

Pseudo-hipoparatiroidismo - osteodistrofia hereditária de Albright: relato de um caso

Pseudohypoparathyroidism - Albright's hereditary osteodystrophy :
report of one case

Valdir Balarin⁽¹⁾
Flávio Augusto Marchi⁽²⁾
Newton Kara José⁽³⁾

RESUMO

Descrição de um caso de diagnóstico tardio de pseudo-hipoparatiroidismo, onde são apresentadas alterações oftalmológicas como catarata e atrofia óptica.

Há pouca menção a esta síndrome na literatura oftalmológica, entretanto o oftalmologista é frequentemente o primeiro médico a ser procurado pelo paciente.

Os principais sinais e sintomas para um diagnóstico precoce são discutidos.

Palavras-chave: Pseudo-hipoparatiroidismo, catarata, atrofia óptica.

OBJETIVO

Descrever os achados oftalmológicos do pseudo-hipoparatiroidismo, em virtude da dificuldade diagnóstica, pela sua raridade e pouca menção na literatura geral e oftalmológica.

REVISÃO

Aspectos gerais: Em 1942, Albright e cols⁽¹⁾ descreveram três casos de pacientes com hipocalcemia, hiperfosfatemia e aparência clínica de hipoparatiroidismo. Como após a administração de PHT (hormônio paratireoideano) os níveis de cálcio e fósforo não se alteravam, assim como não ocorria diurese de fosfato, esta síndrome foi chamada de pseudo-hipoparatiroidismo.

Em 1952, novamente Albright e cols⁽²⁾ descreveram outro paciente com aparência clínica de hipoparati-

roidismo, mas que apresentava níveis séricos de cálcio e fósforo normais, esta síndrome é considerada uma expressão de variação do pseudo-hipoparatiroidismo.

Em 1980^(6,9) é elucidado um defeito básico molecular nesta doença, a nível da redução da atividade do receptor para o PTH.

A síndrome é hoje também conhecida como síndrome de Albright ou osteodistrofia hereditária.

Genética: A relação encontrada é de duas mulheres para um homem. Fitch⁽¹¹⁾, estudou 54 famílias, 180 mulheres e 79 homens e, tendo encontrado também transmissão homem a homem, sugere que a transmissão seja auto-sômica dominante com modificação para o sexo.

Achados clínicos: Em seu estudo de cerca de 200 pacientes Fitch⁽¹¹⁾ descreve o fenótipo da osteodistrofia he-

⁽¹⁾Professor assistente da Disciplina de Oftalmologia da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas.

⁽²⁾Médico residente do 3º ano da Disciplina de Oftalmologia da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas.

⁽³⁾Professor titular do Departamento de Oftalmologia da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas.

Agradecimento: Agradecemos a Dra. Elisabete da Fonseca Burigo, neurologista, e Lígia Parreira D. Mattis, endocrinologista, a cooperação para elucidar o diagnóstico.

reditária de Albright: baixa estatura, obesidade centrípeta, face redonda, retardo mental, dentição anormal, braquidactilia, calcificações ectópicas como nos glânglios da base e no subcutâneo.

Em relação à braquidactilia, os achados mais característicos são o encurtamento ósseo da falange distal do polegar e encurtamento dos 3º, 4º e 5º metacarpos. O retardo mental é de maior frequência nos hipocalcêmicos em relação aos normocalcêmicos.

Outros achados são: epilepsia, hipotireoidismo, amenorréia primária e puberdade precoce, criptorquidismo, hipopituitarismo parcial, diabetes mellitus, intolerância à glicose e sinais de hipocalcemia como tetania, laringoespasma neonatal e os sinais de Chvostek e Trousseau.

A hipocalcemia não é fator necessário para compor a síndrome, normocalcêmicos também apresentam o fenômeno e saber-se que os hipocalcêmicos alternam fases de normocalcemia^(3,4).

O diagnóstico diferencial é feito com as patologias miosite ossificante e exostose múltipla.

Achados oftalmológicos: Catarata é a anormalidade mais frequentemente encontrada, outras são nistagmo, estrabismo, anisocoria, diplopia, edema de papila, atrofia óptica precoce, tortuosidade de vasos retinianos aumentada, degeneração macular congênita, má formação bilateral do disco e pigmentação irregular da coróide. Também estão descritos calcificações na esclera e coróide.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente M.F.V.H., 11 anos, feminina, branca, brasileira, atendida em 7 de 1982 por um dos autores, por motivo de dificuldade visual bilateral.

Criança pouco cooperativa, sendo que a refração observada foi:

OD: + 2.50 DE \ominus -2.00 DC x 180
(AV = 20/40)

OE: + 3.00 DE \ominus -2.00 DC x 180
(AV = 20/30)

A exatidão da informação da acuidade visual era pouco confiável. O restante do exame oftalmológico era normal.

Aos 15 anos de idade a paciente voltou para reavaliação oftalmológica e já vinha sendo medicada por neurologista em virtude de crises convulsivas, há 4 meses. Na ocasião foram observados reflexo fotomotor direto diminuído à direita e indireto diminuído à esquerda, sendo que havia atrofia do nervo óptico direito e discreto borramento do disco óptico esquerdo.

Após refração, a melhor acuidade visual obtida foi de 20/200 em OD e 20/40 em OE. Foi reencaminhada ao neurologista com suspeita clínica da síndrome de Foster Kennedy; excluída em virtude da ausência de evidências clínicas e radiológicas de hipertensão intracraniana.

Aos 20 anos de idade surgiram opacidades cristalínias periféricas à esquerda; três anos depois eram também notadas à direita. Aos 24 anos, com acuidade visual de movimentos de mão à direita e 20/200 à esquerda foi realizada facectomia extracapsular à esquerda, sem implante de LIO; evoluiu satisfatoriamente; com correção de +12.00 DE \ominus -1.00 DCx170 atingiu acuidade visual de 20/40. Aos 25 anos em virtude de dor e parestesia em membro inferior direito, procurou outro neurologista que também solicitou avaliação endocrinológica. No exame físico geral ambos especialistas observaram sinais síndrômicos: retardo mental leve, baixa estatura, obesidade centrípeta, face redonda, pescoço curto, implantação baixa dos cabelos e orelhas, macroglossia, lábios grossos, hipertelorismo mamá-

rio, hiperkeratose palmar, dedos grossos e curtos, unhas hipoplásicas e dentes irregulares. Presença de sinais de hipocalcemia: Chvostek e Trousseau. Os exames laboratoriais mostraram alterações na calcemia: 4.2 mg% (normal de 9.0 a 11.0 mg%), na fosfatemia: 5.5 mg% (normal de 2.5 a 4.5 mg%) e na dosagem sanguínea de PTH: 36 tmo l/l (normal até 25 tmo l/l). A somação dos achados clínicos e laboratoriais levou ao diagnóstico de Pseudo-hipoparatiroidismo.

DISCUSSÃO

A revisão da literatura oftalmológica mostra que relatos de Pseudohipoparatiroidismo são escassos. Entretanto, o oftalmologista pode ser o primeiro médico a ser procurado pelo paciente, devendo estar preparado para fazer a suspeita, principalmente em se tratando de mulher jovem com catarata.

As avaliações neurológica e endocrinológica devem ser requisitadas para a confirmação diagnóstica e tratamento adequado, bem como a investigação familiar.

No caso clínico aqui apresentado, embora a paciente tenha sido encaminhada ao neurologista por suspeita da síndrome de Foster Kennedy, também este profissional não suspeitou do diagnóstico de hipoparatiroidismo, apesar da paciente apresentar os sinais síndrômicos quase completos.

Nesta época em virtude das alterações ópticas, atrofia no olho direito e borramento no esquerdo, outros exames poderiam ter sido realizados para melhor avaliação como, campo visual e angiografia fluoresceínica, entretanto não foram por falta de colaboração da paciente.

Em relação as crises convulsivas apresentadas pela paciente, não foi obtida, junto ao neurologista que as tratava, a sua caracterização; que no pseudo-hipoparatiroidismo geral-

mente não têm característica especial, podendo por vezes simular crises de grande mal, raramente com perda da consciência⁽¹⁰⁾.

Somente dez anos após a segunda consulta oftalmológica é que, por motivo de parestesia, a paciente procurou outros médicos, neurologista e endocrinologista, que então fizeram o diagnóstico de pseudo-hipoparatiroidismo.

Considerando a data do aparecimento da catarata, somente cinco anos após esse diagnóstico isolado é que o reestudo da evolução clínica e os achados laboratoriais sugestivos levaram ao diagnóstico definitivo.

Este atraso no diagnóstico também foi observado na literatura pesquisada. A idade de aparecimento da catarata foi aos 20 anos; Hanno encontrou em seus dois casos estudados aparecimento da catarata aos 28 e 22 anos e, a microscopia do cristalino após extração mostrou grânulos de calcificações no córtex anterior e posterior⁽⁷⁾.

A catarata é uma consequência irreversível, todavia, o tratamento adequado do distúrbio metabólico do pseudo-hipoparatiroidismo, pode interromper ou atrasar o seu desenvolvi-

mento⁽⁹⁾; daí a importância do diagnóstico precoce.

A paciente do caso descrito possui dois filhos homens, um atualmente com seis anos e outro com cinco anos. Este último apresenta atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e facies sindrômica. Devido a falta de colaboração da família em prosseguir a investigação a dosagem de PTH ainda não foi realizada, mas a possibilidade da criança ser afetada não é afastada, mesmo tendo dosagem de cálcio e fósforo normais, pois sabemos que a calcemia no pseudo-hipoparatiroidismo pode alterar, no mesmo paciente, fase normo ou hipocalcêmica.

SUMMARY

Case description of a late diagnosis of Pseudohypoparathyroidism.

Our patient developed cataract and unilateral optic atrophy. There is few mentions of this syndrome in ophthalmic literature and often the ophthalmologist is the first physician to examine the patient.

The main findings for an early diagnosis are discussed.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. ALBRIGHT F., BURNETT C.H., SMITH P.H., PARSON W.: Pseudohypoparathyroidism: An example of "Seabright-Bantan" Syndrome. *Endocrinology* 30: 922, 1942.
2. ALBRIGHT F., FORBES A.P., HENNEMAN P.H.: Pseudohypoparathyroidism. *Trans Assoc. Am. Physicians* 65: 337-350, 1952.
3. BADER J.C., CANLORBE P., LAMBERTZ J., POITOUT M., LELONG M.: L'osteodystrophie héréditaire d'Albright. *Ann Pediatr.* 15: 1061-1073, 1968.
4. CHASE L.R., MELSON G.L.; AURBACH G.D.: Pseudohypoparathyroidism: defective excretion of 3' 5' - AMO in response to parathyroid hormone. *J. Clin. Invest.* 48: 1831-1844, 1969.
5. DUKE - ELDER: S. *System of Ophthalmology: Diseases of the Lens*, 1968.
6. FARFEL Z., BRICKAN A.S., KALOW H.R., BROTHERS V.M., BOURNE H.R.: Defect of receptor-cyclase coupling protein pseudohypoparathyroidism. *New Engl. J. Med.* 303: 237-242, 1980.
7. HANNO H.A., WEISS D.I.: Hypoparathyroidism, Pseudohypoparathyroidism and Pseudohypoparathyroidism: A review. *Arch. Ophth.* 65: 238, 1961.
8. HANNO H.A., WEISS D.I.: Pseudohypoparathyroidism: Report of two new cases. *Arch Ophth* 65: 221-225, 1961.
9. LEVINE M.A., DOWS R.W. Jr. SINGER M., MARXS S.J., AURBACH G.D., SPIEGEL A.M.: Deficient activity of guanine nucleotide regulatory protein in erythrocytes from patients with pseudohypoparathyroidism. *Biochem Biophys Res. Commun.* 94: 1319-1324, 1980.
10. MARCONDES E.: *Pediatria Básica*, 7ª edição, vol. 2, Sarvier, 1986.
11. FITCH N.: Albright's Hereditary Osteodystrophy: A review. *Am. J. Med. Genetics* 11: 11-29, 1982.