

Pais Diferentes Megalocorneas Iguais: Caso Clínico

A. Gonçalves¹; D. Cavalheiro; S. Alves; F. Silva; P. Pêgo²; F. Trancoso Vaz³

¹Interno do Internato Complementar de Oftalmologia

²Assistente Hospitalar de Oftalmologia

³Assistente Graduado de Oftalmologia

Serviço de Oftalmologia - Hospital Fernando Fonseca - IC 19 - 2700 AMADORA
andrevtgoncalves@gmail.com

RESUMO

Introdução: No Recém-nascido, a presença de córneas de tamanho aumentado deve levantar a suspeita de se estar perante um caso de glaucoma congénito. No entanto, outras patologias não glaucomatosas podem também originar córneas de tamanho aumentado, com ou sem malformações oculares e/ou sistémicas associadas.

Método: Descrição retrospectiva de caso clínico.

Caso Clínico: Os autores descrevem o caso de uma família na qual os membros do sexo masculino do ramo familiar materno de diferentes gerações, possuíam Megalocorneas.

Conclusão: Apesar de pouco frequente, verifica-se a presença de megalocornea com provável transmissão ligada ao cromossoma X.

Palavras-chave

Megalocornea, glaucoma congénito, megaloftalmos, recém-nascido, cromossoma x.

Diferent Fathers, the Same Megalocorneas

ABSTRACT

Introduction: On every newborn, the presence of abnormally abnormally large corneas should arise the suspicion for the presence of congenital glaucoma. Nevertheless, other pathologies can produce abnormally large corneas, with or without associated ocular or systemic malformations.

Material and Methods: Retrospective evaluation of a case report.

Case Report: The authors describe the case of one family in which all male members of different generations from the maternal side have abnormally large corneas, consistent with megalocornea, probably with a X-linked chromosomal transmission.

Conclusion: Although very rare, we are before a case of megalocornea, with a probable X linked transmission.

Key-words

Megalocornea, congenital glaucoma, megalophtalmos, newborn, chromosome x.

INTRODUÇÃO

A megalocornea é uma malformação congénita do segmento anterior caracterizada pela presença de um diâmetro corneano horizontal superior a 12 mm no recém-nascido e superior a 13 mm após os 6 meses de vida^{1,2}.

As córneas clinicamente são normais, com a sua estrutura histológica mantida, apresentando apenas além do aumento de diâmetro um aumento da espessura na região limbar.

A sua fisiopatologia não é completamente conhecida, reconhece-se no entanto que poderá ser o resultado de uma perturbação no desenvolvimento embrionário durante o crescimento das células da crista neural que formam a câmara anterior^{3,4}.

Muitos casos estão associados a transmissão genética, existindo, no entanto casos de mutação espontânea^{1,6}.

Afecta sobretudo indivíduos do sexo masculino e a sua incidência é de 1/50.000 nascimentos².

Existem várias patologias que podem provocar a existência de córneas de tamanho aumentado, no entanto, perante uma criança com córneas de tamanho aumentado devemos sempre excluir a presença de glaucoma congénito.

CASO CLÍNICO

Lactente do sexo masculino com 18 meses de idade, sem antecedentes pessoais relevantes, referenciado para consulta de Oftalmologia pelo médico assistente por “córneas grandes”, sem quaisquer outros sinais ou sintomas referidos pelos pais.

No exame oftalmológico verifica-se que a criança possui córneas com um diâmetro horizontal aparentemente aumentado, não apresenta lacrimejo, fotofobia ou blefarospasmo, fixa e segue objectos e tolera bem as oclusões monoculares.

Devido à idade da criança decide-se proceder a observação sob anestesia geral com indução anestésica utilizando Sevoflurano. Nesta observação verificou-se:

- PIO de 14mmHg com tonómetro de aplanção de Perkins em ambos os olhos.
- Córneas com diâmetro horizontal de 12.5 mm com uma espessura central de 485µm no olho direito (OD) e 490µm e no olho esquerdo (OE), mantendo a sua normal transparência, não sendo evidentes estrias de Haab;
- Câmara anterior com pupilas centradas de forma mantida, sem alterações no estroma iridiano;
- Gonioscopia realizada com lente de Koepe, permitiu verificar a presença de ângulos iridocorneanos abertos com excesso de tecido mesenquimatoso na região trabecular, sem outras anomalias;
- Fundoscopia revela máculas sem alterações e nervos ópticos de forma e coloração mantidas, com relação escavação disco inferior a 0,2.

Na investigação familiar, constatou-se a existência de um irmão com 8 anos, filho de um pai diferente, que já era seguido em consulta de oftalmologia por Megalocornea. Do exame deste irmão destacam-se acuidades visuais (AV) com correcção 10/10 em ambos os olhos, um diâmetro corneano de 13.5 mm e PIO 12mmHg por tonometria de aplanção de Goldmann; A Biomicroscopia não evidenciou alterações a nível das estruturas da câmara anterior e a Gonioscopia realizada com lente de 3 espelhos de Goldmann revelou um ângulo aberto (Grau IV na escala de Shaefer) em ambos os olhos. O exame do fundo ocular também não evidenciou a presença de quaisquer alterações, nomeadamente no disco óptico.

Na família materna, verificou-se que o Avô, de 58 anos já tinha sido submetido a cirurgia de catarata há cerca de 10 anos. No exame oftalmológico verificou-se diâmetro horizontal das córneas de 13 mm, pseudofaquia ODE, e sem outras alterações no exame oftalmológico.

Na restante família, nomeadamente elementos do sexo feminino ou masculino das famílias paternas não existiam alterações a nível das córneas.

DISCUSSÃO

A Megalocornea manifesta-se sob a forma Simples, ou como Megalofthalmos Anterior.

A Megalocornea Simples é uma malformação congénita do segmento anterior, não progressiva e simétrica, na qual a córnea e o limbo se encontram aumentados de tamanho sem que exista aumento da PIO. Apenas o diâmetro corneano está aumentado, estando a sua espessura e estrutura histológica mantidas⁷. Não existem outras alterações morfológicas a nível da câmara anterior ou do segmento posterior. A maioria dos casos estudados apresenta uma transmissão autossómica dominante^{8,9}.

Designa-se por Megalofthalmos Anterior uma manifestação mais severa da Megalocornea, na qual além das alterações corneanas estão associadas outras alterações a nível da câmara anterior¹⁰. As córneas são habitualmente transparentes com espessura e curvatura mantidas, podendo em alguns casos verificar-se uma distrofia central em mosaico^{11,12,13}. A câmara anterior é habitualmente profunda, seja por aumento do diâmetro corneano ou secundário a sub-luxação lenticular e iridodonesis. Outras características do megalofthalmos incluem hipoplasia do estroma iridiano que pode originar o aparecimento de buracos na íris, fuso de Krukemberg e dispersão pigmentar com consequentes defeitos de transluminação. Quando existe atrofia do músculo dilatador, esta pode provocar uma miose fixa^{14,15,16}. A PIO é por regra normal mas pode em alguns casos estar ligeiramente elevada. O ângulo iridocorneano é habitualmente largo e concavo estando por vezes coberto por tecido mesenquimatoso de origem uveal. Nas crianças com mais idade o ângulo pode conter depósito

de pigmento devido ao fenómeno de dispersão pigmentar. Pode haver desenvolvimento de cataratas patológicas antes dos 40 anos de idade por vezes associada a subluxação do cristalino por fraqueza zonular¹⁴. Não se verificam habitualmente alterações no segmento posterior, mantendo os NO a sua normal forma e coloração.

O Megaloftalmos é habitualmente transmitido de forma autossómica ligada ao cromossoma X, existindo também associado a doenças neurológicas, musculoesqueléticas, derma-tológicas assim como síndromas polimalformativos ou genéticos².

A Megalocornea apresenta um bom prognóstico visual. Os doentes têm um correcto desenvolvimento visual, sendo habitualmente emetropes ou ligeiramente míopes¹⁹. As eventuais alterações visuais não se devem a alterações refractivas na córnea mas sim a malformações morfológicas associadas nas outras estruturas oculares.

O diagnóstico de Megalocornea é sempre de exclusão, sobretudo com Glaucoma Congénito. As crianças com glaucoma congénito apresentam um aumento progressivo e assimétrico do diâmetro das córneas associado a um aumento de PIO, que condiciona também um aumento do tamanho de todo o globo ocular. Por microscopia especular verifica-se que a população de células endoteliais está diminuída devido a distensão da córnea. Clinicamente verificam-se os sintomas e sinais característicos associados: fotofobia, lacrimação, blefarospasmo, dor ocular, opacificação corneana e estrias na membrana de Descemet (estrias de Haab). Os NO destas crianças apresentam as habituais alterações glaucomatosas.

Outros diagnósticos diferenciais de Megalocornea incluem o Queratocone, que raramente é observado á nascença, e Queratoglobos, malformação na qual existe uma diminuição da espessura do globo ocular e protusão anterior da córnea em associação com patologias do tecido conjuntivo¹⁶.

Após se excluir a presença de Glaucoma congénito, e apresentando a criança apenas córneas de tamanho aumentado, sem anomalias a nível de outras estruturas oculares ou sistémicas, concluímos estar perante um caso de Megalocornea Simples. Pela história familiar, na qual apenas os elementos do sexo masculino do ramo materno apresentavam córneas de tamanho aumentado, alguns com alterações oftalmológicas associadas, podemos estar perante diferentes manifestações fenotípicas de Megalocornea, e pelo padrão de atingimento familiar pensamos que a sua transmissão estará ligada ao cromossoma X de uma forma recessiva.

Não existem ainda testes genéticos que permitam um diagnóstico sendo por isso o diagnóstico destes casos baseado na clínica.

Por se tratar de uma malformação hereditária, o acompanhamento e aconselhamento genético é recomendado. Nos casos em que existe uma expressão familiar de megalocornea, mas em que não existe história familiar de glaucoma, o risco de glaucoma na descendência é muito reduzido.

Pelo risco aumentado de desenvolvimento de glaucoma, todas as crianças portadoras de megalocornea devem ser avaliadas regularmente, com consultas trimestrais até aos dois anos de idade, semestrais durante a infância e adolescência, mantendo este controlo de forma anual no adulto com avaliação regular de campos visuais.

BIBLIOGRAFIA

1. Mann I. Developmental Abnormalities of the Eye. Philadelphia: JB Lippincott, 1957:352.
2. Roche O, Dureau P, Uteza Y, Dufier J. La mégalocornée congénitale. J Fr Ophtalmologie, 2002; 25: 3,312-318.
3. Meire FM. Megalocornea: clinical and genetic aspects. Doc Ophtalmol 1994;87:1-121.
4. McKuzik V. Mendelian Inheritance in man. 10th ed. Baltimore and London; The Johns Hopkins University Press, 1992 1: 714.
5. Mackey DA, Buttery RG, Wise GM, Denton MJ. Disruption of X-Linked megalocornea with the identification of the gene locus. Arch Ophtalmol, 1991; 109: 829-33.
6. Wood WJ, Green WR, Marr WG: Megalocornea: a clinico-pathologic clinical case report. Md State Med J 23:57, 1974.
7. Rogers GL, Polomeno RC: Autosomal-dominant inheritance of megalocornea associated with Down's syndrome. Am J Ophthalmol 78:526, 1974.
8. Kraft SP, Judisch GF, Grayson DM. Mégalocornea: a clinical and echographic study of an autossomal dominant pedigree. J Pediatr Ophtalmol Strabismus, 1984; 21:190-4.
9. J Pediatr Ophtalmol Strabismus, 2004; 41:11-17.
10. Young AI. Megalocornea and Mosaic dystrophy in identical twins. Am J Ophthalmol 1968;66:734.
11. Collier M. Hémiatropie faciale progressive avec mégalocornée, micropapille et dystrophie nuageuse centrale de la cornée. Acta Ophtalmol, 1971 49:946.
12. Boles Carenini B: Juvenile familial mosaic degeneration of the cornea associated with megalocornea. Br J Ophthalmol. 196145:64.
13. Vail DT: Adult hereditary anterior megalophthalmus sine glaucoma: a definite disease entity. Arch Ophtalmol 1931; 6:39.
14. Grayson M. Diseases of the Cornea. St Louis: CV Mosby 1979.
15. Wilson FM. Congenital anomalies of the cornea and conjunctiva. In Smolin G Thoft RA, editors: the cornea. Scientific foundations and clinical practice, Boston: Little, Brown;1994.
16. Arkin W: Blue scleras with keratoglobos. Am J Ophthalmol 58:678, 1964.