

Síndrome da Blefarofimose : Relato de caso

Lorena Oliveira Silva Lopes¹, Vitor Lourenço Rolim Coelho¹, Jardel Boaventura da Costa Araújo¹, Audrey Mansur Zaquia¹, Joyce Daiane Barreto Ribeiro¹, Daniele Piai Ozores¹, Paula Caroline Matos Almeida¹

¹Hospital de Olhos de Feira de Santana (HCOE) - Feira de Santana - Bahia - Brasil

INTRODUÇÃO

A Síndrome da Blefarofimose-ptose-epicanto invertido, também chamada de Blefarofimose, é uma rara desordem genética, decorrente da mutação no gene FOXL2, com transmissão autossômica dominante. Esta síndrome craniofacial distingue-se pela presença de malformações a nível palpebral, presentes desde o nascimento. Caracteriza-se por uma tríade constituída de epicanto, telecanto e ptose, com apresentação bilateral e frequentemente simétrica, além do caráter hereditário. Duas variantes clínicas foram descritas: tipo I, associada a alterações das pálpebras e insuficiência ovárica, e tipo II com dismorfismo palpebral isolado.

O objetivo deste trabalho é relatar um caso de um paciente adulto jovem, história familiar de ptose importante, com quadro clínico típico e portanto diagnóstico de síndrome de blefarofimose.

RELATO DE CASO

A.R.J, 35 anos, negro, sem comorbidades, procurou o Hospital de Olhos HCOE, Feira de Santana / BA, para consulta oftalmológica de rotina.

Negou qualquer tipo de queixa, mas relatou que alguns membros da sua família tinham algum grau de ptose (pai, irmãos e filho).

Ao exame oftalmológico: acuidade visual (AV) com melhor correção de 20/20 em olho direito (OD) e 20/20 em olho esquerdo (OE); ectoscopia e biomicroscopia de ambos os olhos (AO): epicanto inverso promovendo entrópio da margem nasal e triquíase, lagoftalmo, ptose, acúmulo de filme lacrimal em pálpebra inferior, flacidez horizontal em pálpebra inferior com esclero show, córnea transparente e com ausência de lesões, câmara anterior formada; medidas e movimentos extraoculares (MOE): sinal de Bell preservado, ausência de sulco palpebral, distância margem-reflexo 1 de -2mm, distância margem-reflexo 2 de 6mm, tônus do músculo frontal aumentado, medida do músculo levantador da pálpebra superior de 3mm; fundoscopia: nervo óptico com escavação fisiológica e mácula íntegra em ambos os olhos.

O paciente foi encaminhado para avaliação com o serviço de plástica ocular. A cirurgia indicada foi a reconstrução parcial de pálpebras em mais de um tempo cirúrgico. No primeiro será a reconstrução parcial da pálpebra inferior.

FIGURAS, TABELAS E GRÁFICOS



DISCUSSÃO:

A síndrome de Blefarofimose apresenta-se por epicanto inverso, estreitamento horizontal e vertical da fenda palpebral, telecanto e ptose grave (devido a hipoplasia do músculo levantador da pálpebra superior). Inconscientemente, o paciente tenta compensar a ptose por meio de contração da musculatura frontal e dos músculos corrugadores, ou mudando o posicionamento da cabeça, através da elevação do queixo. O estímulo constante dos músculos da face pode causar cefaleia tensional e produzir sulco horizontal na fronte e vertical. Existem outras alterações que podem estar associadas, como estrabismo, ambliopia, supercílhos arqueados, deformidades de orelha, hipogonadismo e infertilidade. O diagnóstico é feito com base nos achados clínicos, porém testes genéticos específicos corroboram a suspeita.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Matayoshi S., Pereira IV, Rossato LA. Tratamento cirúrgico da blefaroptose congênita. Rev Bras Oftalmol. 2014; 73 (4): 202-9
2. KANSKI, J. J; BOWLING, B. Oftalmologia Clínica. 7. ed. São Paulo: Saunders Elsevier, 2013
3. Matayoshi S, Forno EA, Moura EM. Manual de Cirurgia Plástica Ocular. Atualidades Oftalmologia USP. São Paulo, Roca, 2004
4. Barbosa MV, Ferreira LM, Nahas FX. Ptose Palpebral. In: Ferreira L M. Cirurgia Plástica. Guias de Medicina Ambulatorial e Hospitalar, UNIFESP-EPM. São Paulo. Manole, 2007.