

Polidactilia pós-axial e miopia progressiva

Postaxial polydactyly and progressive myopia

Rita Cristina M. R. Moura
Ana Beatriz A. Perez
Clélia M. Erwenne
M. F. Galera
Décio Brunoni.

RESUMO

O presente trabalho apresenta três casos de associação de miopia progressiva com polidactilia pós-axial, sendo que dois são irmãos do sexo masculino, filhos de casal não consanguíneo e o terceiro caso é de uma menina filha de pais consanguíneos. Verificou-se na literatura apenas um relato, de Czeizel e Brooser, em 1986, em que é descrita a mesma associação de defeitos, transmitindo-se em quatro gerações de forma autossômica dominante. Acreditamos que nossos pacientes apresentam a mesma síndrome, porém nestas duas famílias existem indícios de que a transmissão ocorra de forma autossômica recessiva.

Palavras-chave: Polidactilia pós-axial; Miopia progressiva.

INTRODUÇÃO

Polidactilia pós-axial caracteriza-se pela presença de um dedo extra-numerário distalmente ao primeiro dedo. Miopia progressiva e polidactilia pós-axial associadas têm sido descritas como uma nova síndrome genética. Há somente o caso de uma família descrito anteriormente (CZEIZEL). O objetivo de nosso trabalho é apresentar três casos de duas famílias, onde estas malformações associadas também foram encontradas.

RELATO DOS CASOS

Família 1: II-1 A. M. B., 16 anos, sexo masculino, pais jovens, não consanguíneos, gestação e parto sem intercorrências, diagnosticada ao nascimento polidactilia em mão e pé direitos. Desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) adequado, miopia progressiva

diagnosticada em idade pré-escolar.

Exame físico: Peso, altura e perímetro cefálico (P, A e PC) proporcionais à idade, palato alto, depressão esternal, polidactilia pós-axial em mão e pé di-

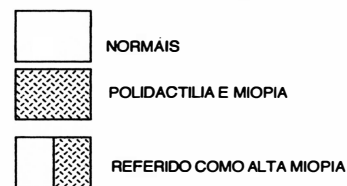
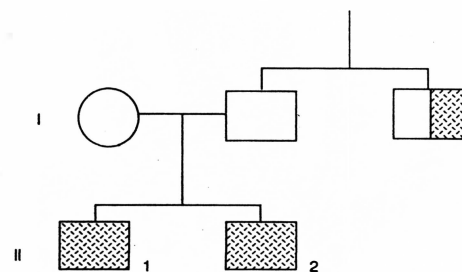


Gráfico 1 - Heredograma da família 1.

HEREDOGRAMA - FAMÍLIA 2

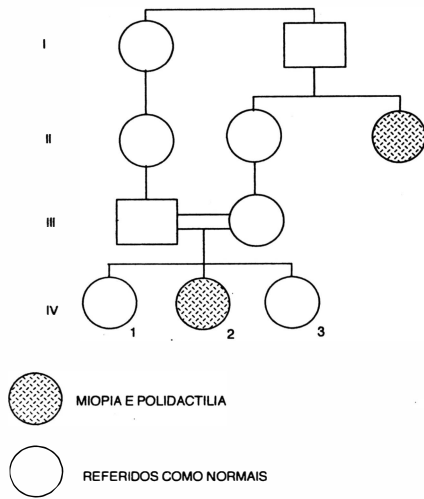


Gráfico 2 - Heredograma da família 2.

reitos (tipo IA); ou seja, dedo extra numérico totalmente desenvolvido lateralmente ao quinto dedo em mão e pé direitos (polidactilia pós-axial tipo IA).

Exame oftalmológico: Nistagmo horizontal manifesto em ambos os olhos, desvio convergente, hipertropia de olho

esquerdo (OE) sobre o olho direito (OD), fundo de olho apresentando crescente miópico e rarefação difusa do epitélio pigmentar da retina em ambos os olhos (AO) e discreta palidez de papila em OD. Refração OD = -19,00 dioptrias esféricas e OE = -18,00 dioptrias esféricas.

Comprimento axial medido por ultrassonografia A: OD = 29,96 mm e OE = 29,89 mm. Biomicroscopia e tonometria de aplanção: dentro da normalidade em ambos os olhos.

Família 1: II-2 - R. A. B., 14 anos, sexo masculino, irmão do caso 1, gestação e parto sem intercorrências, diagnosticada ao nascimento polidactilia nas duas mãos e em pé direito. DNPM adequado, miopia progressiva diagnosticada em idade pré-escolar.

Exame físico: P, A e PC normais para a idade, polidactilia pós-axial nas duas mãos e em pé direito (tipo IA).

Exame oftalmológico: Nistagmo horizontal manifesto, ausência de desvio ocular, fundo de olho apresentando crescente miópico, rarefação difusa do epitélio pigmentar da retina, papilas

normais AO.

Refração: OD = - 8,00 dioptrias esféricas e OE = - 9,00 dioptrias esféricas.

Comprimento axial medido por ultrassonografia A: OD = 25,93mm e OE = 26,63 mm. Biomicroscopia e tonometria de aplanção dentro da anormalidade em ambos os olhos.

Família 2: IV-2 - P. A. N., 6 anos, sexo feminino, gestação e parto sem intercorrências, pais jovens. Polidactilia nos dois pés, diagnosticada ao nascimento, operada aos 4 anos. Miopia progressiva diagnosticada aos 4 anos. DNPM adequado para a idade.

Exame físico: P, A e PC normais para a idade, raiz nasal deprimida, cicatriz cirúrgica em ambos os pés para correção de polidactilia pós-axial (tipo IA).

Exame oftalmológico: Exame externo sem alterações. Fundo de olho mostrando rarefação do epitélio pigmentar da retina e papilas discretamente pálidas em AO.

Refração: OD = - 10,00 dioptrias esféricas e OE = - 10,00 dioptrias esféricas.

Comprimento axial medido por ultrassonografia A: OD = 26,98mm e OE = 27,17mm

DISCUSSÃO

A associação de polidactilia com miopia progressiva foi observada em 1986, por Czeizel & Brooser. Os autores relataram o caso de uma menina de 10 anos de idade com polidactilia nas mãos e nos pés e miopia leve, determinando um padrão de herança autossômica dominante em quatro gerações desta família.

A polidactilia descrita nestes casos é do tipo IB (dedos não articulados ou apêndices) e o exame oftalmológico em indivíduos desta família, com idades variadas, mostrou que a miopia iniciava-se na idade escolar e evoluía de forma progressiva, com lesões de fundo

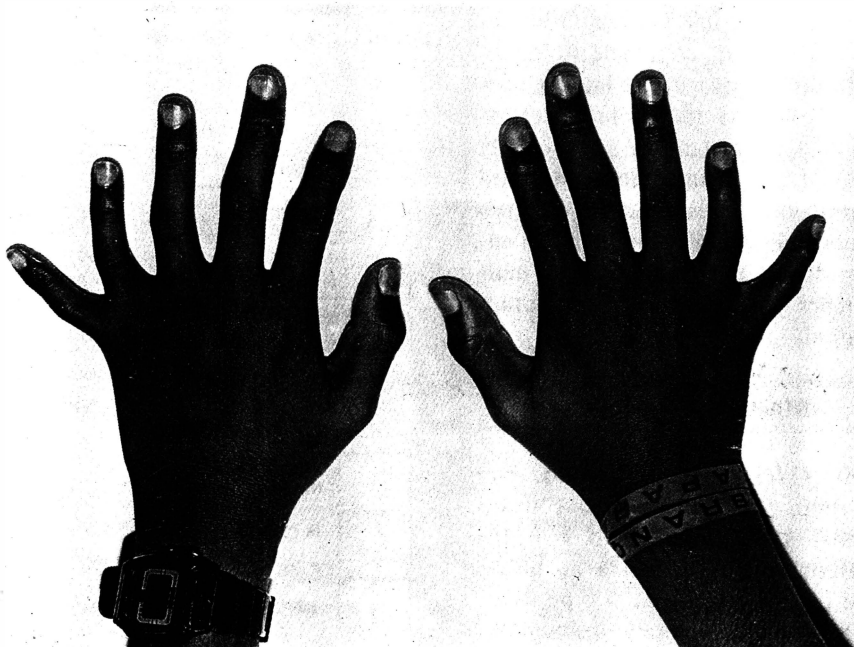


Figura 1 - Polidactilia pós-axial tipo 1A.



Figura 2 - Polidactilia pós-axial tipo 1A (radiografia).

de olho, caracterizando uma correlação óbvia entre a idade e a severidade do comprometimento ocular.

Descreveremos duas famílias em que observamos miopia, aparentemente progressiva. Na primeira família o afetado com mais idade tinha miopia mais severa que o seu irmão mais novo. Como não se examinou afetados de gerações anteriores, não temos parâmetros para diagnóstico de outras alterações degenerativas. A polidactilia encontrada nos três casos foi do tipo IA. Na família 1 é referido um tio paterno por-

tador de miopia severa e na família 2, uma tia-avó materna com polidactilia nas mãos e nos pés e miopia muito severa, que não puderam ser examinados.

Na análise da genealogia da família 1 o padrão de herança autossômico dominante com penetrância incompleta é possível, porém pelo fato dos pais de ambas as famílias serem normais não permite descartar o autossômico recessivo.

Na família 2 a consanguinidade parental é dado fortemente sugestivo de herança autossômica recessiva.

CONCLUSÃO

O relato destes 3 casos vem corroborar para a caracterização dessa associação como uma síndrome que é descrita com o tipo de herança provável autossômico dominante, porém que pode apresentar expressividade variável ou mesmo heterogeneidade genética, já que uma de nossas famílias está se portando provavelmente como de herança recessiva.

SUMMARY

Postaxial polydactyly and progressive myopia syndrome was described as a new syndrome. This paper reports 3 cases of this association. Two of them were brothers with normal parents and the others had consanguinity among parents. These two evidences suggests an autosomal recessive inheritance.

There is only one similar paper in the literature that suggests an autosomal dominant origin.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1 CZEIZEL & BROOSER - A postaxial polydactyly and progressive myopia syndrome of autosomal dominant origin. *Clin. Genet.*, 30: 406-408, 1986.
- 2 TEMTAMY, A. & MCKUSIK V. A. - The Genetics of Hand Malformations. Birth Defects: Original Articles Series, Volume XIV, Number 3, 1978. Editor Daniel Bergsma. Alan R. Liss, Inc., New York. Pag 366-372.

CONSELHO BRASILEIRO DE OFTALMOLOGIA
CGC 48.939.250/0001-18