

Síndrome de Ehlers-Danlos: descrição de um caso com glaucoma *

Ehlers - Danlos Syndrome: case-report with glaucoma

Sheila Hellen Carvalho Warren **

Roberto Freire Santiago Malta ***

RESUMO

A Síndrome de Ehlers-Danlos compreende um conjunto de alterações do tecido conectivo, de caráter hereditário, cuja alteração básica parece envolver as fibras do colágeno. São descritas alterações sistêmicas e oculares. Os autores relatam um caso de Síndrome de Ehlers-Danlos que apresentava hiperelasticidade da pele das pálpebras, miopia, estafiloma, microcórnea e glaucoma. A paciente foi submetida à cirurgia de trabeculectomia com sucesso.

Palavras-chave: Glaucoma, Síndrome de Ehlers-Danlos, Doenças do Tecido Conectivo, Glaucoma Secundário.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) compreende um conjunto de alterações do tecido conectivo, de caráter hereditário, cuja alteração básica parece envolver as fibras de colágeno, tornando-as defeituosas e frágeis. Suas características principais são a hiperdistensibilidade das articulações e a hiperelasticidade da pele⁽¹⁻⁴⁾.

São descritas sete formas clínicas de SED, sendo o tipo VI, o tipo Ocular, onde as alterações de pele e articulações podem estar presentes, porém são características a escoliose severa, a aracnodactilia e as alterações oculares. A herança nessa forma é considerada autossômica recessiva^(3,4).

Entre as alterações oculares descritas na SED encontramos: hiperelasticidade da pele das pálpebras, eversão fácil da pálpebra superior (sinal de Méténier), epicanto, hipotonia da musculatura extrínseca com

estrabismo, miopia, microcórnea, ceratocone, fragilidade da córnea e esclera, estafilomas, ectopia lentis, estrias angioides, glaucoma, anomalias do seio cameral, degeneração macular, membranas vítreas, hemorragia retiniana e vítrea, retinite proliferante e descolamento de retina^(3,5-11).

Durham⁽⁵⁾, em 1953, relatou um caso de SED que apresentava glaucoma, miopia, microcórnea e esclera azul. Esse mesmo caso foi novamente relatado por Beighton⁽⁶⁾, em 1970, informando adicionalmente sobre o descolamento bilateral de retina que a paciente apresentou e que foi operado sem sucesso.

Os autores apresentam um caso de SED associado a glaucoma e que foi submetido à cirurgia de trabeculectomia, com sucesso.

RELATO DO CASO

L.T.P., 24 anos, feminina, branca, procedente do Piauí. Procurou o

* Trabalho realizado no Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP.

** Médica Estagiária de Complementação Especializada da Disciplina de Oftalmologia do HC da FMUSP.

*** Médico Assistente Doutor da Disciplina de Oftalmologia do HC da FMUSP.

Endereço para correspondência:

Dra. Sheila H.C. Warren – Rua Eng. Francisco Azevedo, 543 – 05030 – São Paulo, SP

Hospital das Clínicas da FMUSP, em 1987, com diagnóstico de pressão elevada no olho esquerdo (OE) havia dois anos, medida numa consulta de rotina. *Antecedente ocular:* trauma no olho direito (OD) aos seis anos de idade, com perda total da visão. *Antecedente pessoal:* deformidade na coluna desde a infância. *Antecedentes familiares:* irmão falecido com um ano de vida, que tinha deformidade de coluna. *Interrogatório dos diversos aparelhos:* deslocamento freqüente da articulação dos ombros e fácil formação de hematomas nos membros. O exame ocular inicial, em fevereiro de 1987, revelava OD com atrofia bulbar, sem percepção luminosa, com desorganização do segmento anterior e exame oftalmoscópico impossível. O OE apresentava acuidade visual (AV) de 20/25, com uma correção de -10,75 DE = -2,00 DC a 90°; exame externo e biomicroscopia mostrando aumento da elasticidade da pele das pálpebras, diâmetro corneano de 10 mm, esclera com estafiloma temporal superior e inferior e segmento anterior sem alterações. A pressão intra-ocular era de 28 mmHg (tonometria de aplanção de Goldmann), usando maleato de timolol 0,5% e cloridrato de dipivefrina. A oftalmoscopia indireta com depressão mostrava papila atrófica com escavação 0,8/0,8, áreas de atrofia de retina e coróide na periferia e na região dos estafilomas. A gonioscopia revelava ângulo aberto 360°, visualizando-se todas as estruturas e com discreta persistência de pectíneo. O campo visual mostrava escotoma paracentral. A biometria demonstrou diâmetro ântero-posterior total de 26,95 mm. A avaliação clínica revelou as seguintes alterações: hiperelasticidade da pele e tecido subcutâneo, lesões hiperqueratóticas em braços e coxas, cicatrizes atróficas de cor castanha no queixo, joelhos e pernas, hematomas nos membros inferiores, hiperextensibilidade das articulações e cifoescoliose toracolombar. A biópsia de pele mostrou presença de componente elástico superficial e da derme reti-

cular aparentemente preservados.

Após o exame oftalmológico inicial a paciente recebeu medicação antiglaucomatosa máxima e, devido à persistência da elevação da pressão intra-ocular (PIO), optou-se pela intervenção cirúrgica. Realizada trabeculectomia no quadrante nasal superior, evitando-se a região dos estafilomas. O material removido do trabeculado e da iridectomia, bem como um fragmento da cápsula de Tenon, foi enviado para exame anatomopatológico, que revelou espessamento das fibras trabeculares com depósito de pigmento uveal em grânulos nas fibras internas do trabeculado e fragmentação do tecido elástico na cápsula de Tenon.

A trabeculectomia obteve sucesso no controle da PIO e a paciente mantém níveis pressóricos em torno de 14 mmHg após 28 meses de evolução.

DISCUSSÃO

Diante das alterações sistêmicas e oculares apresentadas pela paciente e da ausência de antecedentes hereditários, acreditamos poder enquadrá-la na SED tipo VI ou tipo Ocular, de herança autossômica recessiva.

Dentre as alterações descritas, encontramos nesse caso: hiperelasticidade da pele das pálpebras, miopia, estafiloma, microcórnea e glaucoma.

Considerando-se a raridade do achado de glaucoma em pacientes com SED, essa associação poderia ser considerada casual, porém anomalias do seio camerular associadas à SED já foram descritas anteriormente em pacientes sem glaucoma por Pemberton e cols.⁽⁷⁾ A presença de fator comum causando anomalias do seio camerular e alterações sistêmicas já foi sugerida por Burian e cols.⁽¹²⁾, estudando outras doenças do tecido conectivo.

As anomalias do seio camerular encontradas por Pemberton e cols.⁽⁷⁾ em pacientes com SED foram: obscurecimento do corpo ciliar pela base da íris e numerosos processos

irianos e ligamentos pectíneos inserindo-se no trabeculado em vários níveis, além de pigmentação moderada do trabeculado com presença de grumos de pigmento iriano. Na base da íris, os autores encontraram áreas de atrofia do estroma iriano. Os ângulos da câmara anterior eram abertos, sem sinéquias ou anormalidades vasculares.

No nosso caso encontramos ligamentos pectíneos em pequena quantidade no seio camerular e o exame anatomopatológico revelou espessamento das fibras trabeculares e a presença de grânulos de pigmento nas fibras mais internas do trabeculado.

Teng e cols.⁽¹⁵⁾, num estudo histológico de 792 olhos normais, encontraram degeneração do colágeno, com fragmentação deste, seguida de degeneração das fibras elásticas e proliferação endotelial no trabeculado, no canal de Schlemm e nos canais coletores em 10,4% desses olhos. Essas alterações foram consideradas primárias e mais freqüentemente encontradas em pessoas com mais de 40 anos. Tais alterações patológicas poderiam ser causa de aumento na resistência à drenagem do humor aquoso⁽¹⁴⁾. Esse mecanismo poderia estar envolvido na gênese do glaucoma nesse caso, já que na SED a alteração básica está nas fibras de colágeno e as fibras trabeculares são constituídas por colágeno envolto por tecido elástico, membrana basal e endotélio^(13,14).

Em relação ao exame histológico da pele na SED, pode-se encontrar quantidades normais, aumentadas ou diminuídas de tecido elástico e colágeno, fragmentação e desorganização da arquitetura do colágeno, tendo, portanto, importância relativa no diagnóstico^(1,16).

A descrição desse caso objetiva relatar a presença de glaucoma, miopia, estafiloma e microcórnea numa paciente com Síndrome de Ehlers-Danlos. Os autores desconhecem a descrição de outros casos com glaucoma, exceto o relatado por Durham⁽⁵⁾. Os autores enfatizam o

achado de glaucoma associado à SED nesse caso, bem como sua evolução e terapêutica e colocam em dúvida a casualidade ou não dessa associação.

SUMMARY

The Ehlers-Danlos syndrome comprises a group of alterations of the connective tissue with hereditary character, whose basic alterations seem to involve the collagenous fibers. Ocular and systemic alterations are described. The authors relate a case of the Ehlers-Danlos syndrome that presented hyperelasticity of the eyelid, myopia, staphyloma, microcornea and glaucoma. The patient was submitted to a trabeculectomy with success.

BIBLIOGRAFIA

1. CECIL-LEEB: Tratado de Medicina Interna - 14ª edição. (Interamericana) 1977; 2: 2316-2318.
2. HARRISON, R.R.: Principles of Internal Medicine. (McGraw-Hill Koga Kusha) 1981; 530-532.
3. DUKE-ELDER, S.: System of Ophthalmology. (St. Louis: Mosby Co.) 1964; 3: 1111-1113 e 7: 165-167.
4. MCKUSICK, V.A.: Multiple Forms of the Ehlers-Danlos Syndrome Arch Surg 109: 475-476, 1974.
5. Durham, D.G.: Cutis Hyperelastica (Ehlers-Danlos Syndrome) with blue scleras, microcornea and glaucoma. Arch Ophthal 49: 220-221, 1953.
6. BEIGHTON, P.: Serious Ophthalmological complications in the Ehlers-Danlos Syndrome. Brit. J. Ophthal, 54: 263-268, 1970.
7. PEMBERTON, J.W.; FREEMAN, H.M.; SCHEPENS, C.L.: Familial Retinal Detachment and the Ehlers-Danlos Syndrome. Arch Ophthal. 76: 817-824, 1966.
8. GREEN, W.R.; FRIEDMAN-KIEN, A.; BANFIELD, W.G.: Angioid Streaks in Ehlers-Danlos Syndrome. Arch. Ophthal. 76: 197-204, 1966.
9. MOESTRUP, B.: Tenuity of Cornea with Ehlers-Danlos Syndrome. Acta Ophthal. 47: 704-707, 1969.
10. BOSSU, A.; LAMBRECHTS: Manifestations oculaires du Syndrome d'Ehlers-Danlos. Ann. Oculist. 187: 227-236, 1954.
11. ADRIAENSSENS, A.: Le Syndrome de Groenblad-Strandberg et la Maladie d'Ehlers-Danlos. Ann. Oculist. 198 (7): 656-670, 1965.
12. BURIAN, H.M.; Von NOORDEN, G.K.; PONSETI, I.V.: Chamber Angle Anomalies in Systemic Connective Tissue Disorders. Arch. Ophthal. 64: 671-680, 1960.
13. SPENCER, W.H.: Ophthalmic Pathology - an Atlas and Textbook (W.B. Saunders Co.) 1985, 1: 481-490.
14. GORIN, G.; POSNER, A.: Slit - Lamp Gonioscopy. (Williams & Wilkins Co.) 1967: 6-10 e 94-95.
15. TENG, C.C.; PATON, R.T.; KATZIN, H.M.: Primary degeneration in the vicinity of the chamber angle. Am. J. Ophth. 40: 619, 1955.
16. LEVER, W.F.: Histopathology of the Skin (Lippincott Co.) 1985; 1: 80-81.