

Anoftalmia bilateral como defeito congênito isolado: uma abordagem etiológica e psicossocial

Bilateral anophthalmia as an isolated birth defect in newborn: an approach to etiology and psychosocial

Diego Davi Corso¹, Elcio Luiz Bonamigo², Mário Alberto Corso³, Eduardo Büchele Rodrigues⁴

RESUMO

A anoftalmia é uma condição oftalmológica rara, caracterizada pela ausência de um ou ambos os olhos, de etiologia não elucidada, podendo ser congênita, adquirida ou associada a outras síndromes sistêmicas. Quanto à etiologia, já foram descritas na literatura aberrações cromossômicas, mutações genéticas e fatores ambientais como responsáveis pelo surgimento da anomalia. Não existe consenso sobre a real incidência da anoftalmia, devido à escassez em dados oficiais, principalmente no Brasil. Neste estudo relata-se um caso de uma paciente do sexo feminino que apresenta anoftalmia bilateral congênita, sem outras anormalidades. Foram utilizados dados compilados do prontuário médico hospitalar, exames laboratoriais e de imagem realizados durante a internação, bem como exames solicitados no acompanhamento clínico pós-alta e um questionário aplicado aos responsáveis legais pela paciente. Os fatores genéticos e não genéticos envolvidos no desenvolvimento de anomalias, assim como as complicações estéticas e psicossociais advindas da anoftalmia foram discutidos. Conclui-se que o fator idade pode estar relacionado ao aparecimento da anoftalmia e que a maior divulgação desta rara anomalia congênita propiciará aos profissionais da saúde, especialmente aos oftalmologistas, conhecimentos adicionais para lidar com os aspectos físicos, humanísticos e sociais envolvidos no atendimento do paciente e de seus familiares, minimizando a gravidade e abrangência dos seus efeitos.

Descritores: Anoftalmia; Anormalidades congênitas; Anomalias do olho; Doenças do recém-nascido; Adaptação psicológica; Relatos de casos

¹Acadêmico do 6º ano do Curso de Medicina da Universidade do Oeste do Estado de Santa Catarina - UNOESC, Campus de Joaçaba (SC), Brasil;

²Doutor, Professor da Universidade do Oeste do Estado de Santa Catarina - UNOESC - Campus de Joaçaba (SC), Brasil;

³Oftalmologista do Santa Maria Instituto de Oftalmologia - Xanxerê (SC), Brasil;

⁴Doutor, Médico oftalmologista - Florianópolis (SC), Brasil.

Trabalho realizado na Universidade do Oeste do Estado de Santa Catarina - UNOESC, Campus de Joaçaba (SC), Brasil

Os autores declaram inexistir conflitos de interesse

Recebido para publicação em: 1/8/2010 - Aceito para publicação em 1/6/2011

ABSTRACT

The anophthalmia is a rare eye condition characterized by the absence of one or both eyes, the etiology is not elucidated, and may be congenital, acquired or associated with other systemic syndromes. Regarding etiology, have been described in the literature chromosomal aberrations, genetic mutations and environmental factors as responsible for the appearance of the anomaly. There is no consensus about the actual incidence of anophthalmia, due to the scarcity of official data, especially in Brazil. In this study we report a case of a female patient who has congenital bilateral anophthalmia, with no other abnormalities. This study used data compiled from hospital medical records, laboratory tests and imaging performed during hospitalization, and clinical exams to monitor post-discharge and a questionnaire given to the guardians by the patient. Genetic factors and not involved in the development of genetic abnormalities as well as complications arising from the aesthetic and psychosocial anophthalmia were discussed. We conclude that age may be related to the appearance of anophthalmia and that the wider dissemination of this rare congenital anomaly would give health professionals, particularly to ophthalmologists, additional knowledge to handle the physical, social and humanistic involved in patient care and their families, minimizing the severity and extent of their effects.

Keywords: Anophthalmos; Congenital abnormalities; Eye abnormalities; Infant, newborn, diseases; Adaptation, psychological; Case reports

INTRODUÇÃO

Anofthalmia é uma condição rara, caracterizada pela ausência de um ou ambos os olhos, podendo ser congênita ou adquirida. A forma congênita da anofthalmia foi pela primeira vez descrita por Lyscostenes e após por Scenck em 1609 e Barthelin em 1657. No entanto, foi Briggs, no início do século XIX, o primeiro a mencionar o caráter hereditário da doença ao descrever uma família em que, de sete crianças com pais saudáveis, três nasceram com anofthalmia bilateral e uma com anofthalmia unilateral. Mais tarde, Monteath e Walker, respectivamente em 1821 e 1831, enfatizaram a natureza hereditária desta anomalia⁽¹⁾.

Estudos epidemiológicos e genéticos mostraram uma prevalência de anofthalmia congênita de 3 para cada 100.000 nascimentos em países desenvolvidos e 14 para cada 100.000 nascimentos em países em desenvolvimento. A ocorrência de anofthalmia na forma bilateral foi a constatação mais frequente, podendo apresentar-se isoladamente, em combinação ou fazer parte de uma

síndrome com malformações congênicas⁽²⁾.

Além da malformação anatômica, a doença causa transtornos psíquicos e funcionais relevantes, trazendo consigo problemas de adaptação ao meio social. Este contexto pode ser agravado por fatores econômicos, familiares e pela carência de centros especializados que possam oferecer ao portador um tratamento reabilitador em sua integralidade.

No Brasil, a literatura sobre pacientes anoftálmicos congênicos é escassa. Dessa maneira, pode-se presumir que as informações sobre anofthalmia congênita tornam-se cada vez mais relevantes já que, a partir delas, será possível identificar subgrupos de risco, planejar ações tanto de prevenção como de assistência psicossocial aos portadores e às suas famílias.

Relato do caso

Paciente do sexo feminino, mulata, 22 meses de idade, resultado da 5ª gestação normoevolutiva, pai com 40 anos, mãe com 42 anos, 4 irmãos não de mesma união materna com idade de 11, 15, 18 e 23 anos, vivos, são e

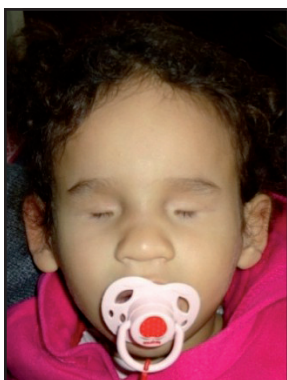


Figura 1: Paciente com 22 meses de idade



Figura 2: Close da face da paciente, demonstrando diminuição da fenda palpebral

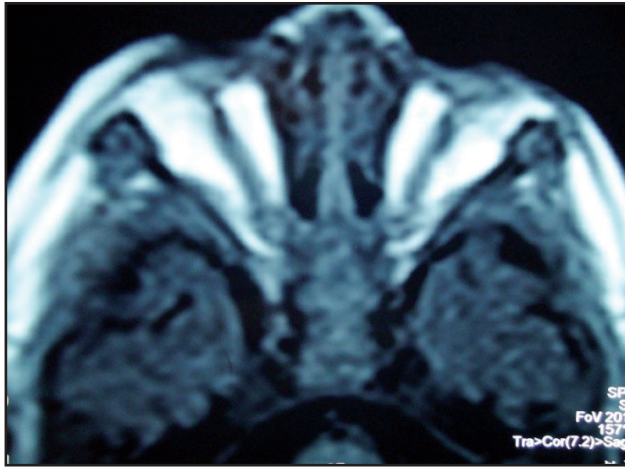


Figura 3: TC de crânio corte axial T1

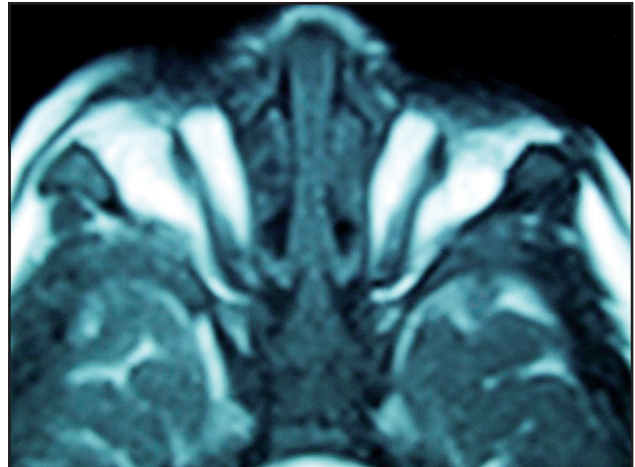


Figura 4: TC de crânio corte axial T2

pais sem consanguinidade.

A genitora refere ter feito acompanhamento pré-natal. Informa não ter apresentado intercorrências durante a gestação ou doenças como hipertensão e diabetes. Nega o uso de medicamentos, álcool, tabaco ou drogas neste período. Não há história de malformações congênitas entre familiares maternos e paternos. Apresentou sorologias negativas para sífilis, citomegalovírus, toxoplasmose, hepatite B e HIV. Como constatação anormal, atribui importância a episódios de mal-estar ocorridos quando em contato com produto de limpeza para chapas de fogão a lenha.

A cesárea ocorreu a termo, após gestação de 39 semanas. A recém-nascida pesou 2.480g, mediu 47 cm de estatura e apresentou Apgar 9-10. Como anormalidade constatou-se anofthalmia bilateral sem quaisquer outras malformações (figuras 1 e 2). No exame oftalmológico inicial evidenciou-se abertura parcial de pálpebras com fendas restritas, mas não foi possível detectar a presença de globo ocular bilateralmente.

Foram realizados estudos complementares de imagem na época do nascimento. A tomografia computadorizada de crânio confirmou a ausência dos globos oculares bilateralmente, sem outras anormalidades (figuras 3 e 4). A ultrassonografia do abdômen total e a radiografia de tórax apresentaram-se normais.

Posteriormente foi realizado o exame de ressonância magnética das órbitas o qual também confirmou a ausência dos globos oculares, nervo e quiasma óptico, mas evidenciou a presença medializada da musculatura extrínseca.

O estudo citogenético demonstrou tratar-se de cariótipo feminino normal (figura 5).

No presente, a paciente apresenta retardo de cres-

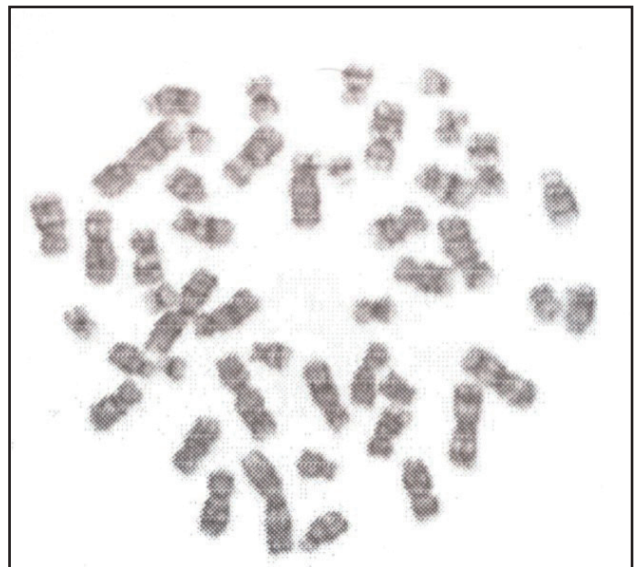


Figura 5: Cariotipagem por bandamento G

cimento com moderada hipotonia muscular e flacidez generalizada. Somente começou a sentar-se aos 12 meses de idade. Está com idade de 22 meses, não caminha e apresenta retardo geral do desenvolvimento psicomotor devido à cegueira associada. Sua linguagem é escassa, porém manifesta sinais de compreensão quando alguém tenta comunicar-se consigo.

DISCUSSÃO

A prevalência da anofthalmia congênita varia de 3 a 6 para cada 100.000 nascimentos⁽³⁾. Um estudo realizado na Espanha encontrou uma prevalência de 4,18 para cada 100.000 nascidos, confirmando os resultados

do estudo anterior⁽²⁾.

A anofthalmia habitualmente ocorre como parte de outras síndromes congênitas. A forma mais comum é a manifestação em anomalias cromossômicas, sendo frequente a associação com a Síndrome de Patau (cromossomo 13) e Edward (cromossomo 18) que geram recém-nascidos com polimalformações entre as quais pode estar a anofthalmia. Excepcionalmente, esta malformação pode manifestar-se em associação com lábio leporino bilateral⁽⁴⁾.

O caso em estudo é considerado uma forma isolada da malformação já que não foram evidenciados defeitos genéticos, nem manifestações extraoculares. Referente à pesquisa genética, o exame de cariótipo de bandamento G apresentou-se normal. Tal resultado permite supor que outras bandas cromossômicas estejam envolvidas na etiologia ou que outro mecanismo seja o responsável pela malformação, como uma alteração no fluxo sanguíneo ocular que produz necrose das estruturas oculares⁽⁵⁾.

A alteração vascular pode originar-se de fatores externos, tais como: bridas amnióticas, infecções, uso de fármacos, abuso de álcool ou drogas, diabetes mellitus ou fatores vasculares de causas diversas. Esta deficiência na perfusão dar-se-ia em etapas tardias do desenvolvimento embrionário especialmente na organogênese (entre 4ª a 8ª semana) e período fetal (da 9ª semana ao nascimento)⁽⁵⁾. No presente caso a mãe apresentava reação possivelmente alérgica a produtos de limpeza que pode influir no sistema vascular.

A forma isolada é raríssima. Em uma revisão de 12 casos realizada em Botucatu, São Paulo, no período 1992 a 2005, foram encontrados dois pacientes com anofthalmia bilateral. Nestes treze anos de observação apenas uma criança caracterizou-se como forma isolada, ou seja, não apresentava manifestações extraoculares associadas⁽³⁾.

No caso em análise o pai e a mãe tinham, respectivamente, 40 e 41 anos de idade. Tal fato gera suspeita de associação entre idade e malformação congênita uma vez que a literatura demonstra que a faixa etária reprodutiva ideal da mãe encontra-se entre 20 e 34 anos, sendo os extremos mais propensos ao desenvolvimento de defeitos congênitos^(6,7).

O diagnóstico pré-natal normalmente realizado não consegue captar a forma isolada da anofthalmia. Assim, faz-se importante a orientação apropriada desta anomalia desde o nascimento uma vez que, instaurando-se um tratamento precoce, podem ser prevenidas algumas de suas consequências.

A gravidade da anomalia não afeta somente seu portador, mas atinge severamente também seus pais que necessitarão de orientação e apoio psicológico. Desta forma, os médicos e outros profissionais da saúde precisam estar adequadamente preparados para auxiliar todos os personagens envolvidos nesta complicada situação.

O Ministério da Saúde, através da Portaria nº 1.820/2009, garante uma série de direitos aos usuários do SUS⁽⁸⁾. O atendimento humanizado e sem discriminação aos portadores de anomalia ou deficiência está previsto em seu artigo 4º. Uma orientação mais específica parte do Estatuto da Criança e do Adolescente (1990)⁽⁹⁾ que recomenda o atendimento especializado aos portadores de deficiência.

Do ponto de vista econômico a Constituição Federal brasileira (1988)⁽¹⁰⁾ oferece “proteção e garantia das pessoas portadoras de deficiências” (Artigo 23, Inc. II). Aqueles que não possuem meios para prover sua própria manutenção ou de tê-la provida por sua família têm direito a receber um salário mínimo (Artigo 203, Inc. V).

A criança relatada neste caso obviamente vai necessitar de cuidados especiais e contínuos por parte de seus pais que, por sua vez, necessitarão de apoio médico, social e estatal.

Normalmente, pela raridade da ocorrência, os profissionais envolvidos no atendimento não estão familiarizados com tal anomalia e suas consequências sobre o desenvolvimento psicomotor do paciente afetado. Isto ficou evidente quando os pais de um paciente recém-nascido com anofthalmia congênita procuraram o auxílio de vários médicos, recebendo a resposta de que nada poderiam fazer⁽¹¹⁾. O não oferecimento de perspectiva de tratamentos pode gerar desesperança. Tal impacto é tão forte que a mãe pode chegar ao extremo de colocar seu filho para adoção, conforme ocorreu na Espanha⁽⁵⁾.

De uma forma geral, as ações em saúde para o controle de defeitos genéticos têm objetivos amplos que vão desde a prevenção da ocorrência ou de suas complicações até o atendimento dos problemas e a minimização do dano (reabilitação física, mental, psicológica e social)⁽¹²⁾.

Um estudo realizado na UNIFESP com 30 pacientes portadores de anofthalmia unilateral adquirida constatou que 37% deles manifestaram sintomas depressivos. Os autores sugerem o atendimento destes pacientes por equipe multidisciplinar em que participem psicólogos e protéticos além dos cirurgiões plásticos e oftalmologistas.

tas. No entanto, tão somente 3% dos pacientes estudados relataram ter recebido tratamento psicológico⁽¹³⁾.

Tal constatação evidencia a tendência de não encaminhamento de pacientes portadores de anomalias congênitas para tratamento psicológico. Uma pesquisa realizada com 15 (quinze) pacientes portadores de anoftalmia adquirida constatou que dois (13%) apresentavam depressão e 7 (47%) lamentavam a perda do olho. Os autores recomendam o cuidado holístico do paciente, incluindo-se o aspecto emocional, psicossocial e econômico⁽¹⁴⁾.

A esperança é a expectativa de um bem. Uma das lições importantes resultante deste relato de caso e da revisão bibliográfica pesquisada consiste em visualizar uma perspectiva de ação assistencial holística, mesmo em situação pouco ou nada encorajadora para pacientes e familiares. A esperança, em caso de anoftalmia, não visa diretamente restituir os globos oculares ao paciente, mas em tratar seus efeitos negativos, físicos e psicossociais, e auxiliá-lo na busca de seus direitos. Os avanços científicos continuarão a buscar novos mecanismos que permitam a esperança de algum tipo de visão alternativa ao paciente anoftálmico em um futuro mais ou menos distante.

CONCLUSÃO

Foi relatado um caso de anoftalmia congênita bilateral como defeito isolado cuja descrição é pouco frequente na literatura brasileira.

Referente à etiologia, concluiu-se que outras bandas cromossômicas, além do bandamento G, possam causar anoftalmia congênita bilateral, já que não foram detectadas alterações no estudo citogenético. É possível também que a isquemia sanguínea possa causar necrose das estruturas oculares durante seu desenvolvimento inicial.

Sobre o impacto familiar e social, concluiu-se que, através do maior conhecimento da doença e oferecimento de educação em saúde à população, será possível diminuir o risco de mais famílias deparar-se com anomalias semelhantes ou, principalmente, minimizar seus graves efeitos através da abordagem holística precoce.

Como proposição resultante deste estudo, recomenda-se que, durante a graduação e pós-graduação médica, ocorra a abordagem teórica das malformações congênitas e dos seus aspectos psicossociais para favorecer a melhor assistência a estes pacientes. A suposição de que a idade dos pais e fatores externos estejam envolvidos no surgimento da anoftalmia congênita bilateral necessita de confirmação através de futuras pesquisas.

REFERÊNCIAS

1. Papolczy F. Bilateral congenital anophthalmos. *Br J Ophthalmol.* 1949;33(11):685-8.
2. Dolk H, Busby A, Armstrong BG, Walls PH. Geographical variation in anophthalmia and microphthalmia in England, 1988-94. *BMJ.* 1998;317(7163):905-9; discussion 910. Comment in: *BMJ.* 1998;317(7163):895-6.
3. McLean CJ, Rague NK, Jones RB, Collin JR. The management of orbital cysts associated with congenital microphthalmos and anophthalmos. *Br J Ophthalmol.* 2003;87(7):860-3.
4. Dantas AM, Yaeger D, Silva CE. Anoftalmia e lábio leporino bilateral. *Rev Bras Oftalmol.* 1971;30(1):27-30.
5. Romero Caballero MD, López Soler JA, Alcázar Cantos A. Anoftalmia como defecto congênito aislado. *Arch Soc Esp Oftalmol.* 2002;77(10):571-4.
6. Senesi LG, Tristão EG, Andrade RP, Krayden ML, Oliveira Júnior FC, Nascimento DJ. Morbidade e mortalidade neonatais relacionadas à idade materna igual ou superior a 35 anos, segundo a paridade. *Rev Bras Ginecol Obstet.* 2004;26(6):447-82.
7. Silva M, Felismino DC, Dantas IC. Malformações fetais: estudo retrospectivo na maternidade da fundação assistencial da Paraíba no município de Campina Grande. *Rev Biol Ciênc Terra.* 2008;8(1):232-9.
8. Brasil. Presidência da República. Casa Civil. Subchefia para Assuntos Jurídicos. Constituição (1988). **Constituição da República Federativa do Brasil de 1988**: promulgada em 5 de outubro de 1988. Brasília (DF): Senado; 1988.
9. Brasil. Lei nº 8.069 de 13 de julho de 1990. Dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente, e dá outras providências. Aprovada em 13 de julho de 1990. DOU de 16-07-1990.
10. Brasil. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria nº 1.820/2009 de 13 de agosto de 2009. Dispõe sobre os direitos e deveres dos usuários da saúde. Aprovada em 13 de agosto de 2009. Nº 155 – DOU – 14/08/09 – seção 1- p. 80.
11. Leite M. Anoftalmia congênita. Apresentação de 5 casos. *Rev Bras Oftalmol.* 1970;29(3):75-9.
12. Horovitz DDG, Lierena Júnior JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad Saúde Pública = Rep Public Health.* 2005;21(4):1055-64.
13. Botelho NLP, Volpini M, Moura EM. Aspectos psicológicos em usuários de prótese ocular. *Arq Bras Oftalmol.* 2003;66(5):637-46.
14. Ayanniyi AA. Emotional, psychosocial and economic aspects of anophthalmos and artificial eye use. *Internet J Ophthalmol Vis Sci.* [periódico na internet]. 2009 [cited 2010 Jun 06];7(1):[about 5p]. Available from: http://www.ispub.com/journal/the_internet_journal_of_ophthalmology_and_visual_science/volume_7_number_1_25/article/emotional-psychosocial-and-economic-aspects-of-anophthalmos-and-artificial-eye-use.html

Endereço para Correspondência

Elcio Luiz Bonamigo

Rua Francisco Lindner, nº 310

CEP 89600-000 - Joaçaba (SC), Brasil

Fax: +55 (49) 3522-0717xcvbg

E-mail: bonamigo@softline.com.br