

HEMERALOPIA CONGÊNITA E HEREDITÁRIA

Dr. HELION DE MELLO E OLIVEIRA (*) — S. J. Rio Preto

A presente publicação tem por finalidade atualizar a árvore genealógica de uma família com hemeralopia congênita e hereditária apresentada em 1940 ao II Congresso Argentino de Oftalmologia pelo meu saudoso pai, Dr. Sinésio de Mello e Oliveira.

Trata-se de uma árvore genealógica iniciada com Francisco Alviani, imigrante italiano nascido em 1871.

Após pesquisas com elementos desta numerosa família, quer pessoalmente quer por correspondência, conseguimos completar a 3.^a geração da publicação anterior e anexar a 4.^a geração que conta até o presente com 63 indivíduos (fig. 1).

Justifica esta segunda publicação a raridade desta anomalia, que é causada por um gen muito pouco difundido na espécie humana. Poucas são as publicações estrangeiras sobre o assunto e nada encontramos na literatura nacional ao nosso alcance.

Hereditariedade

Franceschetti e Klein estudando as alterações funcionais da retina com caráter hereditário as agrupa em cinco tópicos: a) daltonismo, b) acromatopsia, c) hemeralopia congênita idiopática, d) moléstia de Oguchi e e) fundus albipunctatus com hemeralopia.

A hemeralopia congênita é o grupo estudado no presente trabalho. Ela é uma alteração da visão crepuscular e noturna, alteração estritamente isolada tanto do ponto de vista funcional quanto do ponto de vista oftalmoscópico ou geral.

A prova terapêutica com vitamina A é um bom elemento para distingui-la das hemeralopias adquiridas.

Esta anomalia, segundo seu modo de herança, é dividido nos seguintes tipos:

1 — Herança autosômica dominante — A maior árvore genealógica de cegueira noturna não complicada foi descrita por Cunier (1838) e completada mais tarde por Nettleship (1907) e Truc (1909). Ela compreende 9 gerações com 2.116 pessoas da família Nougaret, descendentes de Jean Nougaret (1637-1719), dos quais 135 indivíduos eram hemeralopes. Outras

(*) Oftalmologista da Clínica "Dr. Sinésio" e da Santa Casa de São José do Rio Preto — S. P.

árvores genealógicas de hemeralopia com caracter dominante foram descritas por Rambush (8 gerações), Singlair (6 gerações), Bordley (5 gerações), Amman (4 gerações), Atwool e outros.

2 — Herança autossômica recessiva — Nettleship (1908) chamou a atenção para este segundo tipo de herança na hemeralopia congênita idiopática. Uma observação desta forma, associada à miopia e com consangüinidade acentuada, foi publicada por Gassler (1925).

3 — Herança recessiva ligada ao sexo — Caracteriza-se pela associação freqüente com a miopia, combinada muitas vezes a um astigmatismo e à diminuição da visão (ambliopia relativa). Uma primeira família demonstrando afetar somente os homens foi publicada por Donders (1854). Outras famílias deste tipo foram descritas por Pfluger (1883), Amman (1898) e Kleiner (1925), etc. A literatura mundial foi revista por J. Bell em 1922. Neste tipo de herança o gen determinante da anomalia está localizado no cromossoma X.

C o m e n t á r i o s

Esta família apresenta a hemeralopia congênita transmitindo-se sob a forma recessiva ligada ao sexo.

Nas 4 gerações descritas contam-se 105 indivíduos sendo que 10 são afetados pela anomalia.

Esta forma de herança determina a anomalia somente aos indivíduos do sexo masculino, enquanto que as mulheres são as transmissoras ou portadoras do gen que determina a hemeralopia. As mulheres só serão hemerálopes quando seu genotipo for homozigoto para o gen em questão. Esta possibilidade poderia ocorrer mais facilmente quando houver casamentos consangüíneos nas famílias afetadas.

Dos 105 indivíduos que compõem esta família 63 são homens e 42 são mulheres. Destas 8 são normais, 5 portadoras e 29 possíveis portadoras. Não foi realizado nenhum casamento consangüíneo nestas 4 gerações.

É interessante notar que os descendentes dos homens normais nunca apresentarão a anomalia. As mulheres normais também terão sua descendência isenta de hemeralopia congênita. As portadoras apresentarão, teoricamente, seus descendentes distribuídos da seguinte maneira: 25% homens normais, 25% homens afetados, 25% mulheres normais e 25% portadoras.

Decorrente desta possibilidade teórica é provável que a 4.^a e a 5.^a geração venham apresentar mais alguns indivíduos com hemeralopia.

Observe-se que o único afetado da 4.^a geração tem sua mãe e sua avó materna sem hemeralopia (portadoras).

O quadro abaixo resume os dados encontrados nos afetados notando-se a presença de miopia e ambliopia relativa associadas a hemeralopia como assinalaram Franceschetti e Klein.

N o m e	Ac. visual		Cromatopsia	
	O.D.	O.E.		
I,1 Francisco Alviano	1/8	1/2	normal	estrabismo
III,1 Angelo Simionato	1/3	2/3	normal	miopia
III,3 Pedro Simionato	1/4	1/4	normal	miopia
III,7 Salvador Simionato	—	—	—	n. examinado
III,12 Francisco Federico	1/4	1/4	normal	astig. miopico estrabismo nistagmo
III,14 Alvaro Federico	1/10	1/3	—	astig. miopico estrabismo nistagmo
III,21 José Bernardinelli	—	—	—	n. examinado
III,24 Helio Bernardinelli	—	—	—	n. examinado
III,33 Leonildo Ciapini	—	—	—	n. examinado
IV,16 Oneir Dala Torre	1/2	1/2	—	miopia 4D

Finalizando este breve relato acrescentamos a relação nominal e local de residência dos elementos que compõem a árvore genealógica apresentada com a finalidade de facilitar futuras observações da mesma. Esta relação foi devidamente autorizada pela família.

Símbolos usados na relação abaixo:

Algarismos romanos indica geração.

Algarismos árabes indica o individuo dentro de cada geração.

m (masculino); f (feminino); a (afetado); n (normal);

p (portadora); pp (possível portadora).

I,1 Francisco Alviani	m	a	falecido
II,1 Catarina Simionato	f	p	Rinópolis - S.P.
II,2 Tereza Federico	f	p	Tanabí - S.P.
II,3 José Alviano	m	n	S. Pedro do Ivaí - Pr.
II,4 Concheta Bernardinelli	f	p	Apucarana - Pr.
II,5 Montanina Ciapini	f	p	"
II,6 Roque Alviano	m	n	Piacatá - S.P.
III,1 Angelo Simionato	m	a	Rinópolis - S.P.
,2 Malvina	f	pp	Piacatú - S.P.
,3 Pedro Simionato	m	a	"
,4 Geralda Dala Torre	f	p	Cedral - S.P.
,5 Aparecida	f	pp	Paraná
,6 Geraldo Simionato	m	n	Rinópolis - S.P.

,7	Salvador Simionato	m	a	Piacatú S.P.
,8	Antonio Simionato	m	n	"
,9	Maria Rosa	f	pp	"
,10	Antonio Federico	m	n	Votuporanga - S.P.
,11	Carmelo Federico	m	n	"
,12	Francisco Federico		a	Tanabi - S.P.
,13	Aparecida Federico	f	pp	"
,14	Alvaro Federico	m	a	"
,15	Oswaldo Federico	m	n	"
,16	Mercedes Ciarice	f	n	S. Pedro do Ivai - Pr.
,17	Francisco Alviano	m	n	"
,18	Maria Alviano	f	n	"
,19	Oswaldo Alviano	m	n	"
,20	Antonio Bernardinelli	m	n	Apucarana - Pr.
,21	José Bernardinelli	m	a	"
,22	Alzira Alves de Lima	f	pp	"
,23	Alessio Bernardinelli	m	n	"
,24	Helio Bernardinelli	m	a	"
,25	Alcides Bernardinelli	m	n	"
,26	Anilce Fontes	f	pp	"
,27	Olanda Bernardinelli	f	pp	"
,28	Joel Bernardinelli	m	n	"
,29	João Bernardinelli	m	n	"
,30	Frederico Ciapini	m	n	"
,31	Mercedes Ciapini	f	pp	"
,32	Leonilda Ciapini	f	pp	falecida
,33	Leonildo Ciapini	m	a	Apucarana - Pr.
,34	Antonio Alviano	m	n	Piacatú - S.P.
,35	Nivaldo Alviano	m	n	"
IV,1	Valnir Simionato	f	pp	Rinópolis - S.P.
,2	Luzia Simionato	f	pp	"
,3	Nilde Simionato	f	pp	"
,4	Juscelino Simionato	m	n	"
,5	Izaías Simionato	m	n	"
,6	Jovina ...	f	pp	Piacatú - S.P.
,7	Luzia ...	f	pp	"
,8	Alvaro ...	m	n	"
,9	Milton ...	m	n	"
,10	Antonia ...	f	pp	"
,11	Oneir Simionato	m	n	"
,12	Ermelinda Simionato	f	pp	"
,13	Nivaldo Simionato	m	n	"
,14	Adenir Simionato	m	n	"

,15 Aparecida Simionato	f	pp	"
,16 Oneir Dala Torre	m	a	Cedral - S.P.
,17 Euclecio Dala Torre	m	n	"
,18 Mercedes ...	f	pp	Paraná
,19 Sebastião ...	m	n	"
,20 Oneir ...	m	n	"
,21 Maria de Lourdes ...	f	pp	"
,22 Maria Aparecida ...	f	pp	"
,23 João Simionato	m	n	Rinópolis S.P.
,24 Mauro Simionato	m	n	"
,25 José Simionato	m	n	"
,26 Maria Simionato	f	n	"
,27 Rubens Simionato	m	n	Piacatú - S.P.
,28 Armando ...	m	n	"
,29 Aparecida ...	f	pp	"
,30 Rosalina ...	f	pp	"
,31 Maria de Lourdes ...	f	pp	"
,32 Terezinha ...	f	pp	"
,33 Heloisa Helena Federico	f	n	Votuporanga - S.P.
,34 Antônio Carlos Federico	m	n	"
,35 Paulo Cesar Federico	m	n	"
,36 Luzia Ap. Federico	f	n	"
,37 Alvaro Federico Sobrinho	m	n	"
,38 Isis Federico	f	n	"
,39 Marco Antonio Federico	m	n	"
,40 Mario Anselmo Federico	m	n	Tanabi - S.P.
,41 Marcio Antonio Federico	m	n	"
,42 Marco Aurelio Federico	m	n	"
,43 Luiz Mauro Federico	m	n	"
,44 Sonia Maria Ciarice	f	n	S. Pedro do Ivai - Pr
,45 José Carlos Ciarice	m	n	"
,46 Francisco Carlos Alviano	m	n	"
,47 Antenor Bernardinelli	m	n	Apucarana - Pr.
,48 Adolfo Bernardinelli	m	n	"
,49 Ademar Bernardinelli	m	n	"
,50 Armando Bernardinelli	m	n	"
,51 Damaris Bernardinelli	f	pp	"
,52 Dorimal Bernardinelli	m	n	"
,53 Ozaías Alves de Lima	m	n	"
,54 Ely Alves de Lima	f	pp	"
,55 Elias Alves de Lima	m	n	"
,56 Osvani Alves de Lima	f	pp	"
,57 Helio Bernadinelli Filho	m	n	"

Hemeralopia congenita.

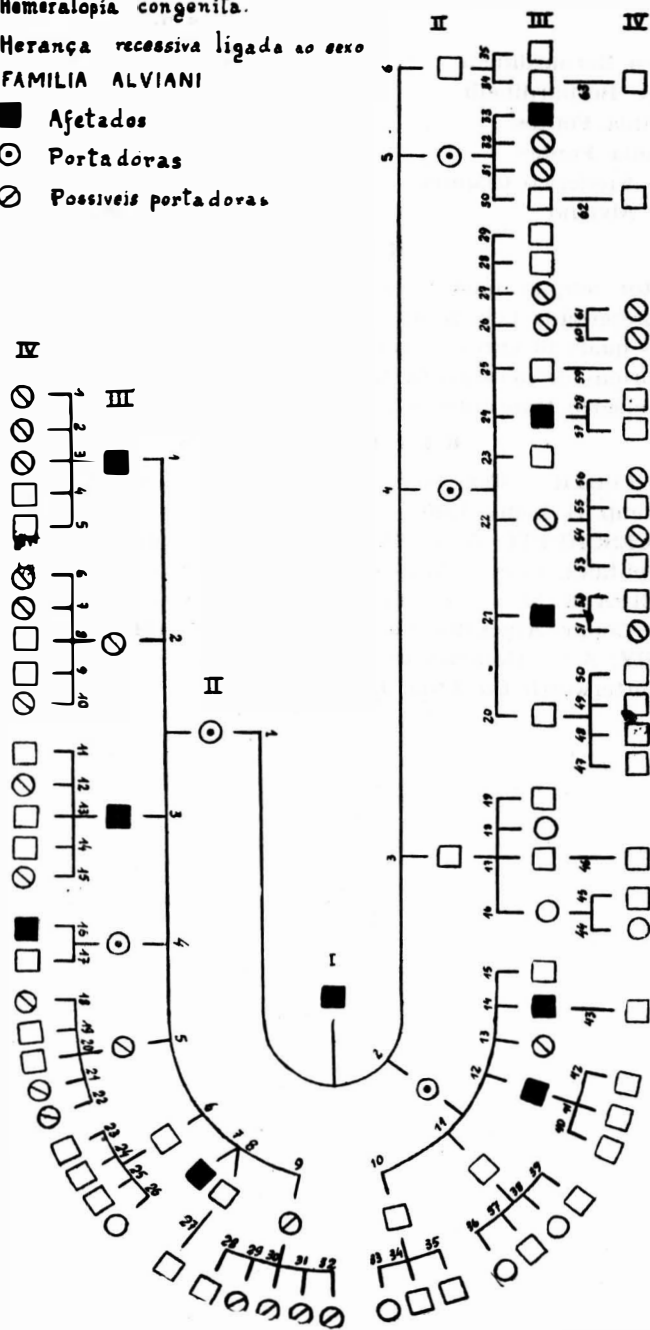
Herança recessiva ligada ao sexo

FAMILIA ALVIANI

■ Afetados

○ Portadoras

⊗ Possíveis portadoras



,58 Elizeu Bernardinelli	m	n	"
,59 Ignez Bernardinelli	f	n	"
,60 Vanilda Fontes	f	pp	"
,61 Noemia Fontes	f	pp	"
,62 José Frederico Ciapina	m	n	"
,63 Jair Alviano	m	n	"

R E S U M O

O autor amplia uma árvore genealógica de hemeralopia congenita que foi apresentada pela primeira vez em 1940. Foram coletados 105 indivíduos dos quais 10 apresentaram a anomalia. É apresentada a classificação das formas de herança desta anomalia, sendo que na família descrita o gen patológico transmite-se sob a forma recessiva ligada ao sexo.

R E F E R E N C I A S

1. DUKE-ELDER — Text-book of Ophthalmology. Vol. I. The C. V. Mosby Comp. S. Louis, 1940.
2. FRANCESCHETTI, A. e KLEIN D. — Les affections génétiques en Ophtalm. Encycl. Medico-Chirurgicale-Ophtalm. Vol. II. Paris
3. OLIVEIRA, S. M. — Uma árvore genealógica de hemeralopes. Anais do II Congr. Argentino de Oftalm. Rosário, 1940
4. SORSBY, A. — Genetics in Ophthalmology. Butterworth Co. Ltda. London, 1951.