

# Ceratocone e retardo mental entre irmãos

## *Keratoconus and mental retardation in siblings*

Celso Boianovsky <sup>(1)</sup>  
Denise de Freitas <sup>(1)</sup>  
Rita Cristina M. R. Moura <sup>(1)</sup>  
Marcial F. Galera <sup>(2)</sup>

### RESUMO

Apresentamos dois irmãos com a associação de retardo mental e ceratocone bilateral, filhos de pais consangüíneos, onde a avaliação genealógica sugere um padrão de herança autossômica recessiva. Uma nova síndrome monogênica pode ser sugerida. Um dos pacientes foi submetido a transplante de córnea penetrante e evoluiu com úlcera corneana infecciosa, com boa resposta ao tratamento clínico. Bons resultados podem ser obtidos se a indicação de transplante de córnea em retardados mentais for criteriosa.

**Palavras-chave:** Ceratocone; Retardo mental; Transplante de córnea.

### INTRODUÇÃO

Existe uma maior prevalência de ceratocone em pacientes com retardo mental. Enquanto numa população normal encontramos uma relação de 1 paciente com ceratocone para cada 1000 pessoas, a prevalência entre retardados mentais varia de 5 a 15% <sup>1, 2</sup>. A progressão da doença leva à perda de acuidade visual e conseqüente limitação das atividades do paciente. A situação leva ao difícil dilema de corrigir ou não, cirurgicamente, pacientes com retardo mental. O objetivo de nosso trabalho é apresentar dois irmãos com retardo mental e ceratocone, filhos de pais consangüíneos, discutir a etiopatogenia da doença e a indicação de transplante de córnea.

### RELATO DOS CASOS

**Caso 1 (IV-3):** R. B. C. S., 10 anos, sexo masculino, filho de pais com exame oftalmológico normal e consangüíneos, mãe refere gestação e parto sem intercorrências, apresenta atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Os pais perceberam o surgimento de sin-

tomas oculares em ambos os olhos (AO) aos oito anos de idade, quando foi feito o diagnóstico de ceratocone. Exame físico: peso, altura e perímetro cefálico proporcionais à idade. Não foram evidenciados desvios fenotípicos. Exame psiquiátrico revelou comportamento autístico. Exame oftalmológico: acuidade visual indicou percepção luminosa em ambos os olhos porém sendo incapaz de acompanhar objetos. Pouca colaboração para a biomicroscopia. À ectoscopia verificou-se hiperemia conjuntival e hidrópsia corneana severa em AO. Pressão intra-ocular bidigital aparentemente normal. Mapeamento de retina impossibilitado em função de opacidade corneana. O paciente foi tratado com dexametasona 0,1%, beta-bloqueador e midriático tópicos, apresentando melhora importante após 30 dias.

**Caso 2 (IV-6):** M. C. S., 17 anos, sexo feminino, pais com exame oftalmológico normal e consangüíneos, mãe refere gestação e parto sem intercorrências, apresenta atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Os pais perceberam o surgimento de sintomas oculares em AO aos sete anos de

<sup>(1)</sup> Departamento de Oftalmologia da Escola Paulista de Medicina.

<sup>(2)</sup> Disciplina de Genética da Escola Paulista de Medicina.

Endereço para correspondência: Dr. Celso Boianovsky  
- Rua Botucatu, 822 - Vila Clementino - São Paulo - SP.  
CEP 04023-062.

idade, quando foi feito o diagnóstico de ceratocone. Há um ano passou a apresentar dificuldade para exercer suas atividades básicas pessoais (como deambular sem a ajuda dos pais), impedida pela baixa acuidade visual. Exame físico: peso, altura e perímetro cefálico proporcionais à idade. Não foram evidenciados desvios fenotípicos. Exame oftalmológico: acuidade visual de movimento de mãos em ambos olhos. A biomicroscopia revelou a presença de ceratocone avançado e leucomas em AO. Pressão intra-ocular bidigital normal. Retina sem alterações através de oftalmoscopia indireta. Em função da boa colaboração, comportamento geral da paciente e conscientização dos pais, optou-se pela realização de transplante de córnea penetrante em OE. Não houve intercorrências no período pós-operatório até que no 80º dia a paciente apresentou úlcera corneana na junção doador-receptor, sem fator desencadeante aparente, cuja cultura revelou *Streptococcus pneumoniae*. Iniciou-se terapia com colírios fortificados (cefalotina 50 mg/ml e gamicina 14mg/ml).

Após três semanas de tratamento houve melhora do quadro restando ao final leucoma cicatricial paracentral. No quarto mês pós-operatório a paciente apresentava acuidade visual de conta dedos a dois metros no olho operado e deambulava sem a ajuda dos pais.

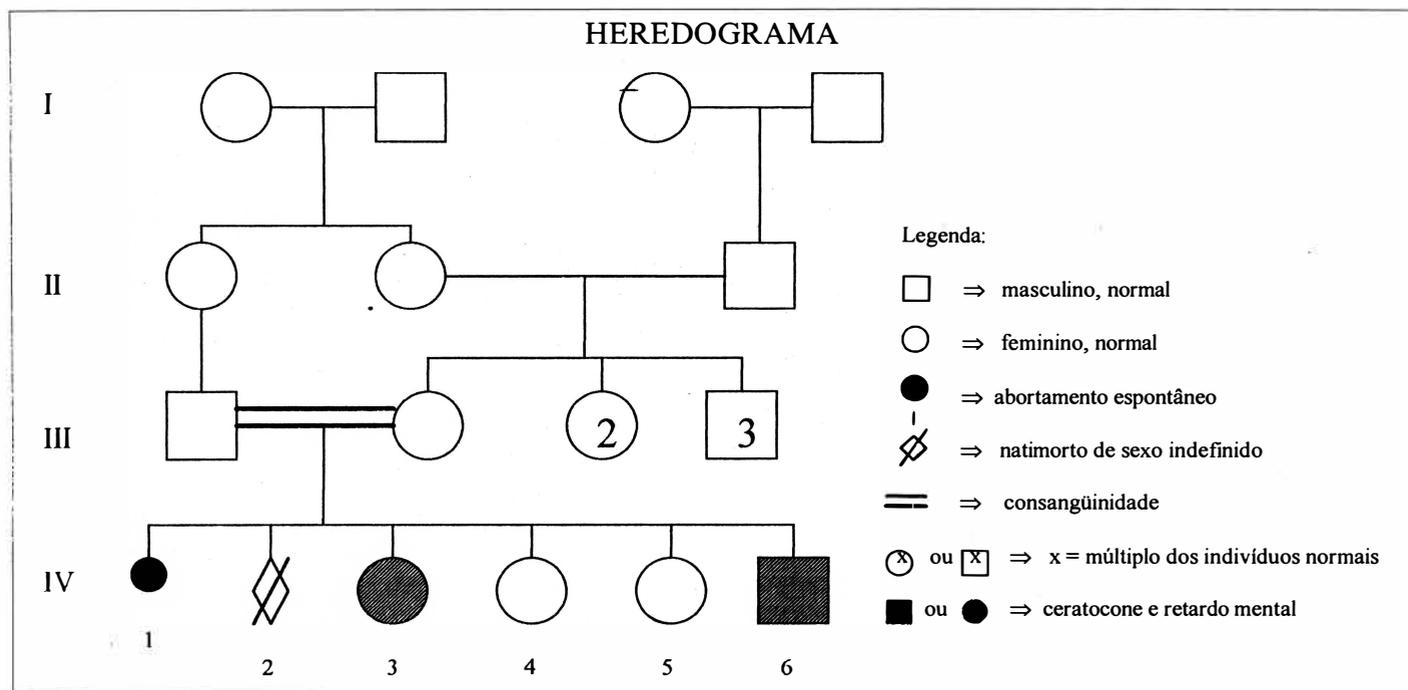
### DISCUSSÃO

Deve-se ou não realizar transplante de córnea em pacientes com retardo mental? Acredita-se que a associação de ceratocone com retardo mental se deva ao fato desses indivíduos estarem constantemente esfregando os olhos, e a maior prevalência de ceratocone em pacientes atópicos reforça esta teoria<sup>1,3,4</sup>. Possíveis alterações morfológicas oculares como diminuição de rigidez escleral poderiam tornar pacientes com retardo mental mais vulneráveis a este tipo de trauma, uma vez que apresentam também maior incidência de hidrópsia<sup>5</sup>.

Pacientes com retardo mental têm uma maior susceptibilidade ao trauma no pós-operatório, quer seja auto-infligido quer por outros retardados men-

tais em instituições. VÖLKER-DIEBEN et al<sup>5</sup> analisando resultados de transplante de córnea em pacientes portadores de síndrome de Down encontraram 33% de insucesso devido, na grande maioria, à infecção bacteriana (9,7%) e ao trauma (6,5%). Porém, pacientes com síndrome de Down diferem dos relatados nesse estudo pois os mesmos possuem maior susceptibilidade a diversos tipos de infecções, o que poderia favorecer o surgimento de ceratites infecciosas<sup>5</sup>. HØVDING et al<sup>6</sup> obtiveram bons resultados utilizando a epiceratofacia no tratamento de ceratocone em retardados mentais. Essa técnica não corrige opacidades cicatríciais ou hidrópsia, porém evita complicações que podem surgir com o transplante penetrante como rejeição, endoftalmite ou deiscência da sutura<sup>7</sup>.

Antes de se indicar um transplante em um paciente com retardo mental, deve-se testar a tolerância à instilação de colírios e a habilidade em cooperar com exames oftalmológicos. Sobre tudo, avaliar se os pais estão motivados e com disponibilidade para se dedicar ao paciente em tempo integral - pelo



menos nas primeiras semanas de pós-operatório <sup>7</sup>.

Ainda, neste relato, a associação de ceratocone bilateral e retardo mental com repetição na mesma irmandade poderia nos sugerir uma síndrome monogênica. O padrão de herança sugerido pelo heredograma é autossômico recessivo devido a consangüinidade parental e ao fato de que os dois afetados são de sexos diferentes. Duke-Elder e colaboradores <sup>8</sup> revisaram vários casos na literatura onde o ceratocone está associado a um herança autossômica recessiva, porém isoladamente, sem a presença de retardo mental. Isto poderia ser uma nova síndrome, uma vez que não há relatos de casos de ceratocone associado à retardo mental e sem desvios fenotípicos, com herança autossômica recessiva, descritos na literatura <sup>9</sup>.

#### CONCLUSÃO

A indicação de transplante de córnea em pacientes com retardo men-

tal deve respeitar critérios como comportamento do paciente e conscientização dos pais para que bons resultados sejam atingidos, levando em consideração o binômio risco-benefício. Embora a associação ceratocone e retardo mental já esteja bem estabelecida, acreditamos que neste relato possamos estar frente a uma nova síndrome com padrão de herança autossômica recessiva.

#### SUMMARY

*We present two siblings with the association of bilateral keratoconus and mental retardation, whose parents were consanguine. Genetic avaluation revealed an autosomal recessive inheritance. One patient underwent penetrating keratoplasty and developed an infectious keratitis in which clinical treatment was successful. Good results can be obtained in penetrating keratoplasty for mentally retarded patients if they are eligible for the procedure.*

#### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1 HAUGEN, O. H. - Keratoconus in the mentally retarded. *Acta Ophthalmol.* (Copenh.), 70: 111-114, 1992.
- 2 JACOBSEN, L. - Ophthalmology in mentally retarded adults. A clinical survey. *Acta Ophthalmol.* (Copenh.), 66: 457-462, 1988.
- 3 WAISBERG, Y.; TANURE, M. A. G.; SANTOS, U. R. - O hábito de coçar os olhos em pacientes com ceratocone. *Rev. Bras. Oftalmol.*, 49(6): 8-14, 1990.
- 4 WAISBERG, Y.; KATINA, J. H. - Ceratocone associado a cegueira congênita e compressão digitocular. *Arq. Bras. Oftalmol.*, 52 (1): 28-30, 1989.
- 5 VÖLKER-DIEBEN, H. J.; ODENTHAL, M. T. P.; D'AMARO, J. & KRUIT, P. - Surgical treatment of corneal pathology in patients with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 37: 169-175, 1993.
- 6 HØVDING, G.; HAUGEN, O. H.; BERTELSEN, T. - Epikeratophakia for keratoconus in mentally retarded patients. *Acta Ophthalmol.* (Copenh.), 70: 730-735, 1992.
- 7 FRANTZ, J. M.; INSLER, M. S.; HAGENAH, M.; MCDONALD, M. B.; KAUFMAN, H. E. - Penetrating keratoplasty for keratoconus in Down's syndrome. *Am. J. Ophthalmol.*, 109: 143-147, 1990.
- 8 DUKE-ELDER, S.; LEIGH, A. G. - Keratoconus. In: Duke-Elder, S., ed. *Diseases of the outer eye: vol 8, part 2, System of Ophthalmology*. St. Louis, Mosby, 964-976, 1965.
- 9 WINTER, R. M. & BARAITSER, M. - *The London dysmorphology database*. Oxford University Press, 1990.