalopia, disfunção do endotélio corneano, edema macular cistóide, hemorragias retinianas, papiledema¹³ e neurite óptica retrobulbar.

C) DOENÇAS HEMATOLÓGICAS

1. ANEMIA

Manifestações oculares no segmento anterior: palidez e hemorragias na conjuntiva.

Manifestações oculares no segmento posterior: hemorragias e exsudados retinianos, hemorragia subhialoideia e atrofia óptica. Palidez dos vasos da retina e do disco óptico. As veias retinianas estão ocasionalmente dilatadas e tortuosas¹⁴. Redução de contraste entre as artérias e veias. Reflexo axial das artérias com brilho diminuído. Fundo ocular tesselado.

A retinopatia devido a anemia não ocorre a não ser quando a hemoglobina é menor do que 8 gr/100 ml. A incidência de anemia aumenta com a profundidade da anemia.

2. POLICITÉMIA

Aumento do número de corpúsculos vermelhos.

Manifestações oculares: amaurose fugaz, halucinações visuais, papiledema, hemorragias superficiais e profundas da retina e OVCR. Veias tortuosas e engurgitadas na retina são a manifestação ocular inicial. Graus variados de edema disco óptico (10% dos casos)¹⁵.

3. TROMBOCITOPÉNIA

Manifestações oculares: Hifema, hemorragias vítrea, retiniana e coroideia, papiledema, paralisias oculomotoras e descolamento seroso da retina.

Hemorragias da retina são inconstantes e estão usualmente presentes junto do disco óptico.

4. MIELOMA MÚLTIPLO

Manifestações oculares: proptose, infiltração da úvea, n. óptico e glândula lacrimal, deposição de cristais na conjuntiva e córnea, hemorragias da retina, exsudados duros na retina, manchas de Roth's e oclusões vasculares. Quistos na pars plana.

Veias dilatadas, manchas algodinosas¹⁶ e hemorragias pré-retinianas são sinais retinianos de aumento da viscosidade sanguínea.

5. LEUCEMIAS

A leucemia.mielóide dá alterações típicas.

Manifestações no segmento anterior e anexos: tumores leucémicos na órbita, infiltrados corneanos periféricos.

Dois terços das leucemias evidenciam alterações do fundo ocular.

O 1º aspecto do fundo ocular: tortuosidade e dilatação veias retina, disco óptico edemaciado.

As hemorragias podem ocorrer em qualquer tipo de leucemia (frequentemente têm uma centro pálido).

Os microaneurismas ocorrem unicamente se a leucemia é crónica.

A coróide apresenta-se espessada. É o tecido mais comumente afectado nas leucemias.

O papiledema resulta de infiltrados leucémicos na cabeça n.óptico¹⁷.

A. LEUCEMIA MIELÓIDE

Manifestações oculares: Palidez do disco óptico, embainhamento vascular, neovascularização da retina, envolvimento das pálpebras, saco lacrimal, córnea e nervo óptico e proptose.

B. LEUCEMIA LINFOCÍTICA

Manifestações oculares: hemorragias da retina, manchas de Roth's, descolamento seroso da retina, infiltrados da íris, hifema, hipópion, glaucoma e depósitos leucémicos retinianos.

6. DREPANOCITOSE

A retinopatia mais grave é a SC.

A alteração inicial da retina (zonas de não-perfusão capilar retiniana).

Manifestações oculares no segmento posterior: reacções vasculares: IRMA, comunicação AV, microaneurismas e neovasos. Atrofia e neovascularização da íris, cicatrizes corioretinianas "black sunburst", neovascularização "sea fan", hemorragias do vítreo e retina e descolamento traccional da retina.

PRINCIPAIS COMPLICAÇÕES: hemorragias do vítreo, colapso vítreo, tracção, buraco da retina e descolamento da retina.

O aspecto básico da fotocoagulação é transformar as áreas de edema hipóxico em áreas anóxicas.

7. PÚRPURA

Idiopáticas e de Schonlein-Henoch.

As hemorragias subcutâneas e subconjuntivais são comuns, mas as hemorragias da retina não estão presentes.

8. MACROGLOBULINÉMIA WALDENSTROM'S

O aspecto essencial consiste na dilatação de canais capilares e vénulas e a presença dentro do lúmen do vaso de material PAS+ representando a deposição de proteínas anormais.

Manifestações oculares: engurgitamento venoso e tortuosidade (o achado mais precoce), hemorragias, exsudados, microaneurismas e edema do disco óptico.

Os achados retinianos ocorrem em cerca de 50% dos doentes.

9. GAMAPATIA MONOCLONAL

Manifestações oculares: cristais na conjuntiva e córnea (opacidades cinzento-esbranquiçadas ou amareladas dispostas local ou difusamente na córnea)¹⁸.

D) DOENÇAS MUSCULARES

1.MIOPATIA CONGÉNITA

Manifestações oculares: Ptose, fraqueza dos músculos oculomotores, catarata, persistência da vascularização fetal, hipoplasia da retina e do disco óptico, pregas retinianas e pigmentação da retina.

2. DISTROFIA MIOTÓNICA

Manifestações oculares: catarata em árvore de natal, ptose, blefarite, hipotonia ocular, alterações pigmentares da retina central e periférica.

3. MYASTHENIA GRAVIS

Manifestações oculares: ptose bilateral flutuante, oftalmoplegia, diplopia após exercício.

4. SÍNDROME KEARNS-SAYRE

O início das manifestações clínicas habitualmente ocorre antes dos 20 anos de idade.

Manifestações oculares: o primeiro sinal é a ptose (bilateral), oftalmoplegia progressiva crónica, retinite pigmentar atípica e nistagmo pendular.

5. DISTROFIA OCULOFARÍNGEA

Manifestações oculares: ptose e oftalmoplegia progressiva crónica.

E) DOENÇAS RENAIAS

1.SÍNDROME ALPORT

Manifestações oculares (em 10% dos casos)^{19,20}: lenticone anterior, retinopatia pigmentar, glaucoma de ângulo fechado, dispersão pigmentar, e deposição de cristais na conjuntiva.

2. SÍNDROME LOWE

Manifestações oculares: catarata discóide congénita (em 100% dos casos), lenticone posterior, glaucoma congénito, estrabismo e ambliopia. São característicos os quelóides corneanos.

3. TUMOR DE WILMS

Manifestações oculares: aniridia bilateral²¹, hipoplasia macular e do nervo óptico, glaucoma, catarata e córnea turva.

4. INSUFICIÊNCIA RENAL

Manifestações oculares: retinopatia renal, com manchas algodinosas proeminentes, edema da retina e do disco óptico, descolamento não regmatogéneo da retina, catarata, deposição de cristais de apatite na córnea e conjuntiva e queratopatia em banda.

5. COMPLICAÇÕES OCULARES DA HEMODIALÍSE E TRANSPLANTE RENAL

Cegueira cortical, oclusão veia central da retina, neuropatia óptica isquémica anterior, catarata, glaucoma por corticoterapia, infecções secundárias e neoplasias.

F) DOENÇAS ENDÓCRINAS

1. DIABETES MELLITUS

Manifestações oculares: Retinopatia diabética.

Outras manifestações oculares: glaucoma crónico de ângulo aberto (mais prevalente), cataratas (em flocos de neves e estacionárias), vulnerabilidade do epitélio corneano (a lembrar aquando do uso de lentes de contacto), vulnerabilidade a infecção (celulite orbitária).

2. DOENÇA GRAVES

Manifestações oculares: retracção palpebral, lagoftalmo, edema periorbitário e conjuntival, miopatia de restrição e proptose.

Outras manifestações oculares: diplopia, glaucoma, queratoconjuntivite, erosão da córnea e compressão apical do nervo óptico.

3. HIPOTIROIDISMO

Manifestações oculares: ausência do 1/3 externo das sobrancelhas e pálpebras, edema da conjuntiva, blefaroptose, nictalopia, edema da córnea, queratocone, estrabismo, papiledema, exoftalmia, catarata, atrofia óptica.

3. HIPERPARATIROIDISMO

Manifestações oculares: depósitos de cálcio na córnea, esclera e conjuntiva. Queratopatia em banda (pode ser o sinal de apresentação).

4. HIPOPARATIROSIDISMO

Manifestações oculares: cataratas tetânicas bilaterais típicas (em 50 a 60% dos casos). Queratoconjuntivite e papiledema são menos frequentes.

5. DOENÇA CUSHING

Manifestações oculares: hiperpigmentação da pele das pálpebras e da conjuntiva, papiledema, retinopatia hipertensiva e atrofia óptica.

7. SÍNDROME DE NEOPLASIAS ENDÓCRINAS MÚLTIPLAS

Manifestações oculares: nervos corneanos proeminentes, neuromas da conjuntiva e queratoconjuntivite sicca.

8. ADENOMA DA GLÂNDULA PITUITÁRIA

Manifestações oculares: atrofia óptica, pupila de Marcus-Gunn (defeito pupilar aferente ipsilateral) em caso de compressão do nervo óptico e pupila hemianóptica de Wernicke (defeito pupilar hemiaferente bilateral) em caso de compressão do quiasma e tracto óptico. Diplopia sensorial não parética.

G) DOENÇAS CARDÍACAS

1. ENDOCARDITE

Manifestações oculares: petéquias na conjuntiva e pálpebras. Hemorragias retinianas superficiais únicas ou múltiplas^{22,23}. Manchas de Roth características. Oclusão artéria central da retina ou de ramo. Manifestações neurooftalmológicas.

2. PROLAPSO DA VÁLVULA MITRAL

Manifestações oculares: amaurose fugaz, oclusão arteriolar de ramo ou central retiniana e coroídea^{24,25}. Neovascularização extensa do pólo posterior (D. Eales atípica). Oclusão venosa retiniana.

H) DOENÇAS VASCULARES

1. SÍNDROME DO ARCO AÓRTICO

Consiste numa doença oclusiva de 1 ou mais dos ramos principais do arco aórtico.

Causado por aterosclerose, sífilis e síndrome de Takayasu.

Manifestações oculares: Amaurose fugaz (pode ser o 1º sintoma), isquémia do segmento anterior (edema da córnea, vascularização da íris, glaucoma e catarata²⁶) e no manifestações do fundo ocular (estreitamento arterial, manchas algodinosas, hemorragias retinianas e microaneurismas).

2. TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA

Ou síndrome de Rendu-Osler-Weber.

Manifestações oculares (não são comuns)^{27,28}: telangiectasias ou nódulos angiomasóides da pele das pálpebras, tortuosidade e dilatação segmentar das veias retinianas, malformações vasculares, hemorragias da retina, neovascularização da retina e do disco óptico. Anisocoria, papiledema, défices do campo visual, ptose e oftalmoplegia.

I) DOENÇAS DERMATOLÓGICAS

1. PSORÍASE

Manifestações oculares: blefarite crónica, conjuntivite, triquíase, simbléfaro, queratite, uveíte anterior e vasculite retiniana.

2. ACNE ROSÁCEA

Manifestações oculares (ocorrem em 50% dos casos): blefarite recorrente, calazas, conjuntivite, episclerite, queratite ponteadada superficial, queratite ulcerativa e síndrome do olho seco.

3. XERODERMA PIGMENTOSUM

Manifestações oculares (ocorrem em 30% dos casos)^{29,30}: madarose, ectropion, xerose, pterigium, melanose da conjuntiva, queratite ulcerativa, queratopatia em banda, irite e atrofia da íris.

J) DOENÇAS GASTROINTESTINAIS

1. SÍNDROME DE GARDNER

Manifestações oculares: hipertrofia do EPR, osteomas orbitários, quistos epidermóides das pálpebras estrias angióides.

2. DOENÇA HEPÁTICA

Manifestações oculares: nictalopia, xeroftalmia e icterícia.

Com cirrose avançada podem apresentar o sinal de Darlymple (retracção palpebral) e sinal de Graefe.

Anel de Kayser-Fleiser na doença de Wilson.

Síndrome de Alagille (displasia arteriohepática): embryotoxon posterior, anomalia de Axenfeld, retinopatia pigmentar, exotropia, pupila ectópica, queratopatia em banda, pregas coróides e miopia.

3. DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL

Manifestações oculares: divididas em complicações primárias, secundárias e coincidentes³¹.

Complicações primárias. Episclerite, uveíte, queratopatia, edema da mácula, CRCS, proptose e neuropatias ópticas.

Complicações secundárias: nictalopia e olho seco.

Complicações coincidentes: conjuntivite, erosão corneana recorrente, glaucoma e estreitamento arteriolar retiniano.

4. PANCREATITE

Manifestações oculares: Retinopatia Purtscher (manchas algodinosas e hemorragias superficiais peripapilares).

K) DOENÇAS DO OUVIDO

1. SÍNDROME DE COGAN

Doença multisistémica do adulto jovem, caracterizada por apresentar uma disfunção vestibuloauditiva e uma doença inflamatória ocular.

Manifestações oculares: queratite intersticial não sífilítica (manifestação ocular clássica)³², episclerite, esclerite, uveíte, corioretinite, papilite e pseudotumor da órbita.

2. DOENÇA DE NORRIE

Displasia oculoacústicocerebral, caracterizada por atraso mental, surdez e malformações retinianas.

Manifestações oculares: hemorragias vítreas recorrentes e múltiplas³³. Descolamento da retina, rubeosis iridens, glaucoma agudo de ângulo fechado, phthisis bulbi.

3. SÍNDROME DE USHER

Surdez profunda desde o nascimento e retinopatia pigmentar.

Manifestações oculares: segmento anterior (opacidade subcapsular posterior), segmento posterior (drusen do n.óptico (em 5 a 10% dos casos), membrana epiretiniana, maculopatia em “olho de boi, edema macular cistóide, espículas ósseas e migração pigmentar perivascular retiniana).

L) DOENÇAS GENÉTICAS

1. ALBINISMO

Defeito na produção de melanina ou de armazenamento nos olhos ou pele.

2. S. MERMANNKY-PUDLAK

Albinismo e diátese hemorrágica.

3. DISPLASIA ARTERIOHEPÁTICA (S. ALAGILLE)

Leva a icterícia neonatal.

Causada pelo escasso desenvolvimento de canais biliares intrahepáticos.

Manifestações oculares: Linha Schwalbe proeminente anteriormente, atrofia íris sugestivo de S.Axenfelt-Rieger.

4. POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR (S. GARDNER)

Hipertrofia congénita EPR

Autossómica dominante

5. INCONTINENTIA PIGMENTI

Proliferação fibrovascular no bordo retina vascular, retina avascular levando a desc. total retina.

M) PATOLOGIAS CROMOSSÓMICAS

- **SÍNDROMES DE DELECCÃO CROMOSSÓMICA**

1. DELECCÃO DO BRAÇO LONGO DO CROMOSSOMA 13

Manifestações oculares: hipertelorismo, epicanto, ptose palpebral, microftalmia e retinoblastoma (5 a 10% de todos os retinoblastomas estão associados com a deleção da porção 13q)³⁴.

2. DELECCÃO DO BRAÇO CURTO DO CROMOSSOMA 18

Manifestações oculares: ptose, epicanto, estrabismo, hipertelorismo, leucoma da córnea, queratocone, microftalmia, glaucoma, coloboma e cicloopia.

3. DELECCÃO DO BRAÇO LONGO DO CROMOSSOMA 18

Manifestações oculares: hipertelorismo, nistagmo, epicanto, estrabismo, ptose, discos ópticos pálidos, opacidades da córnea, estafiloma, microcórnea, microftalmia, glaucoma, atalampia, miopia, astigmatismo, coloboma da íris e coróide.

4. DELECCÃO DO BRAÇO CURTO DO CROMOSSOMA 4

Manifestações oculares: hipertelorismo, estrabismo, ptose, coloboma da íris, cataratas, pupilas ectópicas e microftalmia.

5. DELECCÃO DO BRAÇO CURTO DO CROMOSSOMA 5

Manifestações oculares: epicanto, fendas palpebrais pequenas, esotropia, exotropia, miopia, hipermetropia, astigmatismo e tortuosidade arteriolar retiniana.

- **SÍNDROMES DOS CROMOSSOMAS SEXUAIS**

1. SÍNDROME KLINEFELTER

47 cromossomas. XXY.

Manifestações oculares: raras³⁵. Anoftalmia bilateral, atrofia óptica, epicanto, hipertelorismo, estrabismo, subluxação do cristalino, queratocone posterior, opacidades corneanas unilaterais, atrofia coroídea difusa, espículas ósseas da média periferia retiniana, retinopatia pigmentar e coloboma da úvea.

2. SÍNDROME DE TURNER

45 cromossomas X.

Manifestações oculares: estrabismo, esotropia, exotropia³⁶, ptose (em 16% dos casos), hipertelorismo, epicanto, fenda palpebral antimongolismo, discromatópsia verde-vermelho, nistagmo, esclera azul e catarata.

- **SÍNDROMES DE TRISSOMIA**

1. SÍNDROME DO OLHO DE GATO

Associação entre coloboma da íris e atresia anal.

Manifestações oculares: Colobomas da íris e da coróide (em 65% dos casos), estrabismo, hipertelorismo (em 50% dos casos), fenda palpebral antimongolismo (em 40% dos casos) e microftalmia (em 25% dos casos).

2. SÍNDROME 13 (SÍNDROME DE PATAU)

Manifestações oculares: graves anomalias oculares incompatíveis com a visão.

3. SÍNDROME DE EDWARD (TRISSOMIA 18)

Manifestações oculares: fendas palpebrais pequenas (em 50% dos casos), hipoplasia das proeminências orbitárias, epicanto, ptose palpebral, opacidades da córnea (em 10 a 50% dos casos), hipertelorismo, coloboma da íris, microftalmia e catarata (em < 10% dos casos).

4. TRISSOMIA 21 (SÍNDROME DE DOWN)

Manifestações oculares: epicanto, blefarite, estrabismo (em 21 a 44% dos casos), nistagmo (em 5 a 17% dos casos), nistagmo horizontal³⁷, íris azul clara (em 90% dos casos), manchas de Brushfield (em ¾ dos doentes), queratocone (em 15% dos casos), catarata (em 10 a 40% dos casos), astigmatismo > 3 D (em 25% dos casos).

N) INFECÇÕES SISTÉMICAS

1. SÍFILIS

A manifestação mais comum é a uveíte.

Manifestações oculares: queratite intersticial, esclerite, uveíte, pupila de argyll-robertson, vitrite, neuroretinite, fundo ocular de sal e pimenta, papilite, paralisias oculomotoras e atrofia óptica.

2. D. LYME

A apresentação mais frequente é a pars planite atípica com sinéquias posteriores e inflamação do segmento anterior granulomatosa.

Manifestações oculares: conjuntivite, queratite, neuropatia óptica isquémica anterior, hemorragias retinianas, paralisias do 3 e 4º par craniano, coroidite, vasculite retina, descolamento retina, papilite, papiledema e atrofia óptica.

3. BRUCELOSE

Manifestações oculares: envolvimento bilateral do nervo óptico (neurite óptica retrobulbar, papiledema e atrofia óptica), uveíte, coroidite e endoftalmite. Descolamento da retina. Úlcera corneana numular. Opacidades corneanas subepiteliais em forma de moeda.

Em caso da presença de meningite: edema palpebral, conjuntivite e paralisia oculomotora.

4. DIFTERIA

Manifestações oculares. Parésia acomodativa ocorre como um achado isolado durante 4 semanas. Outros achados oculares: paralisia do 3º e do 6º par cranianos.

5. CÂNDIDA ALBICANS

Doentes com endoftalmite a cândida desenvolvem febre dentro de 24 horas após a cirurgia. Descrita endoftalmite a cândida após administração de Propofol.

6. LEPTOSPIROSE

Manifestações oculares (ocorrem em 3 a 92% dos casos): dilatação dos vasos da esclera e conjuntiva, uveíte bilateral aguda, hemorragias retinianas, coriorretinite, membranas vítreas e neurite óptica.

7. HERPES-VÍRUS

1) NECROSE RETINIANA AGUDA

Implicados o herpes simplex e o varicela zoster.

CLÍNICA

Arterite e flebite retina e coróide. Retinite necrotizante periférica confluyente. Vitrite moderada a grave.

2) HERPES SIMPLEX

As infecções herpéticas primárias são frequentemente subclínicas: conjuntivite folicular, vesículas na pálpebra, blefaroconjuntivite e queratite.

Os herpes recorrentes são característicos: úlceras corneanas dendríticas, geográficas e metaherpéticas, queratite disciforme, queratite necrotizante do estroma e uveíte.

3) VARICELA-ZOSTER

O nervo trigémio, especialmente na divisão oftálmica, é o nervo mais comumente envolvido no herpes zoster.

Manifestações corneanas: queratite pseudodendrítica, queratite ponteadada superficial, escleroqueratite, queratouveíte, queratite disciforme e úlcera serpiginosa.

Outras manifestações oculares: úlceras da pálpebra, conjuntivite membranosa, petéquias da conjuntiva, uveíte e neuropatia óptica isquémica.

O envolvimento nasociliar é indicador de envolvimento ocular. A sua ausência não exclui a frequência de doença ocular.

4) INFLUENZA

Manifestações oculares: conjuntivite, hemorragia sub-conjuntival, queratite, úlcera corneana periférica, dacrioadenite, uveíte não granulomatosa, hemorragias e exsudados na retina, edema da retina, neurite óptica e paralisias oculomotoras.

5) RUBÉOLA

Manifestações oculares: conjuntivite, úlceras da córnea, microftalmia, catarata, retinopatia em sal e pimenta, hipoplasia da íris, uveíte crônica não granulomatosa, glaucoma e neurite óptica.

6) SARAMPO

Manifestações oculares: conjuntivite bilateral, queratite, uveíte e neurite óptica.

7) PAROTIDITE

Manifestações oculares: conjuntivite, dacrioadenite, síndrome oculoglandular de Parinaud, episclerite, queratite periférica, irite e neurite óptica.

8) VARICELA

Manifestações oculares: conjuntivite membranosa, queratite, uveíte e glaucoma.

A infecção materna a varicela: microftalmia, catarata e corioretinite.

8. SIDA

Os elementos que surgem mais frequentemente na clínica, por ordem decrescente são as manchas algodinosas, hemorragias da retina, as retinites necrosantes a CMV e as localizações conjuntivais palpebrais do sarcoma de Kaposi.

- **SEGMENTO POSTERIOR**

Manchas algodinosas, hemorragias retina, vasculite retiniana, Retinite a CMV (em 15-40% doentes com SIDA). A progressão retinite a cmv deixa uma área retiniana avascular e atrófica, constituindo uma cicatriz irregular com pigmentação dispersa, no seio da qual os vasos assumem um aspecto de cordão esbranquiçado.

- **SEGMENTO ANTERIOR**

Zona oftálmica, conjuntivite não purulenta, queratoconjuntivite sicca (é comum em doentes com SIDA).

- **TUMORES**

Sarcoma kaposi (no fundo saco ou conjuntiva palpebral) e molluscum contagiosum.

- **NEUROFTALMOLOGIA**

Paralisia n.craniano, anomalias pupilares, alterações dos campos visuais, edema papila, atrofia óptica e alucinação visual. Síndrome demência SIDA. Leucoencefalopatia progressiva multifocal. Alterações oculomotoras podem ser o sinal precoce e revelador de lesão neurológica a HIV.

9. TOXOCARA

O sintoma mais comum é a infecção do aparelho respiratório superior. Hepatomegália e eosinofilia.

Manifestações oculares: leucocoria, uveíte unilateral, endoftalmite e granuloma macular corioretiniano, descolamento da retina e abscesso vítreo.

10. TRICHINOSIS

Resulta da ingestão de carne contaminada. Diarreia.

Manifestações oculares: conjuntivite, edema palpebral, hemorragia subconjuntival, enquistamento larvar dos músculos extraoculares, edema periorbitário, miosite e dor aos movimentos oculares.

11. DRACUNCULÍASE

Resulta da ingestão de água contaminada.

Manifestações oculares: proptose e lesão palpebral semelhante a quisto dermóide.

12. EQUINOCOCOSE (DOENÇA HIDÁTICA)

Manifestações oculares: quistos na órbita, câmara anterior, vítreo e retina, proptose e celulite orbitária.

13. MUCORMYCOSE

Infecção fúngica. Inicia-se por infecção seios paranasais, evoluindo depois para celulite orbitária. Ocorre em diabéticos mal controlados.

Dor. O atingimento dos vasos sanguíneos resulta em necrose da pele das pálpebras.

14. MALÁRIA

Ampla variedade de manifestações oculares: hemorragia subconjuntival, hemorragias retinianas (em 14,6% de doentes com malária cerebral), paralisias do 6º par craniano. Nistagmo.

15. RICKETTSIOSE

Manifestações oculares: habitualmente estão limitadas a petéquias na conjuntiva bulbar e conjuntivite.

Outras manifestações oculares: irite, endoftalmite, neuroretinite, papiledema, palidez do n.óptico, úlceras da córnea. Vasculite retiniana.

16. PANENCEFALITE ESCLEROSANTE SUBAGUDA

Manifestações oculares (ocorrem em cerca de 50% dos casos), divididas em 3 grupos:

- Distúrbios visuais – halucinações e cegueira cortical.
- Distúrbios da motilidade – paralisias oculomotoras, paralisias supranucleares, ptose e nistagmo.
- Alterações do fundo ocular – papiledema, neurite óptica, atrofia óptica e retinite necrotizante (edema, pregas da coróide e hemorragias superficiais, na ausência de sinais inflamatórios do vítreo).

O) DOENÇAS INFLAMATÓRIAS DE ETIOLOGIA DESCONHECIDA

1.D. BEHÇET

Manifestações oculares: uveíte anterior, vasculite retiniana e oclusão arteriolar de ramo.

2. D. KAWASAKI

Doença febril do jovem, com envolvimento multisistémico.

Manifestações oculares: vasodilatação conjuntival bilateral não exsudativa, hemorragia subconjuntival, iridociclite, queratite pontada superficial, opacidades vítreas e papiledema.

3. SARCOIDOSE

Manifestações oculares (em 1/4 dos casos): uveíte granulomatosa anterior, bilateral, recorrente e crónica. Precipitados queráticos em gordura de carneiro. Sinequias anteriores periféricas, glaucoma e catarata. Nódulos de Koeppe (bordo pupilar) e nódulos de Busacca (estroma superficial) na íris. Granulomas das pálpebras.

A síndrome de Heerfordt associa uveíte sarcoidósica, paralisia facial periférica e febre.

Envolvimento do segmento posterior (ocorre em 25% dos doentes): edema macular cistoide. Hemorragias da retina e vítreo. Granulomas amarelo-acinzentados.

P) ALTERAÇÕES CONGÉNITAS DO METABOLISMO

Ocorrem devido a alterações enzimáticas.

1) ALTERAÇÃO DO METABOLISMO DOS HIDRATOS DE CARBONO

- DIABETES MELLITUS
- GALACTOSÉMIA

2) ALTERAÇÃO DO METABOLISMO DOS AMINOÁCIDOS

- ALBINISMO

ALBINISMO OCULOCUTÂNEO

ALBINISMO OCULAR

- HOMOCISTINÚRIA

Manifestações oculares: subluxação bilateral e simétrica do cristalino (em 30% dos casos). A direcção é nasal e inferior, contrariamente ao S. Marfan, em que é superior e temporal.

Outras manifestações oculares: glaucoma agudo, descolamento da retina, oclusão arterial retiniana e atrofia óptica.

- HIPERORNITÉMIA

Manifestações oculares: miopia (durante a 1ª década), nictalopia, cataratasutural posterior (durante a 2ª década), atrofia corioretiniana.

- OCRONOSE

Manifestações oculares: iniciam-se na 3ª – 4ª década de vida, com pigmentação da esclera. Glóbulos pigmentados no estroma periférico da córnea.

- MUCOPOLISSACARIDOSES
 - Síndrome Hurler (edema da córnea, degenerescência pigmentar da retina e atrofia óptica)
 - Síndrome Scheie (edema córnea, degenerescência pigmentar da retina e atrofia óptica)
 - Síndrome Hunter (degenerescência pigmentar da retina e atrofia óptica)
 - Síndrome Sanfilippo (degenerescência pigmentar da retina e atrofia óptica)
 - Síndrome Morquio (edema da córnea)
 - Síndrome Maroteaux-Lamy (edema da córnea)
 - Síndrome Sly (edema da córnea)

3) ALTERAÇÃO DO METABOLISMO DOS LÍPIDOS

- Síndrome de Refsum
- Hiperlipoproteinémia
- ESFINGOLIPIDOSES
- Doença Niemann-Pick
- Gangliosidoses
- Doença Gaucher
- Doença Fabry

4) METABOLISMO DOS MINERAIS

- Doença Wilson

5) DOENÇAS DO TECIDO CONJUNTIVO

- OSTEOGENESIS IMPERFECTA

Manifestações oculares: esclera azul, adelgaçamento corneano, queratocone, megalocórnea e glaucoma.

- SÍNDROME EHLERS-DANLOS

Manifestações oculares: epicanto, microcórnea, esclera azul, estrias angióides, miopia, queratocone, subluxação do cristalino, descolamento da retina e ruptura do globo ocular.

- SÍNDROME MARFAN

BIBLIOGRAFIA:

- 1) Lamberts DW. Dry Eye and tear deficiency. *Int Ophthalmol Clinic*. 1983; 23 (1): 123-130.
- 2) Watson PG, Hayreth SS. Scleritis and episcleritis. *Br J Ophthalmol*. 1976; 60: 163-191.
- 3) Robin JB, Schanzlin GJ, Nerity SM, et al. Peripheral corneal disorders. *Surv Ophthalmol*. 1986; 31: 1-36.
- 4) Chylack LT, Bienfang DC, Bellows AR, Stillman JS. Ocular manifestations of juvenile rheumatoid arthritis. *Am J Ophthalmol*. 1975; 79: 1026-1033.
- 5) Lee DA, Barcker SM, Su WPD, et al. The clinical diagnosis of Reiter's syndrome: Ophthalmic and nonophthalmic aspects. *Ophthalmology*. 1986; 93: 350.
- 6) Michelson JB. Melting corneas with collapsing nose. *Surv Ophthalmol*. 1984; 29: 148-154.
- 7) Stillerman ML. Ocular manifestations of diffuse collagen disease. *Arch Ophthalmol*. 1951; 45: 239.
- 8) Keltner JL. Giant cell arteritis. Signs and symptoms. *Ophthalmology*. 1982; 89:1101-1110.
- 9) Goodman BW. Temporal arteritis. *Am J Med*. 1979; 67: 839-852.
- 10) Boukes RJ, Kruit PJ, Van Balen ATM, et al. Lacrimal gland enlargement in Wegener's granulomatosis. *Orbit*. 1985; 4: 163.
- 11) Hollenhorst RW, Henderson JW. The ocular manifestations of the diffuse collagen diseases. *Am J Sci*. 1951; 221: 211-222.
- 12) Grennan DM, Forrester J. Involvement of the eye in sle and scleroderma. *Ann rheum dis*. 1977; 36: 152-156.
- 13) Bruce GM, Denning CR, Spalter HF. Ocular findings in cystic fibrosis of the pancreas. *Arch Ophthalmol*. 1960; 63: 391-401.
- 14) Aisen ML, Bacon BK, Goodman AM, et al. Retinal abnormalities associated with anemia. *Arch Ophthalmol*. 1983; 101: 1049-1052.
- 15) Wagener HP, Rucker CW. Lesions of the retina and optic nerve in association with blood dyscrasias. In: Sorsby A, et. *Modern trends in ophthalmology*. London: Butterworth; 1948; 300.
- 16) Holt JM, Gordon-Smith EC. Retinal abnormalities in diseases of the blood. *Br J Ophthalmol*. 1969; 53: 145-160.
- 17) Rosenthal AR. Ocular manifestations of leukemia. A review *ophthalmology*, 1983; 90: 899-905.
- 18) Plam E. A case of crystal deposits in the cornea: precipitation of a spontaneously crystalizing plasma globulin. *Acta Ophthalmol*. 1947; 25: 165-169.
- 19) Drummond KN. Hereditary or familial diseases. In: Vaughan VC, McKay RJ, Behrman RE, eds. *Nelson textbook of pediatrics*, 11th ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 1979; 1523.
- 20) Perrin D, Jungers P, Grunfeld JP. Perimacular changes in alport's syndrome. *Clin Nephrol*. 1980; 13: 163-167.
- 21) Nelson LB, Spaeth GL, Nowinski TS, et al. Aniridia. A review. *Surv Ophthalmol* 1984; 206: 825.

- 22) Kennedy JE, Wise GN. Clinicopathologic corrections of retinal lesions. *Arch Ophthalmol.* 1965; 74: 658.
- 23) Dienst EC, Gartner S. Pathologic changes in the eye associated with subacute bacterial endocarditis. *Arch Ophthalmol.* 1944; 31: 198.
- 24) Caltrider ND, Irvine AR, Kline HJ, et al. Retinal emboli in patients with filtral valve prolapse. *Am J Ophthalmol.* 1980; 90: 534-539.
- 25) Waldoff HS, Gerber M, Desser KB, et al. Retinal vascular lesions with prolapsed mitral valve leaflets. *Am J Ophthalmol.* 1975; 79: 382-385.
- 26) Knox DL. Ischemic ocular inflammation. *Am J Ophthalmol.* 1965; 60: 995-1002.
- 27) Weber FP. Multiple hereditary developmental angiomas (telangiectases) of the skin and mucous membranes associated with recurring haemorrhages. *Lancet.* 1907; 2: 160-162.
- 28) Landau J, Nelken E, Davis E. Hereditary haemorrhagic telangiectasia with retinal and conjunctival lesions. *Lancet.* 1956; 271: 230-231.
- 29) El Hefnawi H, Mortada A. Ocular manifestations of xeroderma pigmentosum. *Br J dermatol.* 1965; 77; 261-276.
- 30) Giller H, Kaufmann WC. Ocular lesions in xeroderma pigmentosum. *Arch Ophthalmol.* 1959; 62: 130-133.
- 31) Knox DL, Schachat AP, Mustoven E. Primary, secondary and coincidental ocular complications of Crohn's disease. *Ophthalmology.* 1984; 91: 163-173.
- 32) Cogan DG. Syndrome of nonsyphilitic interstitial keratitis with vestibuloauditory symptoms. *Arch Ophthalmol.* 1945; 33; 144.
- 33) Jacklin HN. Falciform fold, retinal detachment and Norrie's disease. *Am J Ophthalmol.* 1980; 90; 76-80.
- 34) Liberfarb R, Bustos T, Millerw, et al. Incidence and significance of a deletion of chromosome band 13q14 in patients with retinoblastoma and in their families. *Ophthalmology.* 1984; 91: 1695.
- 35) Duke-Elder S. *System of Ophthalmology. Summary of systemic ophthalmology.* St. Louis, MO: CV Mosby; 1976; XV; 37.
- 36) Chrousos GA; Ross GL, Chrousos G, et al. Ocular findings in turner syndrome. A prospective study. *Ophthalmology,* 1984; 91; 926-928.
- 37) Eissler R, Longenecker LP. The common eye findings in mongolism. *Am J Ophthalmol.* 1962; 54; 398-406.