

# Síndrome de Rothmund-Thomson: um caso com catarata juvenil tardia

## *Rothmund-Thomson's syndrome*

Arnaldo Gonçalves Júnior <sup>(1)</sup>

**Palavras-chaves:** Poiquidermia congênita; Síndrome de Rothmund-Thomson; Catarata.

---

### INTRODUÇÃO

---

Poiquidermia congênita, ou síndrome de Rothmund-Thomson (SRT), foi descrita inicialmente por Rothmund, em 1868 <sup>1</sup>, descrevendo crianças de 3 famílias, que apresentavam catarata em associação a uma peculiar degeneração da pele. Estas famílias viviam em uma área isolada da Bavária, onde casamentos consanguíneos eram comuns. Em 1923, um dermatologista inglês, Thomson, descreveu uma e posteriormente mais duas crianças com alterações de pele (poiquidermia) e anormalidades ósseas <sup>2,3</sup>. A possibilidade de que as alterações de pele nestes dois grupos de pacientes fizessem parte da mesma síndrome foi inicialmente sugerida por CARLTON <sup>4</sup>, em 1943, e novamente por SEXTON <sup>5</sup>, em 1954. Desde então a síndrome tornou-se conhecida por síndrome de Rothmund-Thomson. A característica predominante da síndrome é a poiquidermia das faces e extremidades, que começam na infância. Características variáveis incluem alopecia, dentes e nariz distróficos, catarata juvenil bilateral, baixa estatura, hipogonadismo, malformações ósseas e tumores malignos. Existiram em 1992, cerca de 200 casos no mundo.

---

### RELATO DO CASO

---

F. M. S., 21 anos, sexo feminino, branca, natural de São Paulo. Filha de pais consanguíneos (primos em 2º grau) naturais de Minas Gerais. Primeira filha de uma prole de 4 (duas mulheres e dois homens), em que ambos os homens vieram a falecer no 1º ano de vida, um dos quais apresentava poiquidermia congênita (Heredograma). Seu pai vinha de uma prole de 10, também originados de casamento consanguíneo, no qual as duas primeiras filhas também apresentaram alterações de pele durante o primeiro ano de vida, mas vieram a falecer aos 7 e 6 anos de idade, respectivamente (Heredograma). Atendida no Setor de catarata do Departamento de Oftalmologia da Escola Paulista de Medicina em 1993, com queixa de baixa acuidade visual progressiva para perto e longe há 1 ano.

Nascida em 1972, relatou ser portadora da síndrome de Rothmund-Thomson, e que as lesões de pele tiveram início nos primeiros meses de vida.

**Ao exame físico:** Altura de 147 cm, peso de 39 kg, facies típica, com nariz distrófico, poiquidermia generalizada em face, tronco e extremidades,

---

<sup>(1)</sup> Pós-graduando do Departamento de Oftalmologia da Escola Paulista de Medicina. - nível mestrado.

Endereço para correspondência: R: Itapeva, 490/88  
CEP: 01332-000

---

*Síndrome de Rothmund-Thomson: um caso com catarata juvenil tardia*

apresentando áreas de atrofia, telangectasias, áreas hipo e hiperpigmentadas, ausência de supercílios e cílios, mãos e pés pequenos apresentando as falanges encurtadas. Apresentava amenorréia primária (hipogonadismo), não tratada.

**Ao exame ocular:** AV 20/200 e J7 para olho direito e dedos a 3 metros e J maior que 7 para perto para olho esquerdo.

**Biomicroscopia:** cílios escassos, distriquiase, ceratopatia em faixa superior, opacidade de cápsula anterior de 1x e de cápsula posterior de 3x, para ambos os olhos.

**Tonometria de Aplanção** igual a 17mmHg em A. O.

**Ceratometria:** 49,25 (180°) x 47,75 (90°) O. D., 49,25 (115°) x 48,25 (25°) O. E..

**Fundo de olho:** discreta alteração pigmentar da retina em A. O.

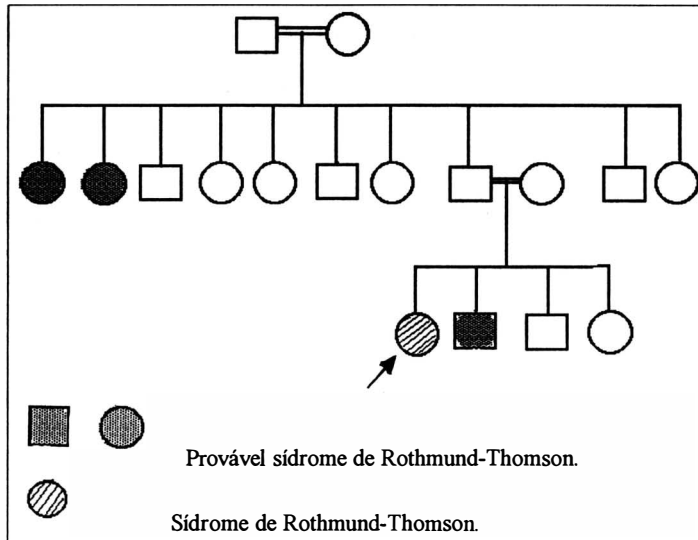


Figura 1 - Heredograma

A paciente foi submetida a aspiração endocapsular da catarata O. E. e implante de lente intraocular de câmara posterior, biconvexa de 7 mm de diâmetro, em janeiro de 1994, sem qualquer intercorrência.

Dois meses após o ato cirúrgico apresentava AV sem correção de 20/40, P.I.O. = 18 mmHg e ceratometria: 46,50 (171°) x 44,75 (81°).

No momento a paciente aguarda intervenção em seu olho direito.

**REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. ROTHMUND, A. - Uber Kataract in Verbindung mit einer Eugntumliche Haut Degeneration. *Arch. Ophthalmol.*, 4: 159, 1887.
2. THOMSON, M. S. - A hitherto undescribed familial disease. *Br. J. Dermatol.*, 35: 455, 1923.
3. THOMSON, M. S. - Poikiloderma congenitale. *Br. J. Dermatol.*, 48: 221, 1936.
4. CARLTON, A. - Skin diseases and cataract. *Br. J. Dermatol.*, 55: 83, 1943.
5. SEXTON, G. B. - Thomson's syndrome. *Can. Med. Assoc. J.*, 70: 662, 1954.
6. VENNOS, E. M.; COLLINS, M.; JAMES, W. D.; - Rothmund-Thomson syndrome: Review of the world literature. *J. Am. Acad. Dermatol.*, 27: 750, 1992.

**CONSELHO BRASILEIRO DE OFTALMOLOGIA**  
CGC 48.939.250/0001-18