

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE
PROGRAMA DE RESIDÊNCIA MÉDICA EM OFTALMOLOGIA

Gustavo Afonso Santiago Gomes

RELATO DE CASO: UM CASO ATÍPICO DE DESORDEM CONGÊNITA DE
DESNERVAÇÃO CRANIANA

Trabalho de Conclusão de Residência apresentado ao Programa de Residência Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre como requisito parcial para a obtenção do título de especialista em Oftalmologia.

Orientadora: Doutora Gabriela Unchalo Eckert

Porto Alegre

2023

CIP - Catalogação na Publicação

Gomes, Gustavo Afonso
RELATO DE CASO: UM CASO ATÍPICO DE DESORDEM
CONGÊNITA DE DESNERVAÇÃO CRANIANA / Gustavo Afonso
Gomes. -- 2023.
10 f.
Orientadora: Gabriela Eckert.

Trabalho de conclusão de curso (Especialização) --
Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Hospital de
Clínicas de Porto Alegre, Residência Médica em
Oftalmologia, Porto Alegre, BR-RS, 2023.

1. Oftalmologia. 2. Estrabismo. 3. Síndrome de
Möbius. I. Eckert, Gabriela, orient. II. Título.

SUMÁRIO

1 RESUMO.....	4
2 RELATO DE CASO	5
3 DISCUSSÃO	8
4 CONCLUSÃO.....	9
REFERÊNCIA BIBLIOGRÁFICA	10

1 RESUMO

Objetivo: relatar um caso de Desordem Congênita de Desnervação Craniana como diagnóstico alternativo à síndrome de Möbius. Método: relato de caso. Conclusão: CCDD é um grupo de doenças que se caracteriza por alteração na motricidade ocular como oftalmoplegia congênita e não progressiva, geralmente associado a outras alterações de pares cranianos, podendo se apresentar de variadas formas além das clássicas síndromes de Möbius e fibrose congênita dos músculos extraoculares.

2 RELATO DE CASO

Paciente do sexo masculino, 46 anos de idade, negro, inicia atendimento no Hospital de Clínicas de Porto Alegre em dezembro de 2014 por quadro de fácies amímica e ptose palpebral desde o nascimento, associado a estrabismo divergente. Outras alterações percebidas ao nascimento era a de *pectus excavatum* (imagem 1). Durante a infância, desenvolveu hábito de forçar abertura palpebral com o dedo, preferencialmente do olho esquerdo. Apesar das alterações, o desenvolvimento neuropsicomotor foi preservado e não foi observado complicações na fala, deglutição ou nas funções de órgãos torácicos e abdominais.



Imagem 1 - Paciente apresentando ptose completa bilateral, paralisia facial e *pectus excavatum*.

Na avaliação oftalmológica inicial foi evidenciado paralisia facial completa, ptose palpebral com função ausente do músculo levantador da pálpebra e intensa exotropia bilateral (Krimsky >50DP) com marcada hipofunção da musculatura ocular extrínseca (imagem 2). A acuidade visual era de movimentos de mãos em olho direito e 0.5 em olho esquerdo. À retinoscopia apresentou-se plano com -4,50 a 180° em olho direito e +6,50 esférico em olho

esquerdo. Biomicroscopia e fundoscopia com achados dentro da normalidade para a idade do paciente.



Imagem 2 - Paciente apresenta importante exodesvio com supradesvio associado. Durante as versões, não há movimentação ocular.

Diante do dismorfismo associado com alterações oculomotoras, foi solicitado interconsulta com equipe da genética médica para avaliação dos achados sistêmicos e auxílio diagnóstico sob a suspeita de desordem congênita de deservação craniana. A especialidade observou outras alterações como hipogonadismo, ginecomastia e sindactilia dos segundos e terceiros dedos de mãos e pés. Após avaliação laboratorial, apresentou cariótipo 46 XY com valores de testosterona, LH e FSH abaixo do valor de referência, definindo como hipogonadismo hipogonadotrófico, sendo encaminhado para o serviço de endocrinologia para acompanhamento e tratamento.

A equipe de neurologia também avaliou o paciente. O paciente apresentava exame motor de extremidades preservadas. Foi realizado eletroneuromiografia da face com padrão normal. O exame de ressonância nuclear magnética apresentou retificação da porção posterior da ponte e indefinição dos colículos dos nervos faciais com aspecto de “V” invertido e aumento da espessura do ventre dos músculos retos laterais associado a afinamento do ventre dos músculos retos mediais (imagem 3), achado sugestivo de síndrome de Möbius, suspeita corroborada por demais especialidades.

O paciente manteve acompanhamento com a equipe de oftalmologia com contra-indicação de correção cirúrgica da ptose palpebral pelos riscos inerentes à exposição corneana

e optado, em conjunto com o paciente, por não intervir no desvio ocular. A não correção cirúrgica da exotropia marcante foi uma decisão do paciente e do familiar responsável (mãe) pelo medo de complicações no olho único. As medidas de função da musculatura ocular extrínseca e ângulo prismático de desvio foram mantidas durante todo o acompanhamento.

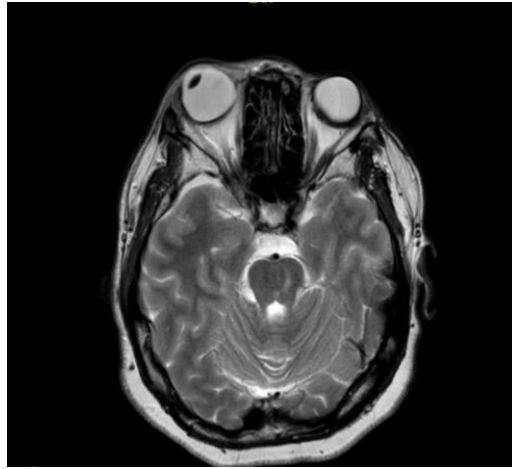


Imagem 3 - Ressonância nuclear magnética em T2 demonstrando aumento da espessura do ventre do músculo reto lateral e afinamento do ventre do músculo reto medial.

3 DISCUSSÃO

Desordens congênitas de deservação craniana (CCDD) é um termo recentemente utilizado para síndromes neurogênicas não progressivas presentes desde o nascimento (1). Essas desordens envolvem a motricidade ocular e são graves o suficiente para, em alguns casos, serem consideradas oftalmoplegias (2).

Síndrome de Möbius é uma desordem congênita rara caracterizada por quadro de paralisia do sexto e sétimo pares cranianos (3), apresentando com paralisia facial e dificuldade da abdução. Pode estar associada com outras alterações relacionados a pares cranianos com disfunção na fala e na deglutição (4). O distúrbio de motricidade ocular geralmente se apresenta de forma assimétrica e com padrão pouco definido, o que sugere um subtipo mais característico de fibrose congênita dos músculos extraoculares do que uma paralisia de fato (5).

Além das alterações clínicas sugestivas da síndrome, exames de imagem auxiliam no diagnóstico por apresentarem achados característicos da síndrome. Hipoplasia das regiões do sexto e sétimo pares cranianos, associado a achatamento do quarto ventrículo (6). A musculatura extraocular pode mostrar marcada hipoplasia com inserções anormais dos músculos oblíquos e deslocamento dos ventres dos músculos retos (6).

O paciente em questão apresenta paralisia facial com exame de imagem evidenciando hipoplasia do colículo do sétimo par craniano, alterações que sugerem a síndrome de Möbius. Contudo, o padrão de paralisia extraocular não é característico, porque ao invés de ter uma deficiência na abdução, o paciente mostra uma marcada exotropia bilateral e ptose palpebral. Tais achados se sobrepõe a uma outra patologia, a fibrose congênita dos músculos extraoculares, mais especificamente do tipo 2 (CFEOM2), marcada por ptose bilateral, exotropia de ângulo variado e limitação nas versões verticais (3). Contudo, a CFEOM2 não apresenta, costumeiramente, paralisia facial.

4 CONCLUSÃO

Por apresentar um quadro de paralisia facial, ptose palpebral e marcada exotropia, o paciente em questão tem uma sobreposição de achados com síndrome de Möbius e CFEOM2, não fechando diagnóstico para uma dessas desordens. Então, no momento, o paciente tem uma CCDD ainda indeterminada. Isso evidencia que as CCDD são um grupo de doenças heterogêneas que possam se apresentar de diversas formas de alterações da motricidade ocular.

REFERÊNCIA BIBLIOGRÁFICA

- 1) FELS, Rebecca. Congenital Cranial Dysinnervation Disorders: A Literature Review. **American Orthoptic Journal**, [S. l.], v. 67, p. 89-92, 15 jan. 2017.
- 2) OYSTRECKA, Darren T. Ophthalmoplegia and Congenital Cranial Dysinnervation Disorders. **Journal of Binocular Vision and Ocular Motility**, [S. l.], v. 68, p. 31-33, 31 jan. 2018.
- 3) SINGH, Anupam *et al.* Congenital cranial dysinnervation disorders. **International Ophthalmology**, [S. l.], v. 37, p. 1369-1381, 26 ago. 2016.
- 4) GUTOWSKI, N J; CHILTON, J K. The congenital cranial dysinnervation disorders. **Archives in disease of childhood**, [S. l.], v. 100, p. 678-681, 7 jan. 2015.
- 5) ASSAF, AA. Congenital innervation dysgenesis syndrome (CID)/ congenital cranial dysinnervation disorders (CCDDs). **Eye**, [S. l.], v. 25, p. 1251-1261, 31 jan. 2011.
- 6) RAZEK, Ahmed Abdel Khalek Abdel Razek; MAHER, Hala; KASEM, Manal Ali; EMAN HELMY, Eman. Imaging of congenital cranial dysinnervation disorders: What radiologist wants to know?. **Clinical Imaging**, [S. l.], v. 71, p. 106-116, 17 out. 2020.