

Um caso esporádico de síndrome de Duane associado à síndrome de Rieger de ocorrência familiar

Carlos Souza-Dias * & Geraldo Vicente de Almeida **

Apesar de ser a fisiopatologia da síndrome de Duane bastante bem conhecida, principalmente após os estudos eletromiográficos de Huber (5), a sua etiologia e a sua patologia são ainda obscuras. A sua origem genética (autossômica dominante) é indiscutível em alguns casos os quais, entretanto, representam uma minoria (10% segundo Duke-Elder (2) e 5,5% de acordo com Pfaffenbach e cols (8)). A grande maioria dos casos são esporádicos. Pfaffenbach e cols (8) dizem que é entre os casos esporádicos que com mais frequência se encontram outras malformações congênicas associadas.

Apresentamos neste trabalho um caso de síndrome de Duane esporádico, associada a outras anomalias congênicas de ocorrência familiar as quais, em conjunto, constituem a chamada síndrome de Rieger. Não encontramos outra referência desta combinação na literatura.

APRESENTAÇÃO DO CASO

R.T.B., masc., 4 anos e meio, trazido à consulta em 28 de Maio de 1968 devido a um desvio vertical do olho direito (para cima) e a uma mancha negra na íris do mesmo olho. O exame oftalmológico do olho esquerdo revelou uma síndrome de Duane do tipo III, segundo a classificação de Huber, com movimentos verticais anômalos desse olho ("upshoot e downshoot") quando o olho direito fixava em supra ou infra-abdução (Fig. 1). Quando o olho esquerdo, dominante, fixava, o direito exibia uma hipertropia secundária. O olho direito possuía um acentuado deslocamento supra-temporal da pupila e um coloboma atípico da íris, formando uma falsa pupila, em posição infra-nasal. O olho esquerdo exibia um discreto deslocamento supra-nasal da pupila (Fig. 2). Refração estática: OD: + 2,00 DE = + 0,25 DCil eixo 70°; OE: + 1,00 DE = + 0,25 DCil eixo 100°. Acuidade visual com óculos: OD = 20/40 e OE = 20/25. Além dessas anomalias oculares, ele apresentava também uma hipoplasia do maxilar superior e severas malformações dentárias (Fig. 3), da mesma forma que a sua avó paterna, um tio avô paterno, um pri-

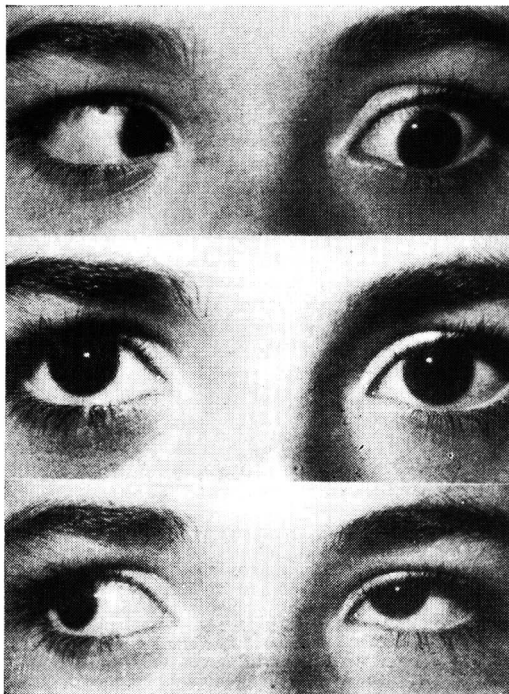


Fig. 1 — Síndrome de Duane do olho esquerdo. O olho não pode abduzir-se, à tentativa de adução, há retração e "upshoot".

mo e o seu pai. Sua avó paterna é cega de ambos os olhos, um dos quais (o esquerdo) fora operado de glaucoma em 1951 (sic). Dizia ela que, antes de ser cega, sofria de alta miopia. O seu exame oftalmológico revelou um leucoma vascularizado, atrofia de íris e edema de córnea em ambos os olhos, atalâmia no olho direito e uma câmara anterior rasa no esquerdo. A pressão intra-ocular era muito alta em ambos os olhos. O pai do nosso paciente teve ambos os olhos operados para tratamento de glaucoma aos 24 anos (1963). Começou ele a ver arco-iris em torno das lâmpadas aos 17 anos. É miope (OD: -4,50 DE = -0,75 DCil eixo 140° e OE: -4,00

* Chefe da Disciplina de Oftalmologia da Faculdade de Ciências Médicas da Sta. Casa de Misericórdia de São Paulo.

** Assistente da Disciplina de Oftalmologia da Faculdade de Ciências Médicas da Sta. Casa de Misericórdia de São Paulo.

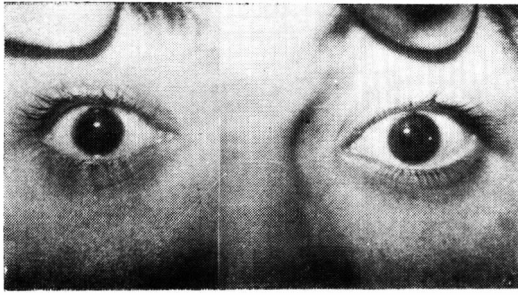


Fig. 2 — Note-se o deslocamento supra-temporal da pupila do olho direito e o coloboma atípico da iris, formando uma falsa pupila, infra-nasalmente. A pupila do olho esquerdo é discretamente deslocada supra-nasalmente.

DE = - 1,25 DCil eixo 20°) e com óculos, sua acuidade visual era de 20/20 com o olho direito e 20/25 com o esquerdo. Sua iris é altamente pigmentada, desprovida de criptas ou collarette, com uma acentuada hipotrofia da camada epitelial na margem pupilar, pregas de contração normais e um abundante tecido mesodérmico persistente no ângulo da câmara anterior. Apesar de haver sinais evidentes de uma operação anti glaucomatosa tipo Scheie em ambos os olhos, ele necessita de uma combinação de Timolol 0,5% e pilocarpina 1,0% para manter a sua pressão intra-ocular em cerca de 18 mm/Hg.

O nosso propósito tem duas irmãs, uma das quais tem 11 anos e é filha da mesma mãe e a outra tem 1 ano e meio e é filha da segunda esposa do seu pai. O exame oftalmológico da irmã mais velha revelou um pequeno astigmatismo hipermetrópico e uma iris muito semelhante à do seu pai. Sua pressão intra-ocular era normal (AO = 13 mm/Hg). A mais jovem é discretamente hipermetrópe e a sua iris mostrou-se, a um exame macroscópico, também semelhante à do seu pai (não foi ela examinada à lâmpada de fenda). Veja-se heredograma na Fig. 4.

Onze anos após a primeira consulta (27 de Julho de 1979), um novo exame oftalmológico do nosso paciente demonstrou: OD: - 1,50 DE = - 1,00 DCil eixo 130° e OE: - 6,00 DE = - 0,50 DCil eixo 90°; acuidade visual com óculos OD = 20/40 e OE = 20/25; queixava-se de ver arco-iris em torno das lâmpadas. A pressão intra-ocular era de 30 mm/Hg em ambos os olhos. Um exame, agora mais detalhado, do segmento anterior, demonstrou: OD — deslocamento supra-temporal da pupila, coloboma atípico da iris formando uma falsa pupila infra-nasalmente, embriotoxon posterior, hipotrofia da iris, com ausência de criptas e da camada epitelial posterior na margem pupilar e um collarette mal formado. A gonioscopia revelou um

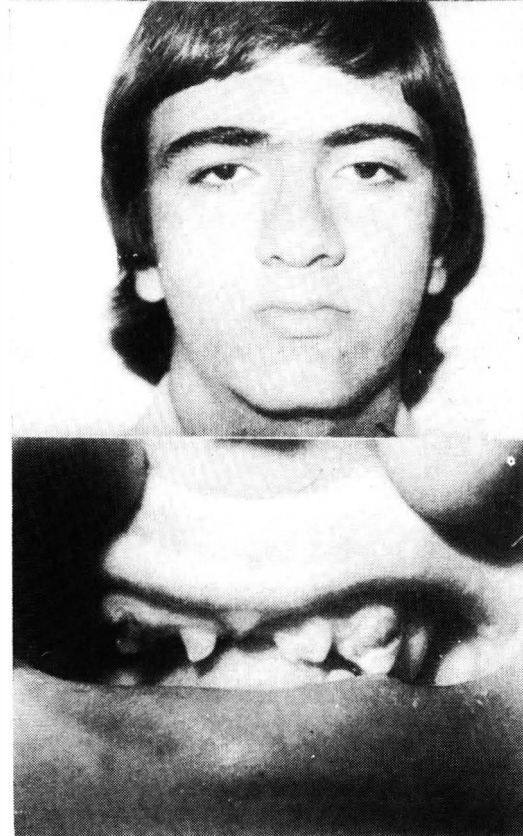
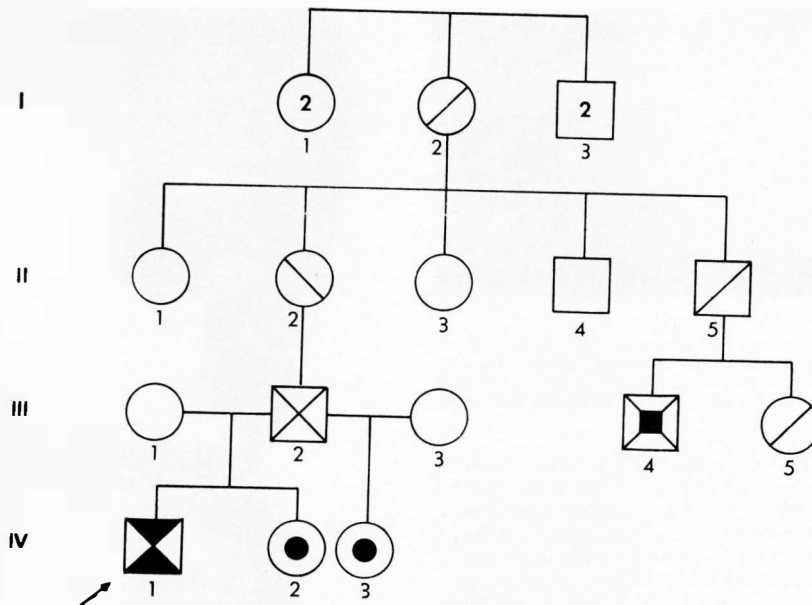


Fig. 3 — Note-se a hipoplasia do maxilar superior e a malformação dos dentes superiores.

anel de Schwalbe deslocado anteriormente, fazendo saliência para a câmara anterior, principalmente no lado temporal, onde uma fina trave de tecido provinda da face ante-









-  Hipoplasia do maxilar
-  Anomalias do segmento anterior (anomalia de Rieger), glaucoma
-  Hipoplasia do maxilar, anomalia de Rieger, glaucoma, miopia, malformação umbilical, hipospadia
-  Disgenesia do tecido mesodérmico da íris; hipoplasia do maxilar
-  Todas as anomalias acima mais síndrome de Duane (propósito)
-  Disgenesia do tecido mesodérmico da íris.

Fig. 4 — Heredograma da família do nosso paciente.

rior da íris está aderida. No lado nasal do ângulo da câmara anterior, o tecido mesodérmico persistente é visto atingindo diferentes alturas na parede escleral do seio e recobrendo inteiramente o corpo ciliar. OE — discreto deslocamento supra-nasal da pupila, íris hipotrófica com ausência de criptas e da camada epitelial na margem pupilar e um collarette malformado. Não há embriotoxon posterior. A gonioscopia revelou um tecido mesodérmico persistente. Uma semana após o início do uso de epinefrina 1,0%, a pressão intra-ocular baixou para 24 mm/Hg no olho direito e 22 mm/Hg no esquerdo e a acuidade visual subiu para 20/30 com o olho

direito e 20/20 com o esquerdo. Com uma combinação de Timolol 0,5% e pilocarpina 1,0%, a pressão intra-ocular pôde ser controlada em torno de 16 mm/Hg. Pelo efeito da pilocarpina, entretanto, a corectopia acentuava-se e a acuidade visual decrescia discretamente em ambos os olhos. Uma trabeculectomia foi realizada bilateralmente, o que reduziu a pressão intra-ocular de ambos os olhos para cerca de 16 mm/Hg (medidas periódicas feitas até 20 meses para o olho direito e 10 meses para o esquerdo). Um exame clínico geral demonstrou uma discerta hipospádia e uma torção completa do penis (180°) (Fig. 5), além de uma pequena pro-

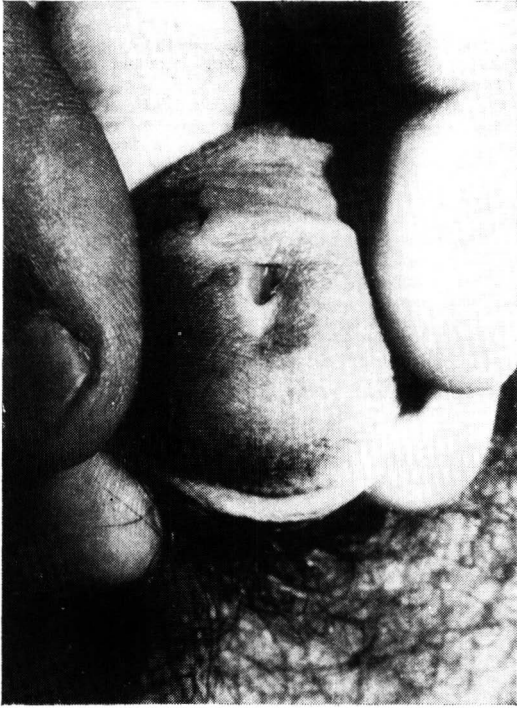


Fig. 5 — Discreta hipospádia e torção completa do pênis. A pele que se vê sob a glândula é o escroto.

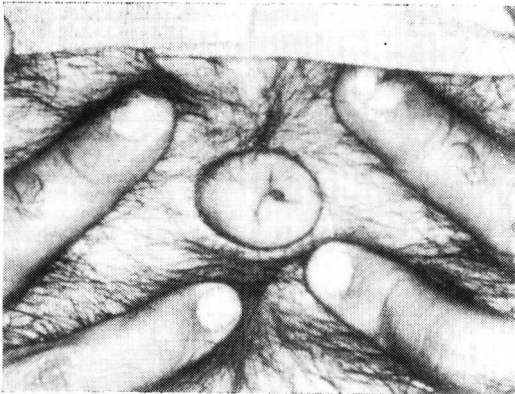


Fig. 6 — Pequena protrusão da pele do umbigo.

trusão da pele do umbigo (Fig. 6). O seu pai apresenta também estas anomalias, assim como diversos membros da família, segundo sua informação.

COMENTARIOS

Temos observado entre nossos pacientes com síndrome de Duane, uma alta porcenta-

gem de casos com várias outras anomalias congênicas associadas. Essas associações são fartamente citadas na literatura. Entre 186 casos de síndrome de Duane, Pfaffenbach e cols. (8) encontraram 62 pacientes com uma ou mais deformidades congênicas associadas. Algumas vezes, essas malformações possuem incidência familiar e outras vezes são esporádicas, assim como a síndrome de Duane.

Kirkhan (7) relata um caso (caso B) de um paciente com surdez, síndrome de Duane e palato fendido, o qual possuía um tio e a avó surdos; Honda & Yoshioka (4) relatam o caso de um menino portador de síndrome de Duane e de uma distrofia muscular tipo Duchenne, o qual tivera um tio falecido desta doença. Kirkhan (7) sugere que o gen responsável pela transmissão da síndrome de Duane pode ser incompletamente penetrante, com expressividade variável... com efeitos pleiotrópicos herdados de maneira irregularmente dominante. Diz ele ainda ser possível que fatores ambientais desconhecidos podem ser importantes modificadores da expressão do gen.

A falta de acompanhamento genético da descendência de um número significativo de portadores de síndrome de Duane não nos permite chegar a uma conclusão final sobre a verdadeira natureza da transmissão hereditária dessa anomalia, assim como sua relação genética com aquelas outras malformações congênicas. Este trabalho tem a intenção de relatar mais uma possibilidade de associação entre a síndrome de Duane e outra anomalia congênita, esperando que o crescimento do número de observações permitam chegar a uma conclusão não afastando, porém a possibilidade de que este caso seja uma simples obra do acaso.

Em 1935, Rieger (9) descreveu com detalhes uma anomalia congênita do segmento anterior do olho, à qual chamou "disgenesia mesodérmica" e à qual chamamos hoje "anomalia de Rieger". Consiste ela de uma tríade de anomalias: embriotoxon posterior, traves de tecido irídico aderente ao seio cameral, às vezes deformando a pupila, e hipoplasia da camada mesodérmica da íris. Trata-se de uma das síndromes de clivagem da câmara anterior (10). É ela de natureza hereditária, autossômica dominante, em cerca de 70% dos casos (1) com forte penetrância e expressividade muito variável. Devido à hipoplasia da camada mesodérmica da íris, não há criptas e pregas de contração, assim como collarette, deixando, às vezes, a camada ectodérmica exposta, a qual, em alguns casos, apresenta orifícios. A forma da pupila é anômala em 72% dos casos (1). Às vezes ela é circular, mas excêntrica e é limitada por um ectropion da camada ectodérmica em 15% dos casos (1). Pode ser tracionada em dire-

ção ao ângulo, formando um coloboma atípico (aniridia parcial) e pode haver uma membrana pupilar persistente. O embriotoxon posterior é uma linha esbranquiçada localizada a uma pequena distância do limbo córneo-escleral, na membrana de Descemet, correspondendo geralmente ao anel de Schwalbe e fazendo saliência para a câmara anterior. Esse cordão é às vezes localizado mais centralmente, a uma maior distância do limbo, cruzando a câmara anterior e, às vezes, repousando sobre a íris. Nesses casos pode coexistir com um anel de Schwalbe proeminente mas normalmente situado. Da última prega de contração da íris, partem algumas goniosinéquias filiformes, triangulares ou trapezoidais, que atingem aquele anel proeminente.

Pode ocorrer glaucoma em 60% dos casos, surgindo entre os 5 e os 30 anos de idade. Buftalmo, portanto, raramente ocorre (1).

Outras anormalidades podem também coexistir, como microcórnea, megalocórnea, catarata, subluxação ou coloboma do cristalino, miopia e astigmatismo elevado e estrabismo. Quando, além da anomalia de Rieger, há também malformações faciais e dentárias, como hipoplasia maxilar, epicanto, anodontia, microdontia ou oligodontia, usa-se o nome "síndrome de Rieger" (1, 3). Podem estar associadas ainda outras anomalias sistêmicas, como malformações dos membros, vértebras e coração, surdez, retardo mental, hipoplasia cerebelar e síndrome de Marfan (1), assim como malformação umbilical e hipospádia (6).

Nosso paciente enquadra-se na descrição da síndrome de Rieger, de natureza hereditária autossômica dominante e inaugura, na genealogia, a síndrome de Duane. Para que se possa chegar a qualquer conclusão sobre a possibilidade de ser esta associação de natureza genética, é necessário que se observe os seus descendentes. Talvez possamos ter a sorte de vê-los.

RESUMO

Apresentam os autores um caso de um rapaz de 17 anos portador de síndrome de Duane unilateral, associa-

da à síndrome de Rieger, sendo esta de ocorrência familiar.

Sugerem ser esta mais uma possibilidade de associação entre a síndrome de Duane e outras malformações genéticas.

A fim de que se possa chegar a qualquer conclusão sobre a possibilidade de que se trate de uma relação genética entre essas duas anomalias, é necessário que se observe os eventuais descendentes do paciente.

SUMMARY

The case of a 17 years old boy with unilateral Duane's syndrome associated with Rieger's syndrome of familial occurrence is reported. The authors suggest that this may be one more possibility of association between Duane's syndrome and other genetic malformations. In order to reach any conclusion about the genetic relationship between those two anomalies, it is necessary to observe the offspring of this patient.

BIBLIOGRAFIA

1. ALKEMADE, P. P. H. — Dysgenesis mesodermalis of the iris and the cornea. Assen, Netherlands, Charles C. Thomas, 1969.
2. DUKE-ELDER, S. — Anomalies of ocular Motility. In Duke-Elder, S. ed. System of Ophthalmology, vol. 3, 2a. parte, St. Louis, The C.V. Mosby Co., 1963, p. 993.
3. HENKIND, P.; SIEGEL, I. M. & CARR, R. E. — Mesodermal Dysgenesis of the Anterior Segment: Rieger's anomaly. Arch. Ophthalmol., 73: 810-7, 1965.
4. HONDA, Y. & YOSHIOKA, M. — Duane's Retraction Syndrome Associated with muscular Dystrophy. J. Ped. Ophthalmol., 15: 157-9, 1978.
5. HUBER, A. — Duane's Retraction Syndrome. Considerations on Pathogenesis and Aetiology of the Different Forms of Duane's Retraction Syndrome. In Strabismus '69. London, H. Kimpton, 1970, p. 36-43.
6. JUDISH, G. F.; PHELPS, C. D. & HANSON, J. — Rieger's Syndrome. A Case Report with a 15 years Follow-up. Arch. Ophthalmol., 97: 2120-2, 1979.
7. KIRKHAM, T. H. — Duane's Retraction Syndrome and Cleft Palate. Am. J. Ophthalmol., 70: 209-12, 1970.
8. PFAFFENBACH, D. D.; CROSS, H. E. & KEANS, T. P. — Congenital anomalies in Duane's Retraction Syndrome. Arch. Ophthalmol., 88: 635-9, 1972.
9. RIEGER, H. — Beitrage, zur Kenntnis seltener Missbildungen der Iris II. Über Hypoplasie des Irisvordeblattes mit Verlagerung und Entrundung der Pupille. A. von Graefe's Arch. Ophthalmol., 133: 602-35, 1935.
10. WARING, G. O.; RODRIGUES, M. M. & LAIBSON, P. R. — Anterior Chamber Cleavage Syndrome. A Stepladder Classification. Survey Ophthalmol., 20: 3-27, 1975.