

DOENÇA DE CROUZON

DR. LOUZADA VIANNA — Caxias

A disostose cranéo-facial hereditária foi descrita, pela primeira vez se por uma triade sintomática: malformação da abobada craneana, malformação da face e exoftalmia.

Na classificação de Guenther, Vogt e Franceschetti, ela entra no grupo das discefalias, na mesma chave de hipertelorismo e da disostose cranéo-facial simples.

A disostose cranéo-facial hereditária foi descrita, pela primeira vez por Crouzon em 1912, tendo este autor chamado a atenção sobre a triade sintomática supra-referida. A deformação do craneo traduz-se, principalmente por uma bossa saliente ao nível da fontanela anterior, de volume variável, prolongando-se às vezes, para traz, por uma especie de crista, dando, então, ao craneo, a forma de escafocefalia. A deformação do craneo não é sempre a mesma nos diferentes casos descritos, pois ela pode ser devida à sinostose de uma ou de varias suturas. Assim, poderemos encontrar a estenocéfalia, a escafocefalia, a acrocefalia e a forma mais frequente, a trigonocéfalia.

Qualquer que seja o tipo de malformação craneana, as deformações faciais são constantes e bastante características. Encontra-se: nariz em bico de papagaio e alargado na raiz, falso prognatismo do maxilar inferior produzido pela atrofia do maxilar superior; em consequencia desta deformação, os dentes inferiores ficam muito mais para diante que os superiores e, por isto, a articulação dentaria só se faz entre os molares. Encontra-se, ainda, euríopia e brevidade manifesta do labio superior. A abobada palatina apresenta-se estreita, de ogiva muito acentuada, podendo chegar ao aspeto de guela de lobo.

A exofalmia, produzida pela diminuição de capacidade da cavidade orbitaria é, em geral, enorme, havendo alguns autores descrito verdadeira luxação dos globos oculares.

A denominação de disostose para a doença de Crouzon, justifica-se porque nela se observa um vicio no processo de ossificação. Não é apenas uma deformidade atingindo o craneo e a face, é uma síndrome evolutiva com fases mais ou menos diferenciadas, todas elas estudadas por Crouzon. Assim, pode-se descrever:

1.a Fase — Iniciada logo após o nascimento, ou ainda no período fetal, ela só se caracteriza, plenamente, após o nascimento. Observa-se inicialmente, no crâneo, uma inflamação da região sutural que conduz à estenose e, posteriormente, sinostose. Também se poderá observar fontanelas anormais somente pela parada do processo de ossificação, sem sinais inflamatórios. A deformação facial é produzida, somente, pela parada de desenvolvimento sem interferência de fenômenos inflamatórios.

2.a Fase — Verifica-se a ectasia compensadora do crâneo que se pode produzir, tanto na vida intra-uterina, como após o nascimento. As suturas que sofreram o processo de sinostose, tendem a tolher o crescimento do cérebro que, por isto, se expande à custa das demais suturas. Observa-se então, um frontal dilatado em capsula, um occipital recalcado ou, então, uma grande bossa no lugar da fontanela bregmática. É a ectasia compensadora que se desenvolve; ela é benéfica, pois permite o desenvolvimento cerebral, diminuindo a incidência dos fenômenos de compressão. “Os indivíduos mais deformados são os que mais raramente apresentam perturbações morbosas, porque o cérebro, graças à ectasia compensadora experimenta menos compressão” (Crouzon).

3.a Fase — Síndrome disostósica. Compressão cerebral.

Conforme a limitação da parada de crescimento à uma ou outra sutura ou mesmo, à diversas suturas, permitindo ou não o desenvolvimento de ectasias compensadoras, observamos deformações craneofaciais mais ou menos acentuadas a par da síndrome de compressão que, também, conforme o caso, se apresentará mais ou menos completa.

É sobretudo na base do crâneo, que a pressão interna encontra os pontos de menor resistência, notadamente a sela túrsica e onde o seio esfenoidal cede; observa-se o achatamento deste seio e da goteira ótica. A síndrome de compressão cerebral traduz-se por:

- a) Cefalalgias, diminuição da inteligência, podendo, em alguns doentes, chegar até a idiotia;
- b) Perturbações da olfação podendo chegar à anosmia completa;
- c) Perturbações oculares. Já vimos que a exoftalmia é sintoma da morblestia e produzida pela diminuição da cavidade orbitária.

Pertence, entretanto, à síndrome de compressão cerebral, a lesão do nervo ótico que se traduz, ao exame oftalmoscópico, pelo edema da papila ou, nos casos mais adiantados, pela atrofia ótica.

Como sintomas acessórios da molestia, tem sido descritas perturbações otológicas, caracterizadas, principalmente, por malformações do conduto, deformações da caixa e do labirinto, acarretando surdez do tipo ouvido medio com prolongamento consideravel da condução issea e uma hiperexcitabilidade galvanica, às vezes bastante notavel.

Para o lado do aparelho visual, alem da exoftalmia de 19,20 e mesmo 22 milímetros, observam-se, às vezes, complicações como a luxação do olho ou ulceras da cornea. O estrabismo divergente é concomitante, não paralitico; há mobilidade normal do globo. O nistagmo é frequente, traduzindo uma lesão dos nervos oticos seja primitiva, por compressão intracraniana, seja secundaria, por compressão intra-canalicular. Em qualquer destas hipoteses, a terminação verificada habitualmente, é a cegueira por atrofia otica.

O estudo radiologico na doença de Crouzon mostra multiplas sinostoses de suturas, principalmente das suturas coronaria e lambdoidea mas raramente da sutura sagital; hipoplasia do maxilar superior e hidrocefalia interna. Devido às sinostoses das suturas supra-referidas, o craneo é curto não se nota o abaúlamento do occipital. Em compensação cresce o craneo em altura e aumenta de largura. Devido à isto, o espaço entre as orbitas é muito maior que o normal. A base do craneo apresenta-se fortemente descida, a fossa posterior abaúlase para baixo. As impressões digitais são profundas e existem mesmo na base. Na abobada são mais marcadas, havendo diminuição da espessura dos ossos. Nunca se observam saliencias na face exocraniana, que é normal e uniformemente lisa. As digitações da taboa interna seriam, para Grenet, produzidas sobre um craneo ainda mole pela hipertensão que não seria, necessariamente, muito grande. O aumento da pressão intracraniana pode produzir o achatamento e o desgaste do dorso da sela turcica. As pequenas azas do esfenoide apresentam-se dirigidas verticalmente para cima.

O angulo esfenoidal de Wecker, que é, normalmente, de 130 a 135. o apresenta-se diminuido; o angulo facial, aumentado. Não tem sido observadas modificações no angulo de Broca.

As cavidades orbitarias são pouco profundas. As alterações de forma do buraco otico são frequentemente encontradas. As cavidades sinusianas são pouco desenvolvidas. Os maxilares superiores e, segundo Vogt, principalmente o osso intermaxilar, são hipoplasticos. Dai a retração da base do nariz e o prognatismo do maxilar inferior, normalmente desenvolvido. Se,

gundo Nager. a pressão do pernapsaso desviado para baixo, influe sobre o ouvido medio. Ha mal-formação dos ossiculos, o timpano é defeituoso. O conduto auditivo externo apresenta-se, as vezes, estenosado.

Etiopatogenia — Sífilis, traumatismos durante a gestação ou por ocasião do parto, raquitismo, perturbações pluri-glandulares, eis algumas das causas indicadas pelos varios autores sem que se possa, até o presente, indicar com certeza a verdadeira produtora da molestia.

Quanto ao mecanismo de produção, tambem as opiniões divergem e varias hipoteses tem sido levantadas. Para Wirchow, a deformação craneana seria devida à sinostose prematura de algumas suturas. Para outros autores, deformação e sinostose seriam dois fenomenos, concomitantes mas independentes, devidos, entretanto, à mesma causa: o estado congestivo. Baumberger acha que o estreitamento de alguns orificios da base do craneo pode desempenhar um papel na genese dum estado congestivo, secundario, talvez, à um estado infeccioso meningeu. Rieping, explica a sinostose prematura pelo deslocamento dos centros de ossificação.

Mais recentemente, Bonnevie, emitiu nova hipotese que, baseada em investigações embriologicas feitas em ratos, parece dar uma explicação mais satisfatoria da patogenia da doença. Diz este autor: Numa época precoce do desenvolvimento embrionario, se origina uma hipersecreção do liquido cefalo-raquiiano que chega, pelas aberturas fisiologicas, ao teto do 4.º ventriculo onde forma grandes ampolas na sub-cutis. Dirige-se ao nariz e à orbita e, nas extremidades superiores e inferiores, até ao esboço das mãos e dos pés. Si, devido à um ulterior acumulo de secreção nestes pontos, persistem as ampolas por mais tempo, apresentam-se os transtornos de desenvolvimento que, conforme os pontos em que se verificou o acumulo e a persistencia da secreção, produzirão os diversos tipos de sinostoses e disostoses. Si o aumento de secreção do liquido cefalo-raquiiano, for de pouca duração, logo regride a hidrocefalia, as ampolas se reabsorvem e os transtornos de desenvolvimento já iniciados desaparecem mais ou menos completamente.

A doença de Crouzon não parece ser hereditaria no sentido estrito da palavra. Mais frequentemente as malformações craneanas aparecem alguns mezes após o nascimento, precedidas ou não, por algumas perturbações oculares. Rapidamente se estabilisam as primeiras, em quanto as perturbações oculares progredem e podem evoluir até ao decimo ano.

O diagnostico da doença de Crouzon é, em geral bastante facil pois bem característica é a sua triade sintomatica. A acrocefalia poderá prestar-se a um diagnostico diferencial cujo esquema damos abaixo: (Waardenburg)

Acrocefalia	Disostose craneo-facial
1 — Braqui ou hiper_braquicefalia. Algumas vezes delicocefalia em geral regular.	1 — Quasi sempre braqui-cefalia irregular.
2 — Craneo principalmente desenvolvido em altura. Não se verificam fontanelas anormais.	2 — Saliencia ao nivel da bossa frontal. Fontanelas anormais e persistentes.
3 — Lordose da base por abaixamento da sela turcica e do corpo do esfenoide. Angulo de Wecker aumentado.	3 — Frequente cifose da base por abaixamento da fossa cerebral posterior. Angulo de Wecker diminuido.
4 — Face normal. Angulo facial normal ou diminuido.	4 — Acentuada modificação da face com retrognatismo do maxilar superior. Angulo facial aumentado. Euriopia.
5 — Nariz e dentiçao normais.	5 — Nariz em bico de papagaio. Anomalias dentarias. Anomia frequente.
6 — Perturbações oculares frequentes.	6 — Idem, porem mais acentuadas e mais graves.
7 — Inteligencia fraca. Predominancia no sexo masculino.	7 — Frequentemente perturbações da inteligencia. Não há predominancia de um ou outro sexo.

Eis o caso da doença de Crouzon que, recentemente, tivemos oportunidade de observar:

A. P. O., sexo masculino, branco, brasileiro, de cor mixta, com 9 anos de idade. Veio à consulta em 17.5.50. Ficha ocular 6969.

Trazido a consulta porque desde um ano de idade a visão vinha diminuindo. Atualmente nada mais enxerga e está com os olhos "saltados". Historia pregressa — Nascido de parte à termo, peso e dimensões normais.

Ao nascer notaram que a cabeça era aberta no centro, apenas coberta esta abertura, por uma fina membrana. A mãe teve 14 filhos dos quais, dois morreram de crupe e meningite (sic) respectivamente.

Não teve as doenças da infância e foi sempre sadio.

Antecedentes familiares. A avó era cega (ignora pormenores). Pae e mãe tem boa vista. Uma tia e duas primas quase cegas. Um tio é “fraco de vista e usa oculos. (Examinamos estes parentes. O tio é hipermetrope e presbíta; a tia e as primas são portadoras de glaucoma).



Exame ocular — V. O. D. e O. E. zero. Bulbos muito separados. Acentuada exoftalmia. O. D. desviado para fóra. Movimentos oculares normais. Segmento anterior sem alteração. Meios de boa transparencia.

Fundo de olho—Papila branca-porcelana, de bordos nitidos e regulares, aplainada. Vasos estreitados.

Exame oto-rino-laringologico (G. Horta Barbosa) — Ouvidos: Direito. Timpano despolido. leitoso, cabo do martelo quasi vertical e em linha reta com o triangulo luminoso. Conduto auditivo externo de aspéto e dimensões normais. Esquerdo. Timpano ligeiramente rosco e retraído. Conduto auditivo externo normal. Boa audição para toda a gama sonora. Equilibrio perfeito.

Boca—Hipognatismo. Dentes irregulares e mal implantados. Anodontia dos caninos inferiores e superiores e dos 4 premolares superiores. Abobada palatina ogival notando-se a rafe mediana em relevo.

Faringe-Amígdalas palatinas pequenas, encastoadas, com pequenas cristas. Úvula desviada para a direita.

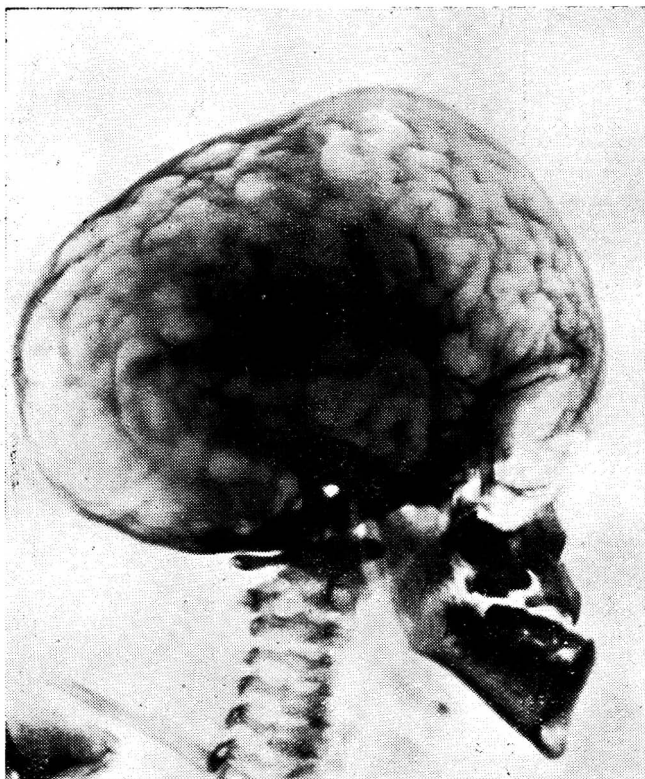
Nariz.—Rinoscopia anterior: Septo regular, com pequena crista longitudinal posterior à direita. Nota-se o cartucho medio em posição muito baixa. O cartucho inferior ficou reduzido à uma prega longitudinal da mucosa, aderente ao assoalho nasal, em ambos os lados. A rinoscopia posterior revelou amígdala faringéa pequena.



Olfacção e gustacção normais às provas usuais.

Exploração radiologica do craneo. Nas radiografias do craneo o que mais chama a atenção, inicialmente, é o extraordinario desenvolvimento das impressões digitais. Em toda a abodada craneana, elas são notadas com extrema nitidez. Não se notam suturas osseas, a sinostose é completa. Acentuado abaulamento para traz e para baixo da fossa craneana posterior. Cavidades orbitarias pouco profundas. Fossa craneana anterior encurtada; fossa media excavada e em nivel pouco mais alto que a posterior. Posição vertical das asas do esfenoide. Hipoplasia acentuada do maxilar superior com prognatismo do inferior, normalmente desenvolvido.

Nada mais de anormal foi notado em nosso paciente que se apresenta com desenvolvimento fisico e mental relativos à sua idade e ao seu ambiente.



BIBLIOGRAFIA:

PATRY, A. — Affections orbito-oculaires de voisinage.

In Traité d'Ophtalmologia de Bailliart, Coutela etc. Tome VI

SOURDILLE, G. et G. — Affections du nerf optique. OP. CIT. TOME VI

SCHINZ, Baensch, Friedl. Roetgen-diagnostico. Tomo I.

SOBRINHO, José Disostose cranio-facial. Doença de Crouzon.

Publicações Medicas. 146-VI-VII-1944.

RUPING, H. — Ueber einen Fall von Cranio-Dysostosis mi doppelseitiger Sehnervenatrophie.

E. E. I. I. O. O. 6|1|48

BROWN, A. e KEMP HARPER, R. — Cranio-facial disostosis: the significance of ocular hypertelorism.

The Quartely Journ. of Mod. 15|59|1946 In Exc. Med. Opht. II|49

ARGUELLO, D. LAMBRE, P.; TOSI, B — A proposito de um caso de enfermedad de Crouzon. Arch. Oft. Bs. As. XVI-12-1941.