

Síndrome de Moebius: relato de um caso com anomalia de Poland*

José Antonio de A. Milani ** & Jorge Alberto F. Caldeira ***

INTRODUÇÃO

A associação de paralisia congênita bilateral do sexto e sétimo pares cranianos foi descrita primeiramente por Graefe em 1880¹ e caracterizada como uma síndrome por Moebius em 1888².

Este quadro está frequentemente associado a várias deformidades em outros locais do organismo^{3,4}. A anomalia de Poland consiste em simbraquidactilia e ausência do músculo peitoral ipsilateral⁵. A ocorrência de ambas as anomalias no mesmo paciente é designada por alguns autores como síndrome de Poland-Moebius^{6,7}.

O caso a ser apresentado pode ser de interesse, devido à raridade da síndrome e auxílio em futura compreensão dos mecanismos que levam a tal deformação.

RELATO DO CASO

A.A.K., seis meses de idade, raça amarela, masculino (RG 400742 F) foi encaminhado por apresentar estrabismo congênito e anomalias múltiplas. Nasceu a termo, parto cesáreo, gravidez sem intercorrências; sem antecedentes familiares dignos de nota (os pais não são consanguíneos e tem uma irmã normal).

Ao exame físico apresentava-se alerta e ativo, com paralisia bilateral do sexto e sétimo pares cranianos, a face sem expressão. O poder de sucção era fraco e a alimentação era feita por sonda naso-gástrica. A língua e a mandíbula eram normais. O músculo peitoral maior era ausente e havia um afundamento do hemitórax direito, com hipoplasia da segunda, terceira e quarta costelas. As anomalias do membro superior direito incluíam: hipoplasia do primeiro, segundo e terceiro dedos e sindactilia do quarto e quinto dedos. A mão esquerda era normal. Apresentava pé torto congênito, em equinovaro, bilateralmente. O exame endoscópico mostrou a presença de laringomalacia. A pielografia venosa e a ultrasonografia renal foram normais.

Ao exame ocular apresentava epicanto próprio da raça. Reações pupilares normais. Motilidade extrínseca: fixação monocular

central em OD e OE. Fixação binocular: fixa com o OE na posição primária, em leve e dextroversão moderada e com o OD em levoversão extrema. Esotropia de aproximadamente 40 dioptrias prismáticas para longe e perto. Rotações binoculares: +1 em ambos os retos mediais, -4 em ambos os retos laterais; os movimentos verticais estavam presentes, porém limitados. Havia ausência de abdução em ambos os olhos à pesquisa do fenômeno da cabeça de boneca. Retinoscopia sob cicloplegia de +1,50 dioptrias esféricas em ambos os olhos. Exame fundoscópico sem anomalias.

DISCUSSÃO

Nosso caso apresenta aspectos da síndrome de Moebius e da anomalia de Poland. A etiologia exata da síndrome ainda é desconhecida. Na maioria das vezes sua ocorrência é esporádica, porém tem sido relatados casos familiares^{8,9}. Embora rara, a associação da anomalia de Poland e síndrome de Moebius no mesmo paciente, foi relatada 14 vezes. Segundo Gadoth et al.⁷, 12 casos foram relatados na literatura, sendo que mais 2 casos foram descritos, um por Rodrigues-Alves & Caldeira¹⁰ e o outro por Albertini et al.¹¹. Concordamos com a hipótese de Herrmann et al.⁶ de que aqueles pacientes com síndrome de Moebius que apresentam defeito torácico e/ou simbraquidactilia do tipo visto na anomalia de Poland, e a maioria dos casos que são usualmente diagnosticados como anomalia de Poland, representam um espectro diferente da mesma condição.

O local da lesão primária na síndrome de Moebius usualmente não é conhecido, Towfighi et al.¹² dividiram os casos da literatura que foram autopsiados em 4 grupos, de acordo com os achados neuropatológicos nos núcleos do tronco cerebral:

grupo I: atrofia ou hipoplasia do núcleo do par craniano afetado. Baseado na ausência de necrose ou degeneração nos núcleos do tronco cerebral e da presença de malformações associadas, ele concluiu que as lesões do sistema nervoso central eram

* Da Clínica Oftalmológica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

** Médico Preceptor da Clínica Oftalmológica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

*** Professor Titular de Clínica Oftalmológica da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

secundárias ao mau desenvolvimento embrionário.

grupo II: atrofia mais a presença de produtos de degeneração neuronal, possivelmente secundários ao envolvimento primário do nervo periférico.

grupo III: atrofia mais necrose focal franca; hipoxia e infecções virais tem sido implicadas na etologia destas lesões cerebrais.

grupo IV: sem lesões aparentes no tronco cerebral ou nervos cranianos. A associação com atrofia severa dos músculos faciais, creatinúria ou distrofia fácio-escapulo-humeral sugere uma miopatia.

Gadoth et al.⁷ pensam que a associação de uma agenesia facial não progressiva, extraocular, lingual e do músculo peitoral com a deformidade esquelética do tipo simbraquidactilia é o resultado de um defeito mesodermal intra-uterino impedindo o desenvolvimento dessas estruturas.

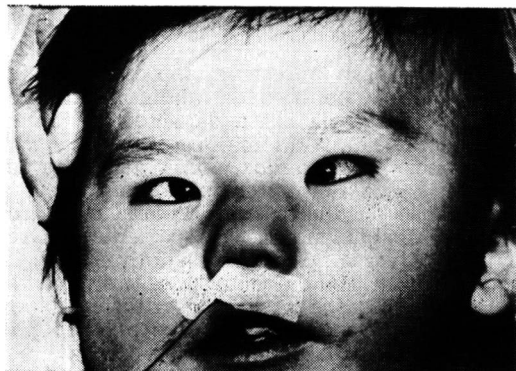


Fig. 1 — Marcada esotropia e face sem expressão. Alimentação feita por sonda naso-gástrica.

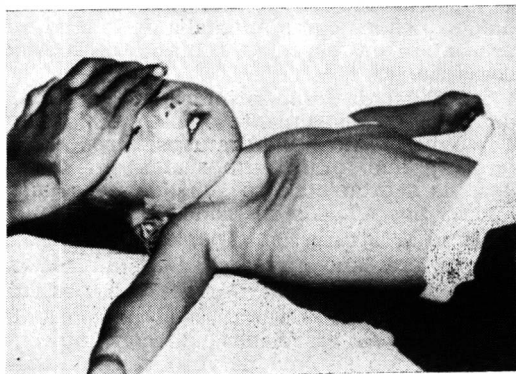


Fig. 2 — Afundamento do hemitórax direito devido à hipoplasia de segmentos dos arcos costais e ausência do músculo peitoral maior.

O caso apresentado tem de interesse a presença da síndrome de Moebius com a anomalia de Poland e em adição laringomalácia. A pielografia intravenosa e a ultrassonografia renal foram realizadas devido à possível associação de cisto renal na síndrome de Poland-Moebius^{5,8}, fato que corrobora a hipótese de um defeito mesodermal intrauterino^{5,7}.



Fig. 3 — Radiografia de ambas as mãos, mostrando na mão direita hipoplasia dos ossos do primeiro dedo e agenesia das falanges do segundo e terceiro dedos.

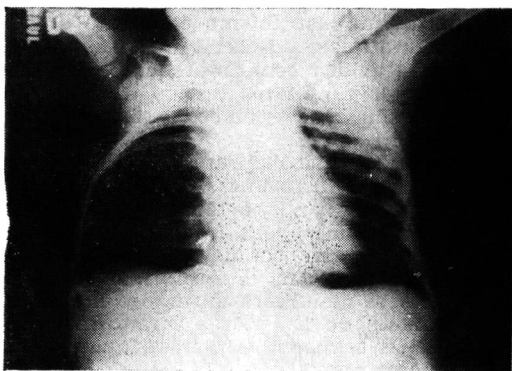


Fig. 4 — Radiografia torácica mostrando hipoplasia látero anterior dos segundo, terceiro e quarto arcos costais. A hipertransparência do hemitórax direito é devido à ausência do músculo peitoral maior.

RESUMO

Um caso de síndrome de Moebius associado à anomalia de Poland e laringomalácia é relatado.

O paciente apresenta paralisia do sexto e sétimo pares craniano em adição à ausência do músculo peitoral maior direito, afundamento do hemitórax direito com hipoplasia da segunda, terceira e quarta costelas; a mão direita apresenta hipoplasia do primeiro, segundo e terceiro dedos e sindactilia do quarto e quinto dedos. Pé torto congênito bilateral, em equinovaro, foi observado.

SUMMARY

A case of Moebius' syndrome associated with Poland's anomaly and laryngomalacia is reported.

The patient had bilateral sixth and seventh cranial nerves palsies and in addition there was absence of the right pectoralis major muscle, deepening of the right hemithorax with hypoplasia of the second, third and fourth ribs; the right hand had hypoplasia of the first, second and third fingers and syndactyly of the fourth and fifth fingers. Bilateral clubfoot and equinovarus were observed.

REFERÊNCIAS

1. DUKE-ELDER, S. — Congenital deformities. In Duke-Elder S., ed., System of Ophthalmology. London, Henry Kimpton, 1964. vol. III, part 2, p. 1031.
2. — p. 1032.
3. — p. 1031-1033.
4. ROGERS, G. L.; HATCH, G. F. & GRAY, I. — Möbius syndrome and limb abnormalities. J. Pediatr. Ophthalmol., 14: 134-138, 1977.
5. MACE, J. W.; KAPLAN, J. M.; SCHANBERGER, J. E. & GOTLIN, R. W. — Poland's syndrome. Report of seven cases and review of the literature. Clin. Pediatr., 11: 98-102, 1972.
6. HERRMANN, J.; PALLISTER, P. D.; GILBERT, E. F.; VISESKUL, C.; BERSU, E.; PETTERSEN, F. C. & OPITZ, J. M. — Studies of malformation syndromes of man XXXXI B: Nosologic studies in the Hanhart and the Möbius syndrome. Eur. J. Pediatr., 122: 19-55, 1976.
7. GADOTH, N.; BIEDNER, B. & TOROK, G. — Möbius syndrome and Poland anomaly: Case report and review of the literature. J. Ped. Ophthalmol., 16: 374-376, 1979.
8. HANISSIAN, A. S.; FUSTE, F.; HAYES, W. T. & DUNCAN, J. M. — Möbius syndrome in twins. Amer. J. Dis. Child., 120: 472-475, 1970.
9. HICKS, A. M. — Congenital paralysis of lateral rotators of eyes with paralysis of muscles of face. Arch. Ophthalmol., 30: 38-42, 1943.
10. RODRIGUES-ALVES, C. A. & CALDEIRA, J. A. F. — Moebius' syndrome: A case report with multiple congenital anomalies. J. Ped. Ophthalmol., 12: 103-106, 1975.
11. ALBERTINI, F.; NIZET, F.; BABULE, A. & CAMUZET, J. P. — A propos d'un syndrome de Moebius unilatéral associé à une anomalie de Poland chez une femme de 25 ans. Ann. Oto-Laryng., 97: 267-275, 1980.
12. TOWFIGHI, J.; MARKS, K.; PALMER, E. & VANNUCCI, R. — Möbius syndrome. Neuropathologic observations. Acta Neuropathol., 48: 11-17, 1979.