

Síndrome de Moebius associada a artrogripose: relato de caso e revisão da literatura

Moebius syndrome associated with arthrogryposis: case report and literature review

Ana Tereza Ramos Moreira¹
Sueli Teixeira²
Hilton Iran Ruthes²
André Basso Miranda³
Daniel Roncaglio Guerra³

RESUMO

Os autores descrevem um caso de síndrome de Moebius associada a artrogripose múltipla congênita, uma situação rara, sem relatos prévios na literatura latino-americana. A síndrome de Moebius é caracterizada por paralisia dos VII e VI pares cranianos, geralmente associada a outras anomalias ósseas e musculares, mais freqüentemente localizadas na parte distal das extremidades. A artrogripose múltipla congênita consiste de um grupo heterogêneo de alterações, sendo caracterizada por extrema rigidez e contratura das articulações, associada a hipoplasia ou ausência de desenvolvimento muscular e de tecidos moles. Pode ser parte de um complexo de anomalias congênitas multissistêmicas. Uma criança do sexo masculino, de cor branca, 3 anos, apresentava estrabismo convergente, oftalmoplegia, paralisia do VII par craniano e disgenesia da musculatura lingual, alterações compatíveis com a síndrome de Moebius. Associada às alterações oculares, foram encontradas alterações músculo-esqueléticas - mãos e antebraços em flexão e hipotrofia da cintura escapular - compatíveis com artrogripose. Foi realizado o tratamento cirúrgico do estrabismo com boa evolução pós-operatória. Sugerimos que, nos pacientes que apresentam síndrome de Moebius associada a alterações congênitas ósseas e musculares de extremidades, seja investigada a presença de artrogripose, pois acreditamos que tal síndrome não está sendo bem diagnosticada por ser pouco conhecida.

Descritores: Síndrome de Moebius; Artrogripose; Estrabismo; Oftalmoplegia; Relato de caso

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Moebius é caracterizada por paralisia tipo periférica do VII nervo, na maioria das vezes bilateral, paralisia do VI par, disgenesia da musculatura lingual e outras anomalias ósseas e musculares, mais freqüentemente localizadas na parte distal das extremidades⁽¹⁾.

Esta síndrome foi inicialmente descrita por Von Graefe* em 1880 (citado por Prieto Diaz J, Souza Dias C, 1986) e, em 1892, Moebius** (citado por Prieto Díaz J, Souza Dias C. 1986) reuniu e descreveu 44 casos, motivo pelo qual a síndrome recebeu seu nome.

Trabalho realizado no Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná.

¹ Chefe do serviço de oftalmologia do departamento de Oftalmo-otorrinolaringologia do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (HC-UFPR).

² Médicos oftalmologistas, ex-residentes do serviço de oftalmologia do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná.

³ Residentes do 1º ano do serviço de oftalmologia do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná.

Endereço para correspondência: Rua Fernando Simas, 1010 - Curitiba (PR) CEP 80430-190.

* Von Graefe (1880) apud Prieto Díaz J, Souza Dias C. Estrabismo São Paulo: Roca; 1986.

Von Graefe A, Apud Duke-Elder S. System of Ophthalmology: normal and abnormal development. London: Henry Kimpton; 1964. p.1032.

** Moebius (1892) apud Prieto Díaz J, Souza Dias C. Estrabismo. São Paulo: Roca; 1986. Moebius PJ: 1888. Apud Duke-Elder: S. System of Ophthalmology. normal and abnormal development. London: Henry Kimpton; 1964. p.1032.

A fâcies destes pacientes é muito característica. A diplegia facial provoca o aspecto de máscara e o paciente não tem mímica facial. A boca está sempre entreaberta e os olhos não se fecham, ao tentar fechá-los surge o sinal de Bell. A paralisia do músculo orbicular da boca e as disgenesias linguais prejudicam a fala. Esses fatos, associados a outras anomalias congênitas, causam sérios problemas de ordem emocional, que às vezes são interpretados como déficit mental⁽²⁾.

As anomalias oculomotoras são variáveis. Na maioria das vezes, há paralisia completa dos retos laterais, com conseqüente esotropia e torcicolo compensador. Os retos mediais podem estar fortemente contraturados. Outras vezes, há ortotropia ou esotropia muito discreta⁽²⁾.

A artrogripose múltipla congênita é um grupo heterogêneo de alterações congênitas de etiologias desconhecidas, provavelmente múltiplas, caracterizada por extrema rigidez e contratura das articulações (geralmente em flexão), associada a hipoplasia ou ausência de desenvolvimento muscular e de tecidos moles. Embora muitas vezes ocorra isoladamente, a artrogripose pode ser parte de um complexo de anomalias congênitas multissistêmicas⁽³⁾. Anomalias músculo-esqueléticas, genitourinárias, cardiovasculares, gastrointestinais, otorrinolaringológicas e oftalmológicas têm sido associadas com artrogripose múltipla congênita⁽⁴⁾.

Acreditamos ser importante o relato deste caso, pois, na revisão da literatura internacional encontrou-se poucos artigos relacionando síndrome de Moebius e artrogripose, sendo que nenhuma publicação nacional ou sul americana referente a essa associação foi encontrada.

RELATO DO CASO

Um paciente do sexo masculino, branco, de 3 anos, foi atendido no serviço de oftalmologia do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná por estrabismo desde o nascimento. Durante a gestação, a mãe apresentou hemorragias no primeiro trimestre. Nega tentativa de abortamento ou uso de misoprostol. Parto cesariana, a termo com líquido amniótico meconial. Foi considerado pequeno para a idade



Figura 1 - Pré-operatório

gestacional e necessitou de entubação logo após o nascimento. Apresentou retardo no desenvolvimento psicomotor. Possui um irmão com hidrocefalia. Nega outras alterações na família.

Ao exame oftalmológico foi detectado estrabismo convergente de 50 PD (Krimsky) com torcicolo compensador. Havia ausência de abdução e limitação de adução, supra e infra-dução (oftalmoplegia) nos dois olhos. Apresentou refração sob cicloplegia de -0,25 em ambos os olhos e exame fundoscópico normal. Como a criança apresentava dificuldade em se comunicar, foi utilizado o teste do olhar preferencial através dos cartões de Teller para medir a acuidade visual, cujo resultado foi de 20/89 a 38 cm em ambos os olhos. Realizou-se a prova da ducção forçada que foi positiva na tentativa de abdução. A tonometria de aplanção mostrou uma pressão intra-ocular de 16 mmHg no OD e de 12 mmHg no OE. Na biomicroscopia não foram observadas alterações.

Apresentava outras características faciais: dificuldade de oclusão palpebral à direita e diferença no piscar entre os dois olhos, sendo incompleto e com frequência menor no olho direito. Havia ainda atrofia dos músculos da língua, micrognatia e alterações dentárias, associadas à diminuição bilateral da mímica facial, características compatíveis com síndrome de Moebius. Apresentava também criptorquidia, pé torto congênito, mãos e antebraços em flexão associados à hipotrofia da cintura escapular.

A inteligência e função cognitiva eram normais para a idade.



Figura 2 - 30 dias pós-operatório



Figura 3 - 6 meses pós-operatório

A criança foi avaliada pelo serviço de genética pediátrica do Hospital de Clínicas-UFPR que diagnosticou artrogripose múltipla congênita. Encontra-se também em acompanhamento pela ortopedia, neurologia, otorrinolaringologia e cirurgia pediátrica.

O paciente foi submetido à correção cirúrgica do estrabismo em ato conjunto com cirurgia ortopédica para correção de pé torto congênito. Realizou-se retrocesso bimedial de 7,00 mm. Durante a cirurgia percebeu-se contratura importante dos músculos reto mediais.

No 1º e no 7º dias pós-operatório, a criança apresentava-se em ortotropia em posição primária do olhar sendo que no 30º dia pós-operatório, apresentou estrabismo convergente residual de 20 PD, e com 6 meses o desvio residual encontrado era de 10 PD.

DISCUSSÃO

Várias manifestações oftalmológicas têm sido descritas em associação com artrogripose múltipla congênita (AMC), sendo a oftalmoplegia a mais comumente encontrada na literatura⁽⁵⁾.

Aproximadamente 50% dos pacientes com oftalmoplegia apresentam paralisia facial bilateral, caracterizando síndrome de Moebius. Existem alguns relatos desta síndrome associada com AMC⁽⁶⁻⁸⁾. Trinta a cinquenta por cento dos pacientes com síndrome de Moebius têm anomalias nos membros⁽⁶⁾.

A etiologia tanto da síndrome de Moebius como da artrogripose ainda é discutível. Há alguns estudos demonstrando que ambas podem ter comprometimento do sistema nervoso, e outros demonstrando alterações do sistema motor^(4,6,9-10). Banker, em uma série de 74 casos de artrogripose, encontrou deformidade de origem neurogênica em 93%, contra 7% de desordem miopática. Em uma série de 24 casos de artrogripose reportados por Strehl e Vanesse, demonstrou-se que 40% eram devidos a miopatia⁽⁶⁾. Wishnick descreveu uma família na qual 6 pessoas em duas gerações apresentavam paralisia de VI ou VII nervos cranianos com anomalias esqueléticas e/ou digitais associadas, demonstrando nesta família associação Moebius/artrogripose com herança autossômica dominante⁽⁸⁾.

Há autores que fazem uma analogia entre a AMC e síndrome de Moebius, considerando a síndrome de Moebius uma "artrogripose bulbar", na qual pode estar envolvida, assim como na artrogripose, mais de uma etiologia (nervosa e/ou muscular). Enquanto na síndrome de Moebius podem estar afetados o tronco cerebral e/ou músculos derivados do arco braquial, na artrogripose pode estar envolvida a medula espinal e/ou musculatura derivada dos somitos⁽⁹⁾.

Há também um caso descrito de AMC associada à síndrome de Moebius no qual se sugere a possibilidade dessas condições terem uma origem em comum⁽¹⁾.

A artrogripose é dividida em tipo I e tipo II. O tipo I cursa com contraturas distais, sem associação com outras anomalias,

à inteligência é normal e há herança autossômica dominante. No tipo II ocorre associação com outras anomalias, e é dividido em subtipos de acordo com as anomalias associadas⁽⁵⁾. O subtipo que mais se aproxima do nosso paciente é o II-D pois cursa com oftalmoplegia, porém nosso paciente não apresentava ptose, como é relatado neste subtipo, mas sim dificuldade de fechamento da pálpebra direita.

Alguns artigos sugerem um novo tipo de artrogripose em que há oftalmoplegia, retinopatia e herança autossômica dominante⁽⁷⁾, porém o nosso paciente não apresentava retinopatia nem história familiar positiva para ser enquadrado neste novo tipo de artrogripose.

Há também relatos de AMC associada a glaucoma juvenil, glaucoma congênito, atrofia óptica, catarata e triquiase⁽⁴⁾, manifestações inexistentes em nosso paciente.

Encontramos também descrito um caso de AMC associada à paralisia progressiva dos músculos retos laterais e conseqüente esotropia. Também foi observada deterioração progressiva do I e V pares cranianos nos primeiros meses de vida. No presente caso, a mãe refere que a criança nasceu com a esotropia e que esta não aumentou no decorrer dos anos⁽⁴⁾.

Embora na revisão da literatura tenha sido encontrado associação de AMC e síndrome de Moebius, em um dos relatos⁽⁴⁾ constatou-se a presença de estrabismo convergente, sendo que o tratamento realizado não foi descrito. Como em nosso paciente havia esotropia com ausência de abdução e limitação da adução, optamos por um retrocesso bimedial de 7,00 mm.

Encontramos um relato de AMC associada com Síndrome de Moebius com exotropia⁽¹⁾, sem oftalmoplegia, em que durante o ato cirúrgico apenas algumas fibras do músculo reto lateral foram encontradas e o músculo reto medial apresentava-se inelástico. Em nosso paciente o músculo reto medial também se encontrava fortemente contraído.

Quanto à etiopatogenia, tanto para a síndrome de Moebius quanto para a artrogripose, não está totalmente esclarecida. Ambas estão descritas como sendo esporádicas na maioria das vezes⁽²⁻³⁾. Embora estejam relatados casos de herança autossômica recessiva na artrogripose⁽³⁾, encontramos artigos que demonstram herança autossômica dominante^(1,7-8,11). O nosso paciente não tinha familiares com nenhum tipo de anomalia compatível com artrogripose ou síndrome de Moebius, sendo portanto um caso esporádico.

Sugerimos que, nos pacientes que apresentam Síndrome de Moebius associada a alterações congênitas ósseas e musculares de extremidades, seja investigada a presença de artrogripose, pois acreditamos que tal síndrome não está sendo bem diagnosticada por ser pouco conhecida.

ABSTRACT

The authors describe a case of Moebius syndrome associated with arthrogryposis multiplex congenita, a rare presentation, with no previous reports in the South American litera-

ture. The Moebius syndrome consists of VII and VI cranial nerves paralysis, usually associated with other musculoskeletal anomalies, often situated in the extremities. Arthrogryposis multiplex congenita is generally characterized by rigidity and contracture of multiple joints and sometimes is associated with other congenital anomalies. The patient was a 3-year-old boy, presenting with convergent strabismus, ophthalmoplegia, VII cranial nerve paralysis and tongue musculature deficiencies, alterations consistent with Moebius syndrome. Associated with these alterations, musculoskeletal abnormalities consistent with arthrogryposis were found: hands and forearms in flexion and scapular muscular dystrophy. Surgical treatment was performed in order to correct convergent strabismus, with good follow-up. The authors suggest arthrogryposis investigation in all patients that present with Moebius syndrome, because this association is possibly being underdiagnosed.

Keywords: Moebius syndrome; Arthrogryposis; Strabismus; Ophthalmoplegia; Case report

 REFERÊNCIAS

1. Sprofskin BE, Hillman JW. Moebius syndrome - congenital oculo-facial paralysis. *Neurology* 1956;6:50-4.
2. Prieto Díaz J, Souza Dias C. Estrabismo. *Síndromes Oculomotoras Especiais*. 2a ed. São Paulo: Roca; 1986. p.371-7.
3. Banker BQ. Arthrogryposis multiplex congênita: spectrum of pathologic changes. *Hum Pathol* 1986;17:656-72.
4. Paez JH, Tuulonen A. R, Yarom R, Arad I, Zelikovitch A, Bebezra D. Ocular findings in arthrogryposis multiplex congenita. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1982;19:75-9.
5. Bamshad M, Jorde LB, Curey JC: A revised and classification of the distal arthrogryposis. *Am J Med Genet* 1996;65:277-81.
6. Zeiter JH, Boniuk M: Ophthalmologic findings associated with arthrogryposis multiplex congênita: case report and review of the literature. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1989;26:204-8.
7. Schrandner-Stumpel CT, Huweller CJ, Reekers ABA, De Smet NM, Hall JG, Frynis JP. Arthrogryposis, ophthalmoplegia and retinopathy: confirmation of a new type of arthrogryposis. *J Med Genet* 1993;30:78-80.
8. Winshnick MM, Nelson L, Reich EW, Hubbard L. Moebius syndrome with dominant inheritance. *Am J Hum Genet* 1981;33:96A.
9. Pitner SE, Edwards JE, McCormick WF: Observations on the pathology of the Moebius syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiat* 1965;28:362-74.
10. Hanissian AS, Fuste F, Hayes WT, Duncan JM: Moebius Syndrome in twins. *Am J Dis Child* 1970;120:472-5.
11. Al-Ghamdi MA, Polomeno RC, Chitayat D, Azouz EM, Teebi AS. Arthrogryposis multiplex congênita, cranial and ophthalmological abnormalities and normal intelligence: a new syndrome? *Am J Med Genet*. 1997;71:401-5.

XXIXth INTERNATIONAL CONGRESS OF OPHTHALMOLOGY

21 a 25 de Abril de 2002

Sidney - Austrália

INFORMAÇÕES: www.ophtalmology.aust.com