

HEREDITARIEDADE NAS MALFORMAÇÕES COLOBOMATOSAS OCULARES

Dr. HÉLION DE MELLO E OLIVEIRA (*) - Rio Preto

As malformações colobomatosas oculares originam-se essencialmente de um defeituoso fechamento da fenda ocular embrionária.

Franceschetti, analisando geneticamente este grupo de malformações, inclui sob este título da patologia alterações que vão desde uma simples persistência de membrana pupilar até a grave anoftalmia.

A observação de famílias em que estas anomalias se apresentam em formas e graus diversos permite concluir que os gens responsáveis por estas alterações são relativamente lábeis com marcada variação da expressividade e especificidade. A árvore genealógica apresentada por Fleischer bem demonstra esta variação. Nesta família foram encontrados casos de colobomas monoculares, microftalmias e anoftalmias mono e bilaterais. Na literatura são vários os exemplos mostrando no mesmo indivíduo coloboma de um olho e aniridia no outro.

Na determinação da herança nas malformações colobomatosas é importante observar formas colobomatosas rudimentares como hipoplasia mesodérmica da íris, chanfraduras no bordo iriano ou na entrada do nervo óptico.

A herança nas malformações colobomatosas é geralmente dominante, freqüentemente irregular, devido ser sua penetração muito variável. Nas formas de dominância irregular os afetados representam 20 a 30% em lugar de 50% geração. Herança recessiva costuma ocorrer nas alterações mais graves como nas microftalmias, criptoftalmias e anoftalmias.

As malformações colobomatosas freqüentemente associam-se a alterações do esqueleto, da face, do aparelho uro-genital, etc.

Após estas considerações iniciais analisaremos cada uma das alterações colobomatosas procurando ilustrá-las com material de nossa observação.

Membrana pupilar persistente

A persistência de restos da membrana pupilar é freqüente. A persistência de maior porção dessa membrana pode causar baixa da acuidade visual. Esta ocorrência é, no entanto, bastante rara sendo associada a outras malformações colobomatosas. Aderências de restos da membrana

(*) Oftalmologista da Clínica "Dr. Sinésio" e da Santa Casa de S. J. do Rio Preto - S. P.

pupilar ao cristalino com opacificação no ponto de contacto é ocorrência freqüente, sendo as aderências com a córnea de achado raro.



Fig. 1 — *Persistência de membrana pupilar. Ficha n.º 2.589 — Visão 1 A.O.*

Policoria

Esta anomalia consiste na presença de várias pupilas e deve ser diferenciada das pseudos policorias provenientes de hipoplasias irianas. Transmite-se com carácter dominante e tem sido observada em 3 gerações consecutivas.

Corectopia

A ectopia pupilar pura transmite-se com carácter dominante. Pode ocorrer ectopia com pupila em fenda (discoria). É freqüente a associação de ectopia pupilar com ectopia cristaliniãna transmitindo-se recessivamente. Mathias descreveu em duas gerações corectopia e anodontia parcial. Penido Burnier e Falluh descreveram casos de ectopia pupilar e cristaliniãna associadas à ictiose. Os casos observados por estes autores sugerem herança recessiva.

Colobomas

a) **Coloboma da íris** — Os colobomas da íris são subdivididos em típicos e atípicos. Os típicos situam-se na direcção da fenda óptica, isto é, o coloboma atinge o quadrante nasal inferior. As formas atípicas são consideradas aniridias parciais.

A visão pode ser normal quando não se associa a outras alterações. Os colobomas irianos são unilaterais em 25% dos casos e não apresentam predilecção por nenhum dos sexos. Mollemback dá uma freqüência para os colobomas de 1 para 6.000 habitantes.

A herança geralmente é a dominante, tendo sido descrita a forma recessiva como ocorrência rara.

Os colobomas irianos e iridocoroideos freqüentemente associam-se à outras anomalias (oligofrenias, hipospádia, criptorquidia, guela de lobo, malformações dentárias e cardíacas, etc.).

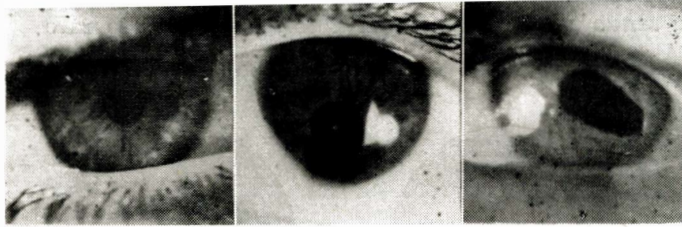


Fig. 2 — a) Chanfradura do bordo da iris; b) Coloboma típico da iris; c) Coloboma atípico da iris.

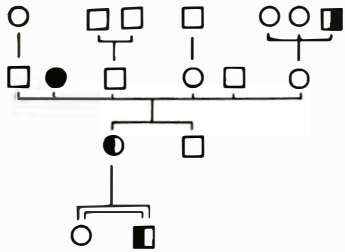


Fig. 3 —

Coloboma de iris.
Família P. G.
Herança dominante irregular.

b) Coloboma de coróide — A forma típica freqüentemente está associada a um coloboma de iris e transmite-se dominantemente. A forma pura de coloboma de coróide é rara e o tipo de herança ainda não está bem estabelecido.

Numerosos são os exemplos de colobomas de coróide manifestando-se juntamente com outras alterações do tipo colobomatoso.

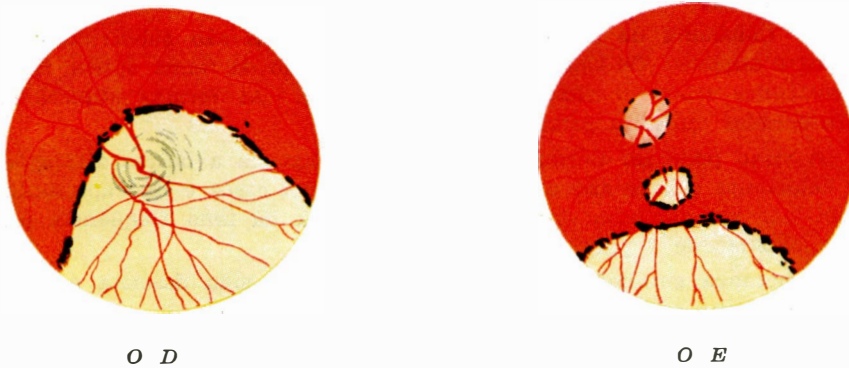


Fig. 4 — Ficha n.º 2.688 — a) Coloboma coróideo; b) Coloboma coróideo e do nervo óptico.

c) **Coloboma macular** — A imagem oftalmoscópica é representada por uma zona esbranquiçada limitada por pigmento na região macular. Esta anomalia deve ser distingüida dos pseudo colobomas (toxoplasmose ou outra forma de coroidite atrófica macular.) Freqüentemente são bilaterais e associam-se a nistagmo, escotomas e estrabismo. A visão está geralmente bastante comprometida. A forma de herança em várias genealogias estudadas tem sido a dominante.

d) **Coloboma do nervo óptico** — Geralmente associado ao coloboma coróideo. Genealogias publicadas mostram pacientes com colobomas de nervo óptico e outros com outras formas colobomatosas demonstrando a íntima relação destas várias anomalias compreendidas sob a denominação de malformações colobomatosas.

e) **Fosseta colobomatosa da papila** — Esta seria uma forma rudimentar do coloboma do nervo óptico. A anomalia normalmente localiza-se no lado temporal da papila. A fosseta é de dimensão variável, sendo arredondada ou ovalar. Geralmente não se acompanha de alteração funcional. O tipo de herança não está ainda determinado.

f) **Coloboma do cristalino** — Caracteriza-se por uma chanfradura no bordo do cristalino. Esta alteração é constatada nos globos oculares atingidos por colobomas iridocoroídeos. Transmite-se dominantemente.

Ectopia cristaliniana

A ectopia do cristalino é sempre bilateral. Nestes casos são observados iridodoneses e diplopia. Freqüentemente a luxação do cristalino provoca glaucoma agudo.

A herança na ectopia simples do cristalino é a dominante, podendo apresentar dominância irregular.

Esta anomalia também ocorre associada a outras alterações como no Síndrome de Marfan e no Síndrome de Marchesani. O Síndrome de Marfan transmite-se com carácter dominante (regular ou irregular) e o de Marchesani com herança dominante ou recessiva.

A ectopia cristaliniana associada à ectopia pupilar é transmitida recessivamente. Vogt descreveu despregamento espontâneo do cristalino herdando-se com carácter dominante.

Microfaquia

Ocasionalmente a lente é altamente esférica. Alta miopia lenticular é comum assim como subluxação e glaucoma secundário. As observações publicadas sugerem transmissão recessiva.

Lenticone

Esta malformação caracteriza-se por uma ectasia cônica do cristalino que pode ocorrer na sua face anterior ou posterior. É de ocorrência rara. Sua associação com outras alterações colobomatosas permite incluí-la neste trabalho. Árvores genealógicas publicadas mostram que o tipo de herança pode ser tanto dominante como recessivo.

Megalopapila

Papila grandemente aumentada, sem outras alterações oculares, foi descrita por Franceschetti e Bock em duas gerações (pai e filho).

Microftalmia

Nesta variedade de malformação colobomatosa distingue-se duas formas: microftalmia pura e microftalmia complicada.

A forma pura apresenta um globo ocular de aspecto normal, porém reduzido em tôdas as suas medidas. Estes olhos são geralmente portadores de acentuada hipermetropia. A visão é grandemente afetada, possivelmente por não diferenciação da mácula. O glaucoma é complicação freqüente. O tipo de herança não está ainda perfeitamente estabelecido. As observações de Holst e a que apresentamos na fig. 5 sugerem herança recessiva. A herança dominante também tem sido observada. A forma complicada de microftalmia apresenta além das dimensões diminutas do globo ocular alterações tais como cataratas, ectopias pupilares e cristalinianas, colobomas uveais e miopia.

Microftalmia complicada tem sido descrita associada a alterações dentárias e oligofrenia. A herança costuma ser do tipo dominante.

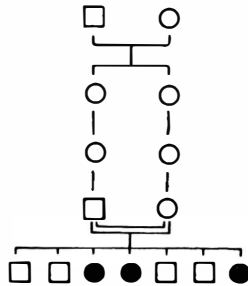


Fig. 5 —
Microftalmia pura.
Família G. L.
Herança recessiva.

Aniridia

A aniridia é uma malformação bastante grave. O termo aniridia não expressa a realidade, pois sempre existe uma pequena porção de iris. A extensão desta anomalia é bastante variável de um caso para outro. Na aniridia há catarata, sub-luxação do cristalino, aplasia macular, nistagmo, fotofobia, vícios de refração que trazem grande baixa da acuidade visual. A complicação mais grave que acompanha a aniridia é o glaucoma secundário.

Estamos observando um caso em que o diagnóstico foi feito quando o menino tinha 8 meses de idade. Nesta ocasião a tensão ocular era de 31 mmHg em O. D. e 48 mmHg em O. E. Este caso está sendo controlado satisfatoriamente com colírio de pilocarpina 2% há 17 meses.

A forma de herança é freqüentemente a dominante. Ferrer e Fer-

rer (8) descreveram uma família com aniridia em 4 gerações. Aos casos isolados de aniridia é atribuída uma mutação. A frequência de mutação na aniridia segundo Molleback é de 1 sobre 100.000.

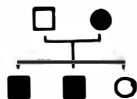


Fig. 6 — Aniridia. Família P.
Herança dominante.



Fig. 7 — Aniridia, catarata e sub-luxação do cristalino, em ambos os olhos.

Criptofalmia

Caracteriza-se por serem os globos oculares reduzidos a proeminências globosas sob os tegumentos. A pele da fronte se continua sem interrupção com a da face passando diante das órbitas. Ela é freqüentemente associada a outras graves malformações que tornam os fetos inviáveis. Têm sido descritos casos familiares de criptofalmia como os de Van Duyse em que havia consangüinidade dos pais e o de Coover em mãe e dois filhos.

Anoftalmia

O globo ocular pode ser totalmente ausente, porém na maior parte dos casos existe rudimentos das estruturas oculares. A família observada por Ourgaud e Sedan, em pais consangüíneos, revelou casos de colobomas irianos, coróides e anoftalmos mostrando a íntima relação dessas alterações colobomatosas.

Entre nossas observações contamos com uma paciente que apresenta microftalmia complicada à direita e anoftalmia (cl clinicamente) a esquerda.

Ciclopia

Ela é caracterizada pela fusão das duas órbitas e pela presença de um só olho mediano, geralmente associado a uma probocida. Klopstock assinalou manifestação familiar da ciclopia.

REFERÊNCIAS

- 1 — AVIZONIS — Sobre Cryptophthalmus Congênito (R). Rev. Opht. de São Paulo, 4:144-145, 1935.
- 2 — BARBOSA, R — Lenticone anterior. Arq. Inst. P. Burnier, 14:115, 1957.
- 3 — BARBOSA, R. — Aniridia e catarata cong. bilateral. Arq. Inst. P. Burnier, 9:170-171, 1949.
- 4 — BURNIER, J. P. — Sub-luxação do cristalino familiar, espontânea e homocrona, fator de glaucoma secundário. Arq. Inst. P. Burnier, 16:11-117, 1959.

- 5 — BURNIER, J. P. e FERREIRA, A. Af. — Ectopia cong., bilateral e simétrica da pupila e do cristalino em paciente com ictiose. Arq. Inst. P. Burnier, 9:185-186, 1952.
- 6 — BURNIER, J. P. — Nouveau syndrome dermato-oculaire. Ichthyose, ectopie cong. de la pupille et du cristallin. Arq. Inst. P. Burnier, 13:13-17,
- 7 — DAMEL, C. S. — Estudio anátomo patológico de ojo en un ciclope. Anaes 1.º Congr. Bras. Oft., pag. 67. São Paulo, 1935.
- 8 — FERRER, H. e FERRER O. — Aniridia hereditária en cuatro generaciones. Ophth. Ibero Americana, 1:238-242,
- 9 — FIGUEIRA, A. — Aniridia. Rev. Bras. Oft. 10:239-241,
- 10 — FRANCESCHETTI, A. et KLEIN, D. — Les Affections génétiques en Ophtalm. Encycl. Médico-Chirurgicale-Ophtalm., vol. II. Paris.
- 11 — FRANCESCHETTI, A. e KLEIN, D. — Herencia y ojo — Oftalmologia. Salvat Editores. Barcelona, 1954.
- 12 — IGLESIAS, F. G. — Oftalmologia Endocrina, pag. 106. Espasa-Calpe S.A. Madrid, 1956.
- 13 — MARBACK, H. — Microfaquia — Lenticone anterior. Arq. Bras. Oft. 6:119-124, 1942.
- 14 — MARBACK, H. — Sobre um caso de aniridia congenita. Arq. Bras. Of. 5:97-101,
- 15 — MARTINELLI, A. — Anoftalmia cong. Arq. Inst. P. Burnier, 9:157, 1952.
- 16 — OLIVEIRA, L. V. — Ectopia lentis. Arq. Bras. Oft. 16:195-202, 1953.
- 17 — PEIXOTO, W. — Anoftalmia cong. bilateral. Arq. Inst. P. Burnier, 11:152, 1955.
- 18 — PERET, P. — Lenticone anterior. Rev. Bras. Oft. 14:109-120, 1955.
- 19 — QUEIROZ, L. S. — Ectopia lentis, aniridia cong., glaucoma secund. e degeneração da córnea. Arq. Inst. P. Burnier, 9:188, 1952.
- 20 — ROCHA, J. M. — Membrana pupilar persistente da iris à córnea. Arq. Inst. P. Burnier, 6:449,
- 21 — ROSSI, P. — Ectopia lentis. Arq. Bras. Oft. 18:61-68, 1955.
- 22 — SALES, M. e col. — Microftalmia e cisto orbitário. Arq. Inst. P. Burnier, 14:115,
- 23 — SANTA CECILIA, J. — Membrana pupilar persistente da iris à córnea. Anaes 3.º Congr. Bras. Oft., pag. 291. B. Horizonte, 1939.
- 24 — SCHRECK, E. — Sobre o problema do anophthalmus congênito (R). Ophth. Ibero Americana, 1:66, 1939.
- 25 — SORSBY, A. — Genetics in Ophthalmology. Butterworth Co. Ltda. London, 1951.
- 26 — TUPINAMBÁ, J. — Persistência total de membrana de Wassendorf. Rv. Ophth. de São Paulo, 2:19-20,
- 27 — VAN DUYSE, M. — L'hérédité en Ophtalmologie. Traité d'Ophtalmologie. Tome I. Masson et Cie. Paris, 1939.