

# Polidactilia pós-axial e miopia progressiva

## *Postaxial polydactyly and progressive myopia*

Rita Cristina M. R. Moura  
Ana Beatriz A. Perez  
Clélia M. Erwenne  
M. F. Galera  
Décio Brunoni.

### RESUMO

O presente trabalho apresenta três casos de associação de miopia progressiva com polidactilia pós-axial, sendo que dois são irmãos do sexo masculino, filhos de casal não consanguíneo e o terceiro caso é de uma menina filha de pais consanguíneos. Verificou-se na literatura apenas um relato, de Czeizel e Brooser, em 1986, em que é descrita a mesma associação de defeitos, transmitindo-se em quatro gerações de forma autossômica dominante. Acreditamos que nossos pacientes apresentam a mesma síndrome, porém nestas duas famílias existem indícios de que a transmissão ocorra de forma autossômica recessiva.

**Palavras-chave:** Polidactilia pós-axial; Miopia progressiva.

### INTRODUÇÃO

Polidactilia pós-axial caracteriza-se pela presença de um dedo extra-numerário distalmente ao primeiro dedo. Miopia progressiva e polidactilia pós-axial associadas têm sido descritas como uma nova síndrome genética. Há somente o caso de uma família descrito anteriormente (CZEIZEL). O objetivo de nosso trabalho é apresentar três casos de duas famílias, onde estas malformações associadas também foram encontradas.

### RELATO DOS CASOS

**Família 1: II-1** A. M. B., 16 anos, sexo masculino, pais jovens, não consanguíneos, gestação e parto sem intercorrências, diagnosticada ao nascimento polidactilia em mão e pé direitos. Desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) adequado, miopia progressiva

diagnosticada em idade pré-escolar.

Exame físico: Peso, altura e perímetro cefálico (P, A e PC) proporcionais à idade, palato alto, depressão esternal, polidactilia pós-axial em mão e pé di-

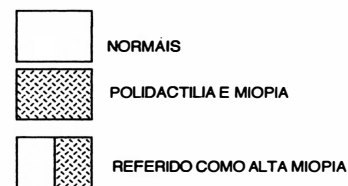
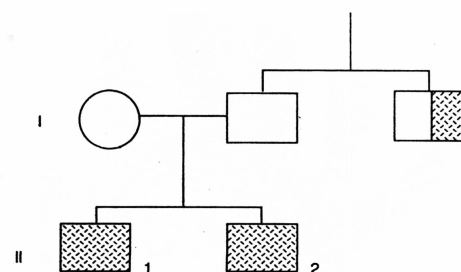


Gráfico 1 - Heredograma da família 1.

HEREDOGRAMA - FAMÍLIA 2

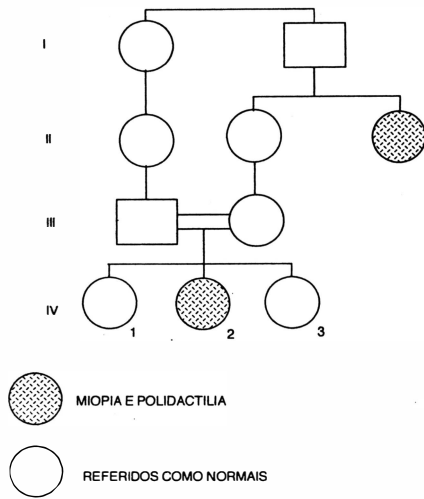


Gráfico 2 - Heredograma da família 2.

reitos (tipo IA); ou seja, dedo extra numérico totalmente desenvolvido lateralmente ao quinto dedo em mão e pé direitos (polidactilia pós-axial tipo IA).

Exame oftalmológico: Nistagmo horizontal manifesto em ambos os olhos, desvio convergente, hipertropia de olho

esquerdo (OE) sobre o olho direito (OD), fundo de olho apresentando crescente miópico e rarefação difusa do epitélio pigmentar da retina em ambos os olhos (AO) e discreta palidez de papila em OD. Refração OD = -19,00 dioptrias esféricas e OE = -18,00 dioptrias esféricas.

Comprimento axial medido por ultrassonografia A: OD = 29,96 mm e OE = 29,89 mm. Biomicroscopia e tonometria de aplanção: dentro da normalidade em ambos os olhos.

**Família 1: II-2** - R. A. B., 14 anos, sexo masculino, irmão do caso 1, gestação e parto sem intercorrências, diagnosticada ao nascimento polidactilia nas duas mãos e em pé direito. DNPM adequado, miopia progressiva diagnosticada em idade pré-escolar.

Exame físico: P, A e PC normais para a idade, polidactilia pós-axial nas duas mãos e em pé direito (tipo IA).

Exame oftalmológico: Nistagmo horizontal manifesto, ausência de desvio ocular, fundo de olho apresentando crescente miópico, rarefação difusa do epitélio pigmentar da retina, papilas

normais AO.

Refração: OD = - 8,00 dioptrias esféricas e OE = - 9,00 dioptrias esféricas.

Comprimento axial medido por ultrassonografia A: OD = 25,93mm e OE = 26,63 mm. Biomicroscopia e tonometria de aplanção dentro da anormalidade em ambos os olhos.

**Família 2: IV-2** - P. A. N., 6 anos, sexo feminino, gestação e parto sem intercorrências, pais jovens. Polidactilia nos dois pés, diagnosticada ao nascimento, operada aos 4 anos. Miopia progressiva diagnosticada aos 4 anos. DNPM adequado para a idade.

Exame físico: P, A e PC normais para a idade, raiz nasal deprimida, cicatriz cirúrgica em ambos os pés para correção de polidactilia pós-axial (tipo IA).

Exame oftalmológico: Exame externo sem alterações. Fundo de olho mostrando rarefação do epitélio pigmentar da retina e papilas discretamente pálidas em AO.

Refração: OD = - 10,00 dioptrias esféricas e OE = - 10,00 dioptrias esféricas.

Comprimento axial medido por ultrassonografia A: OD = 26,98mm e OE = 27,17mm

DISCUSSÃO

A associação de polidactilia com miopia progressiva foi observada em 1986, por Czeizel & Brooser. Os autores relataram o caso de uma menina de 10 anos de idade com polidactilia nas mãos e nos pés e miopia leve, determinando um padrão de herança autossômica dominante em quatro gerações desta família.

A polidactilia descrita nestes casos é do tipo IB (dedos não articulados ou apêndices) e o exame oftalmológico em indivíduos desta família, com idades variadas, mostrou que a miopia iniciava-se na idade escolar e evoluía de forma progressiva, com lesões de fundo

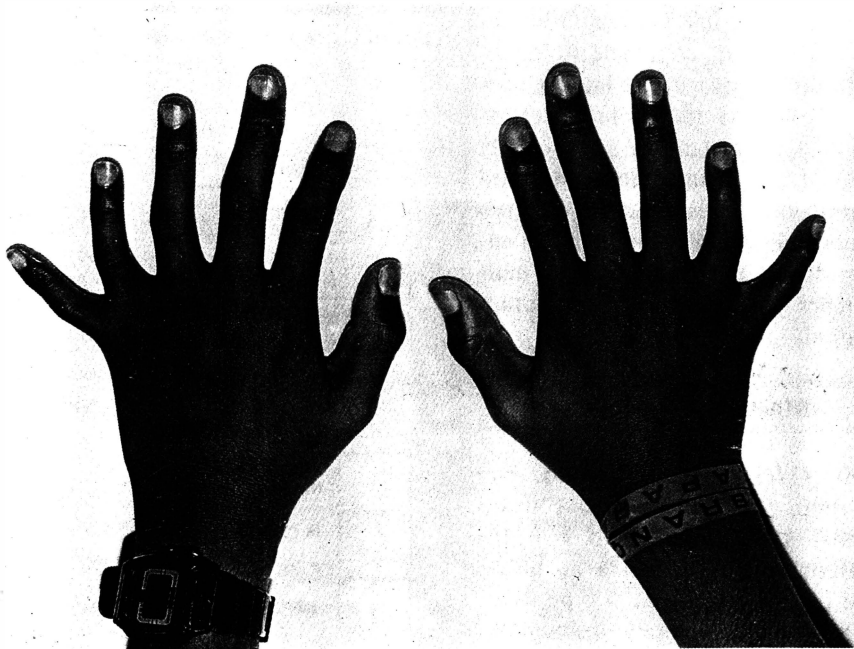


Figura 1 - Polidactilia pós-axial tipo 1A.



Figura 2 - Polidactilia pós-axial tipo 1A (radiografia).

de olho, caracterizando uma correlação óbvia entre a idade e a severidade do comprometimento ocular.

Descreveremos duas famílias em que observamos miopia, aparentemente progressiva. Na primeira família o afetado com mais idade tinha miopia mais severa que o seu irmão mais novo. Como não se examinou afetados de gerações anteriores, não temos parâmetros para diagnóstico de outras alterações degenerativas. A polidactilia encontrada nos três casos foi do tipo IA. Na família 1 é referido um tio paterno por-

tador de miopia severa e na família 2, uma tia-avó materna com polidactilia nas mãos e nos pés e miopia muito severa, que não puderam ser examinados.

Na análise da genealogia da família 1 o padrão de herança autossômico dominante com penetrância incompleta é possível, porém pelo fato dos pais de ambas as famílias serem normais não permite descartar o autossômico recessivo.

Na família 2 a consanguinidade parental é dado fortemente sugestivo de herança autossômica recessiva.

---

#### CONCLUSÃO

---

O relato destes 3 casos vem corroborar para a caracterização dessa associação como uma síndrome que é descrita com o tipo de herança provável autossômico dominante, porém que pode apresentar expressividade variável ou mesmo heterogeneidade genética, já que uma de nossas famílias está se portando provavelmente como de herança recessiva.

---

#### SUMMARY

---

*Postaxial polydactyly and progressive myopia syndrome was described as a new syndrome. This paper reports 3 cases of this association. Two of them were brothers with normal parents and the others had consanguinity among parents. These two evidences suggests an autosomal recessive inheritance.*

*There is only one similar paper in the literature that suggests an autosomal dominant origin.*

---

#### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

---

- 1 CZEIZEL & BROOSER - A postaxial polydactyly and progressive myopia syndrome of autosomal dominant origin. *Clin. Genet.*, 30: 406-408, 1986.
- 2 TEMTAMY, A. & MCKUSIK V. A. - The Genetics of Hand Malformations. Birth Defects: Original Articles Series, Volume XIV, Number 3, 1978. Editor Daniel Bergsma. Alan R. Liss, Inc., New York. Pag 366-372.

CONSELHO BRASILEIRO DE OFTALMOLOGIA  
CGC 48.939.250/0001-18