

DOENÇA DE CROUZON

DR. LOUZADA VIANNA — Caxias

A disostose crano-facial hereditaria foi descrita, pela primeira vez se por uma triade sintomatica: 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 crano-facial simples..

A disostose crano-facial hereditaria foi descrita, pela primeira vez por Grouzon em 1912, tendo este autor chamado a atenção sobre a triade sintomatica supra-referida. A deformação do crânio traduz-se, principalmente por uma bossa saliente ao nível da fontanela anterior, de volume variável, prolongando-se às vezes, para traz, por uma espécie de crista, dando, então, ao crânio, a forma de escafócefalia. A deformação do crânio não é sempre a mesma nos diferentes casos descritos, pois ela pode ser devida à sinostose de uma ou de várias suturas. Assim, podemos encontrar a estenocefalia, a escafócefalia, a acrocefalia e a forma mais frequente, a trigonocefalia.

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 consequência desta deformação, os dentes inferiores ficam muito mais para diante que os superiores e, por isto, a articulação dentária só se faz entre os molares. Encontra-se, ainda, európia e brevidade manifesta do lábio superior. A abóbada palatina apresenta-se estreita, de ogiva muito acentuada, podendo chegar ao aspecto de guela de lobo.

A exoftalmia, produzida pela diminuição de capacidade da cavidade orbitária 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 vício no processo de ossificação. Não é apenas uma deformidade atingindo o crânio 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 crânio, 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 crânio que se pode produzir, tanto na vida intrauterina, como após o nascimento. As suturas que sofreram o processo de sinostose, tendem a retardar 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 morbidas, porque o cérebro, graças à ectasia compensadora experimenta menos compressão" (Crouzon).

3.a Fase — Síndrome disostosica. 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 crânio-faciais mais ou menos acentuadas a par da síndrome de compressão que, também, conforme o caso, se apresentará mais ou menos completa.

E' sobretudo na base do crânio, que a pressão interna encontra os pontos de menor resistência, notadamente a sela turcica 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 molestia e produzida pela diminuição da cavidade orbitária.

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

Como sintomas acessorios da molestia, tem sido descritas perturbações otologicas, caracterisadas, 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 hiperexitabilidade galvanica, às vezes bastante notavel.

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

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 crânio é curto não se nota o abaúlamento do occipital. Em compensação cresce o crânio em altura e aumenta de largura. Devido à isto, o espaço entre as órbitas é muito maior que o normal. A base do crânio apresenta-se fortemente descida, a fossa posterior abaúla-se para baixo. As impressões digitais são profundas e existem mesmo na base. Na abóbada são mais marcadas, havendo diminuição da espessura dos ossos. Nunca se observam saliências na face exo-craneana, que é normal e uniformemente lisa. As digitacões da taboa interna seriam, para Grenet, produzidas sobre um crânio ainda mole pela hipertensão que não seria, necessariamente, muito grande. O aumento da pressão intra-craneana pode produzir o achatamento e o desgaste do dorso da sela turcica. As pequenas azas do esfenóide apresentam-se dirigidas verticalmente para cima.

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

As cavidades orbitárias são pouco profundas. As alterações de forma do buraco ótico são frequentemente encontradas. As cavidades sinusianas são pouco desenvolvidas. Os maxilares superiores e, segundo Vogt, principalmente o osso intermaxilar, são hipoplásticos. Daí a retracção 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 — Sifilis, 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, também as opiniões divergem e várias hipóteses tem sido levantadas. Para Virchow, a deformação craneana seria devida à sinostose prematura de algumas suturas. Para outros autores, a deformação e sinostose seriam dois fenomenos, concomitantes mas independentes, devidos, entretanto, à mesma causa: o estado congestivo. Baumberger acha que o estreitamento de alguns orifícios da base do crânio pode desempenhar um papel na genese dum estado congestivo, secundário, talvez, à um estado infeccioso meningêti. Rieping, explica a sinostose prematura pelo deslocamento dos centros de ossificação.

Mais recentemente, Bonnevie, emitiu nova hipótese que, baseada em investigações embriológicas feitas em ratos, parece dar uma explicação mais satisfatória da patogenia da doença. Diz este autor: Numa época precoce do desenvolvimento embrionário, se origina uma hipersecreção do líquido cefalo-raquiano que chega, pelas aberturas fisiológicas, ao teto do 4.º ventrículo onde forma grandes ampolas na sub-cutis. Dirige-se ao nariz e à órbita e, nas extremidades superiores e inferiores, até ao esboço das mãos e dos pés. Si, devido à um ulterior acúmulo 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 acúmulo e a persistência da secreção, produzirão os diversos tipos de sinostoses e disostoses. Si o aumento de secreção do líquido cefalo-raquiano, for de pouca duração, logo regredire 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 hereditária no sentido estrito da palavra. Mais frequentemente as malformações craneanas aparecem alguns meses 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 caracteristica 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 hiperbraquicefalia. 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 nível da fossa 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 dentição normais.	5 — Nariz em bico de papagaio. Anomalias dentarias. Anosmia frequente.
6 — Perturbações oculares frequentes.	6 — Idem, porém 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". História 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 crup e meningite (sic) respectivamente.

Não teve as doenças da infância e foi sempre saudoso.

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 transparência.

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

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

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

Faringe-Amigdalas palatinas pequenas, encastoadas, com pequenas crip-
tas. Úvula desviada para a direita.

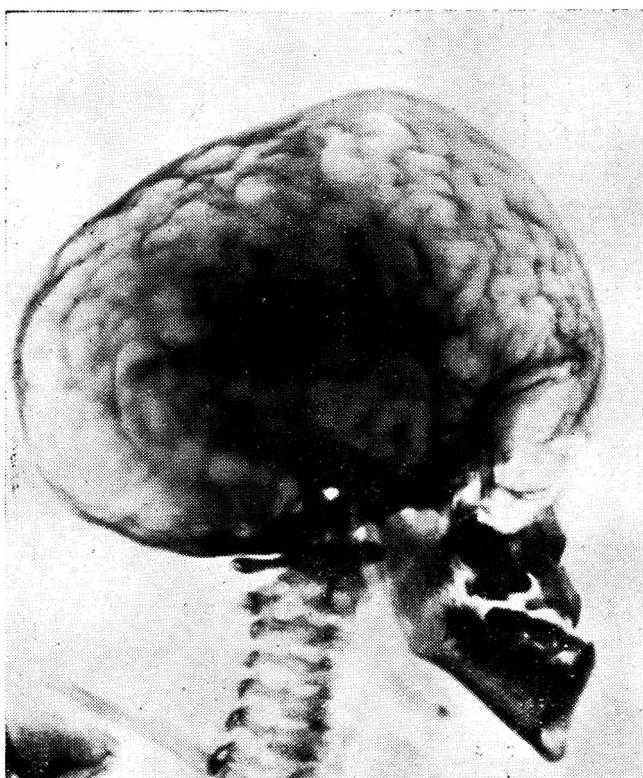
Nariz.Rinoscopia anterior: Septo regular, com pequena crista longitudi-
nal posterior à direita. Nota-se o cartucho medio em posição muito bai-
xa. O cartucho inferior ficou reduzido à uma prega longitudinal da mucosa,
aderente ao assoalho nasal, em ambos os lados. A rinoscopia posterior reve-
lou amigdala faringéa pequena.



Olfação e gustação normais às provas usuais.

Exploração radiologica do crânio. Nas radiografias do crânio o que
mais chama a atenção, inicialmente, é o extraordinário desenvolvimento das
impressões digitais. Em toda a abóbada craneana, elas são notadas com ex-
trema nitidez. Não se notam suturas osseas, a sinostose é completa. Acentua-
do abalamento para traz e para baixo da fossa craneana posterior. Cavidades
orbitárias pouco profundas. Fossa craneana anterior encurtada; fossa media
excavada e em nível pouco mais alto que a posterior. Posição vertical das
asas do esfenóide. 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 físico e mental relativos à sua idade e ao seu ambiente.



BIBLIOGRAFIA:

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

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-diagnóstico. Tomo I.

SOBF!NHO, José Disostose crânio-facial. Doença de Crouzon.

Publicações Medicas. 146-VI-VII-1944.

RUPING, H. — Ueber einen Fall von Crano-Dysostosis mit 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 propósito de um caso de enfermedad de Crouzon. Arch. Oft. Bs. As. XVI-12-1941.