

Contribuição ao estudo da nanofthalmia bilateral familiar

Wilson Silva da Matta* & Carlos Frederico Vergueiro**

INTRODUÇÃO

O globo ocular microftálmico varia de dimensões próximas ao normal até tamanhos tão reduzidos que sua diferenciação de outras estruturas moles torna-se difícil.

O termo "microftalmia" abrange grande variedade de condições cuja característica comum é a presença de um olho de tamanho reduzido. Reservaremos o termo "nanofthalmia" (microftalmia pura — Duke-Elder, 1964) (4), para designar microftalmia não acompanhada de alterações grosseiras (mal formações concomitantes ou anofthalmia).

A prevalência da nanofthalmia em nosso meio é desconhecida. Sabemos que é de aparecimento eventual em nosso serviço (ambulatório de Oftalmologia do Hospital das Clínicas da F.M.R.P. — U.S.P.), que tem um atendimento anual de 2.772 casos novos (média dos últimos 7 anos), os quais abrangem o município de Ribeirão Preto (318.375 hab. — censo de 1980), sede da 6.ª região administrativa do Estado de São Paulo, constituída de 30 municípios, cidades circunvizinhas e em menor quantidade de outros estados (MG, MS, GO) que nos procuram ou são enviados para exames mais especializados.

A paciente em questão (caso n.º 1) nos chamou atenção pela incidência familiar do quadro e raridade da patologia, levando-nos à investigação familiar.

O objetivo deste nosso levantamento foi verificar a distribuição do caráter na família.

METODOLOGIA

Consistiu em visita domiciliar no município de Cássia dos Coqueiros (78 Km de Ribeirão Preto, NE do Estado de São Paulo, situada a 21° 27' de latitude sul e 47° 17' de longitude oeste de Greenwich) na zona rural (onde mora a paciente e alguns familiares) e na zona urbana, onde continuamos o levantamento em outros familiares (cunhados, irmãos, sobrinhos, tios e primos).

A avaliação consistiu de: exames de órbitas e anexos sob luz difusa, acuidade visual para longe, nos que tinham condições de informar, motricidade, diâmetro corneano, refratometria sob ciclopentolato 1%, fundosco-

pia, teste de lentes, tomografia axial computadorizada e ceratometria.

Registro dos casos

Caso n.º 1 (A 1): M.A.V., 20 a, F., branca, procurou nosso serviço com queixa de baixa acuidade visual. Nunca usou óculos. Ao exame foi constatado: AV sc OD = 0,125; OE = 0,10; refratometria sob ciclopentolato 1%. OD = + 16,75 sf e OE = + 16,25 sf. Diâmetro corneano 10 mm. Não houve melhora da AV com a correção. F.O.: sem lesões anômicas à oftalmoscopia. Ceratometria: OD = 51,1/51,8, 180° e OE = 51,1/52,0, 180°. Tomografia computadorizada (comprimento do globo ocular em mm) OD = 15 mm e OE = 16 mm. Partimos então a investigação familiar que nos mostrou:

Caso n.º 2 (A 7): E.A.F., 9 anos, F., branca. Ao exame: AV sc OD = 0,2; OE = 0,3 refratometria sob ciclopentolato 1% = OD: + 9,5 sf -1,0 cil/180°, OE: + 8,75 sf -1,75 cil/180°, diâmetro corneano 10 mm. F.O.: sem alterações. Ceratometria: OD = 50,7/51,1, 180° e OE = 50,3/51,1, 180°. Medida do olho, no seu diâmetro ântero posterior (conforme se apresenta à Tomografia computadorizada) = 16 mm.

Caso n.º 3 (A 8): E.A.V., 7 anos, F., branca. AV sc OD = 0,2; OE = 0,2, refratometria sob ciclopentolato 1% = OD: + 9,0 sf -2,5 cil/45° e OE: + 8,5 sf -0,5 cil/120°, diâmetro corneano 11 mm. Motilidade: esotropia OD. F.O.: drusas na retina temporal em ambos os olhos. Ceratometria: OD: 47,0/42,8, 20°; OE: 45,7/44,0, 180°. Medida do olho no seu diâmetro ântero posterior (conf. se apresenta à Tomografia computadorizada) = 21 mm.

Caso n.º 4 (A 6): R.C.V., 12 anos, F., branca. AV sc OD = 0,3; OE = 0,2, refratometria (ciclo 1%) = OD: + 16,0 sf 0,5 cil/90°, OE: + 17,0 sf -0,5 cil/180°. Diâmetro corneano 10 mm. Motilidade: sem desvio. F.O.: drusas na retina temporal em AO. Ceratometria: OD: 52,0/52,5, 180°; OE: 52,5/52,0, 180°.

Caso n.º 5 (A 5): S.A.V., 15 anos, M., branco. AV sc OD = 0,05; OE = 0,05, refratometria (ciclo 1%) = OD: + 21,0 sf, OE: + 20,0 sf -1,5 cil/180°. Av cc L OD: (+ 18,0 sf) = 0,1; OE: + 19,0 sf -1,5 cil/180° = 0,2. Mo-

* Médico Residente do Departamento de Oftalmologia e ORL da F.M.R.P. — U.S.P.
** Pós-Graduando do Departamento de Oftalmologia e ORL da F.M.R.P. — U.S.P.

tilidade: esotropia alternante. Diâmetro corneano 10 mm. F.O.: sem lesões. Ceratometria: OD: 50,2/50 5, 180°; OE: 50,2/50 6, 180°. Medida do olho, no seu diâmetro ântero pos-

terior (conf. se apresenta à Tomografia computadorizada) = 16 mm.

O heredograma a seguir mostra a distribuição dos afetados (fig. 1).

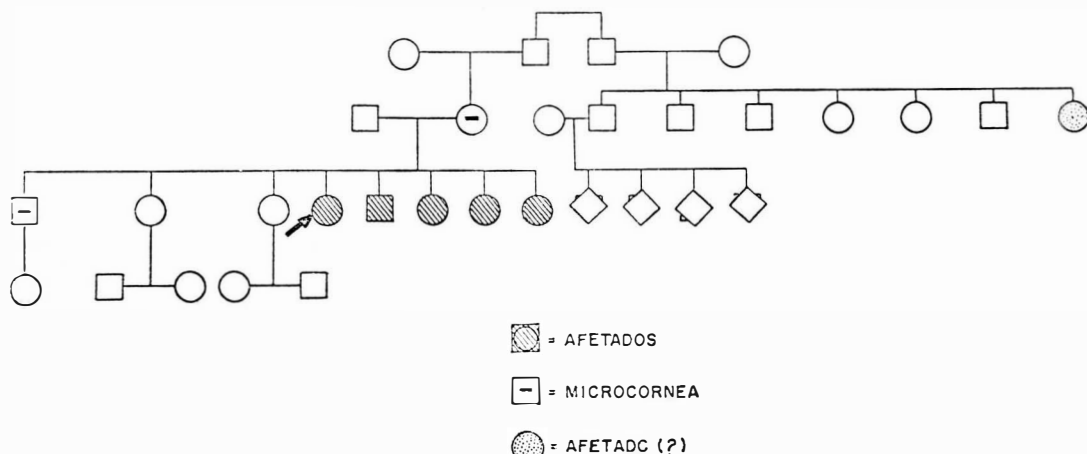


Fig. 1 — Heredograma da família apresentada.

RESULTADOS

Dos 3 (três) irmãos mais velhos, dois são emétopes, um tem diâmetro corneano de 10 mm e astigmatismo miópico que com correção torna-se emetropizado. Não apresentam alterações de motricidade e fundoscópi- cas.

Os pais não referem parentesco até a 3.^a ascendência, excluindo-se portanto, consanguinidade, mesmo se considerarmos os indicadores indiretos de consanguinidade.

A progenitora (C_1), apresenta microcór- nea (diâmetro corneano 10 mm) e uma hipermetropia de 2,5 sf em ambos os olhos.

F2. 7. usa correção de + 4,5 sf em OD e + 4,25 sf em OE. Os demais apresentam baixo vício de refração ou emetropia e diâ- metro corneano normal.

A tabela a seguir, sumariza os resulta- dos (Tabela 1).

DISCUSSÃO

As manifestações primordiais encontra- das na nanofthalmia são: hipermetropia alta (4) ou emetropia (6) (embora haja miopia descrita), globos oculares que parecem si- tuados profundamente na órbita, com fen- das palpebrais estreitas, e câmara anterior pouco profunda.

Outras alterações associadas à "microf- talmia pura" são: glaucoma de aparecimen- to tardio, hipoplasia macular, cistos retina-

nos e diminuição da espessura da retina (2, 3). O diagnóstico diferencial com microcór- nea (1) é melhor evidenciado através da bio- metria com a ecografia ou T.C. A curvatura da córnea acha-se aumentada ocasionando miopia refrativa. Entretanto, se o olho está reduzido por igual, pode-se ter uma emetro- pia (6) e neste caso a anomalia não produz dano funcional.

Quanto a hereditariedade, distinguem-se três grupos de nanofthalmos, quais sejam: os esporádicos, os autossômicos recessivos e os autossômicos dominantes, estes com baixa penetrância.

Nossos pacientes apresentaram algumas das características referidas:

- globos oculares profundamente situados nas órbitas, com fendas palpebrais estreitas;
- baixa acuidade visual;
- hipermetropia alta (variando de + 8,5 sf até + 21,0 sf, com uma média de + 13,0 sf);
- diâmetro corneano abaixo da média;
- padrão hereditário compatível com he- rança autossômica dominante e pene- trância baixa;
- estrabismo;
- comprimento do globo ocular bastante abaixo da média, conforme medido por tomografia computadorizada.

Por outro lado, encontramos algumas ca- racterísticas distintas: dois dos afetados (A6

TABELA 1
Resultados e exames dos 5 (cinco) casos afetados.

Casos	Idade	Sexo	Tomografia computadorizada		Refratometria sob cicloplegato 1%		Diâmetro corneano em mm		Fundoscopia		Ceratometria		Biomicroscopia
			OD	OE	OD	OE	OD	OE	OD	OE	OD	OE	
1	20	F.	15 mm	16 mm	+16,75 sf	+16,25 sf	10	10	ndn	ndn	51,1/51,8/180°	51,1/52,0/180°	CA pouco profunda
2	09	F.	16 mm	16 mm	+9,5 sf +1,0 cil/180	+8,75 sf -1,75 cil/180	10	10	ndn	ndn	50,7/51,1/180°	50,3/51,1/180°	CA pouco profunda
3	07	F.	21 mm	21 mm	+9,0 sf -2,5 cil/45	+8,5 sf -0,5 cil/120	11	11	drusas	drusas	47,0/42,8/20°	45,7/44,0/180°	—
4	12	F.	—	—	+16 sf -0,5 cil/90	+17 sf -0,5 cil/180	10	10	drusas	drusas	52,0/52,5/180°	52,5/52,0/10°	CA pouco profunda
5	15	M.	16 mm	16 mm	+21,0 sf	+20 sf -1,5 cil/180	10	10	ndn	ndn	50,2/50,5/180°	50,2/50,6/180°	—

ndn = nada digno de nota
C.A. = câmara anterior

e A7) apresentam drusas temporalmente à mácula, A2 e C₁ têm diâmetros corneanos de 10 mm, sugerindo alguma forma de expressividade variável para o gene autossômico dominante em questão. Não foram encontradas alterações sistêmicas acompanhantes (4).

RESUMO

Cinco membros de uma família com diagnóstico de nanofthalmia foram estudados, com valorização dos dados clínicos.

O heredograma sugere herança autossômica dominante com baixa penetrância e expressividade variável.

SUMMARY

The authors studied five members of a family with nanophthalmos diagnostic, stressing the clinical data.

The heredogram suggest autosomic dominant inheritance with low penetrance and variable expressivity.

SOMMAIRE

Les auteurs ont étudié cinq personnes d'une famille avec diagnostic de nanophthalmie avec valorisation des éléments cliniques.

L'héredogramme suggère hérence autossomique dominante avec faible pénétrance et expressivité variable.

BIBLIOGRAFIA

- CROSS, H. E. & YODER, F. — Familial nanophthalmos. Am. J. Ophthalmol. (3) vol. 81, 300-306, 1976.
- DANTAS, A. M. — Clínica Oftalmológica, Guanabara Koogan, Rio de Janeiro, pag. 209, 1980.
- DUKE-ELDER — Anomalies in the size of the eye System of ophthalmology vol. III part 2, 488-494, 1964.
- DUKE-ELDER — Hypermetropia, Practice of refraction. 9th Ed. Churchill Livingstone Medical Division of Lingman Group Limited, 37-43, 1978.
- GEERAETS, W. J. — Síndromes Oculares: Livro Texto, 3.ª Ed. Manole Editora, 1979.
- HIRSCH, S. E., et cols. — Bilateral nanophthalmos. Arch. Ophthalmol. (4) vol. 89, 353, 1973.