



Anoftalmia bilateral congênita associado à surdez bilateral profunda: Relato de caso

Patricia Spuldaro

Superior completo.

Universidade Comunitária da Região de Chapecó.

E-mail: patriciaspuldaro@unochapeco.edu.br

Carolline Paggi Montemezzo

Superior incompleto.

Universidade Comunitária da Região de Chapecó.

E-mail: carollpaggi@gmail.com

Daniellen Brunetto

Superior incompleto.

Universidade Comunitária da Região de Chapecó.

E-mail: daniellenbtt@gmail.com

Gabriela Simionato

Superior incompleto.

Universidade Comunitária da Região de Chapecó.

E-mail: gabrielasimionato98@unochapeco.edu.br

Vitória Loss

Superior incompleto.

Universidade Comunitária da Região de Chapecó

E-mail: vitoria.loss@unochapeco.edu.br

Delci Inês Zortea Zanusso

Superior completo.

Universidade Comunitária da Região de Chapecó

E-mail: delcizanusogmail.com

RESUMO

A anoftalmia é uma condição oftalmológica rara caracterizada pela ausência de globo ocular com preservação dos seus anexos, que normalmente está associada a síndromes congênitas e malformações extra oculares. Supõe-se que fisiopatologia está relacionada a defeitos no desenvolvimento do neuroectoderma entre a quarta e a sétima semana da embriogênese. Sua etiologia é complexa e ainda não elucidada, envolvendo fatores genéticos e ambientais. Neste estudo relata-se um caso de um paciente do sexo masculino que apresenta anoftalmia bilateral congênita associado a surdez. Foram utilizados dados coletados do prontuário médico durante as consultas de puericultura em uma Unidade Básica de Saúde. Mãe previamente hígida, pré-natal e parto sem intercorrências, paciente nascido a termo por cesariana, peso adequado para idade. Foi identificado anoftalmia bilateral após resistência à abertura ocular no exame físico. Nas triagens neonatais falhou no teste auditivo e foi diagnosticado posteriormente surdez profunda bilateral. Nos testes genéticos apresentou cariótipo normal 46 XY. Está no processo de colocação de implante coclear e está em uso de expansores da cavidade ocular para futuramente alojar uma prótese, o que vai permitir desenvolvimento adequado da face. A raridade da doença descrita, a escassez de pesquisa nesse âmbito e a falta de métodos diagnósticos mais acurados dificultam o diagnóstico precoce e o manejo adequado dessa e outras patologias, evidenciando a necessidade de expandir o conhecimento médico a respeito das condições congênitas.



Palavras-chave: Neonatologia, Oftalmologia, Anormalidades Congênicas, Surdez.

1 INTRODUÇÃO

A anoftalmia é uma condição congênita oftalmológica rara caracterizada pela ausência do globo ocular de um ou ambos os olhos, com a preservação dos anexos oculares como pálpebras e ductos lacrimais (MATIAS-PEREZ; GARCIA-MONTALVO; ZENTENO, 2017). Essa condição costuma estar associada a outros tipos de síndromes congênicas ou malformações, principalmente cardíacas, musculoesqueléticas ou do sistema nervoso central (MEJIA; CÁRDENAS, 2022). Para esses autores, em aproximadamente 64% dos pacientes já foram relatados sistemas extraoculares acometidos, entre os mais frequentes estão a região craniofacial, malformações na face, orelha, pescoço e extremidades.

A patogênese destas malformações ainda não foi completamente elucidada, porém existem algumas hipóteses referentes a suas causas que envolvem erros no desenvolvimento durante a fase embrionária entre a quarta e a sétima semana intra-uterina devido a um defeito no desenvolvimento do neuroectoderma (MAGALHÃES, 2021).

A etiologia é complexa e pode incluir fatores genéticos ou ambientais como a exposição a agentes teratogênicos químicos, infecções congênicas, uso de drogas ilícitas ou tabaco (MATIAS-PEREZ; GARCIA-MONTALVO; ZENTENO, 2017).

Não existe consenso sobre a real incidência desta patologia devido à escassez de dados oficiais, mas estima-se que a sua prevalência varie de 3 para cada 100.000 nascimentos em países desenvolvidos e 14 para cada 100.000 nascimentos em países em desenvolvimento (CORSO *et al.*, 2011).

O diagnóstico pré-natal de anoftalmia em achados ultrassonográficos com base na incapacidade de visualização do globo ocular foi relatado em um estudo de Reyna-Villasmil *et al.* (2022), porém o diagnóstico durante a gestação ainda constitui-se um desafio. Dessa forma, é importante fornecer orientações apropriadas aos pais desde o nascimento, uma vez que poderão ser realizadas ações em saúde como a minimização de danos com reabilitação física, mental, psicológica e social.

O objetivo deste trabalho é apresentar um relato de caso presenciado durante o internato médico e relacionar o mesmo com a literatura existente. A realização se justifica pela necessidade de somar conhecimento à comunidade médica a respeito da condição observada, além de registrar particularidades com a intenção de facilitar a compreensão em futuras ocorrências desta malformação em outros indivíduos.



2 ACHADOS CLÍNICOS

2.1 DADOS DO PACIENTE

Paciente do sexo masculino, nascido a termo por cesariana devido a parada de progressão do trabalho de parto, sem intercorrências, peso adequado para idade gestacional. Em exame físico da primeira hora de vida apresentou resistência na abertura ocular sem outras malformações ou fácies sindrômica aparente. A tomografia de crânio mostrou globos oculares indefinidos, presença de material amorfo e densidade de partes moles, redução volumétrica de cavidades orbitárias e nervos ópticos individualizados. Dessa forma foi feito o diagnóstico de anoftalmia bilateral congênita.

Durante os testes de triagem neonatal falhou no teste auditivo e cerca de dois meses após o nascimento foi diagnosticada perda auditiva profunda bilateralmente. A Ressonância Magnética dos ouvidos demonstrou secreção retida em células da mastóide bilateralmente, sinal da cóclea, vestíbulo e canais semicirculares preservados, segmentos cisternais e intracaniculares dos nervos facial e vestíbulo-coclear com trajeto habitual. Nos testes genéticos apresentou cariótipo masculino 46, XY sem anormalidades. Segue em acompanhamento para realizar implante coclear. Também está em processo de colocação de expansor da cavidade ocular para posterior instalação de prótese.

2.2 DADOS DO PRÉ-NATAL

Mãe G.M.K, 18 anos, gesta 1, previamente hígida, sem alergias medicamentosas, nega tabagismo e etilismo. Descobriu a gestação com 5 semanas, realizou todo o pré-natal em uma Unidade Básica de Saúde no município de Chapecó-SC, teve a primeira consulta com 8 semanas e no final do pré-natal totalizou 13 consultas. Fez uso diário de ácido fólico 5mg da 5ª até a 14ª semana, 40mg de ferro elementar e vitamina D 1.000UI diários até a data do parto. Outras prescrições encontradas em prontuário eletrônico no período foram a metoclopramida, dimenidrinato e piridoxina, paracetamol e hidróxido de alumínio. Tipo sanguíneo A positivo, exames laboratoriais dentro da normalidade (hemograma, TSH, glicemias, parcial de urina e urocultura), suscetível a toxoplasmose com IgM e IgG não reagentes até o final da gestação, imune a Hepatite B, VDRL e anticorpo contra-treponema não reagentes, anti-HCV não reagente, HIV não reagente, secreção vaginal negativa e rastreio para Streptococcus do grupo B negativo. Realizou três ultrassonografias obstétricas durante período gestacional, sem alterações, sem registro de informações sobre ultrassonografia morfológica. Teve um episódio de Síndrome Gripal durante a gestação, tratada com sintomáticos, sem outras intercorrências. Negativa história familiar de malformações ou síndromes genéticas.



3 DISCUSSÃO

De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), o número adequado de consultas de pré-natal seria 6 ou mais e sempre que viável devem ser realizadas mensais até a 28ª semana, quinzenais da 28ª até a 36ª semana e semanais da 36ª até a 41ª semana (BRASIL, 2012). A adesão precoce da gestante ao pré-natal ocasiona melhor acompanhamento e desfecho, e de acordo com a Atenção Primária à Saúde, o ideal é que se inicie até a 12ª semana de gestação. (BRASIL, 2012). A gestante relatada no caso realizou seu pré-natal adequadamente de acordo com esse parâmetro e realizou 13 consultas no total, iniciadas desde a 8ª semana.

Segundo o caderno de atenção básica ao pré-natal de baixo risco, a ultrassonografia obstétrica não é obrigatória dentre os exames de rotina, no entanto deve ser solicitada se disponível na localidade. (BRASIL, 2012). Na cidade de Chapecó são disponibilizados pelo SUS dois exames de ultrassonografia obstétrica durante o pré-natal de baixo risco, podendo ser fornecido um terceiro se a regulação do município permitir, como foi o caso da mãe do paciente do relato. A mãe do paciente em estudo realizou três ultrassonografias obstétricas durante o pré-natal e todas deram dentro da normalidade. Não foi encontrado no sistema registro de ultrassonografia morfológica.

Dentre os exames para o diagnóstico de patologias durante o pré-natal está a ultrassonografia, sendo que as de terceira e quarta dimensão são as mais indicadas para observar os olhos do bebê na gravidez (MÉJIA; CÁRDENAS, 2022). A triagem ultrassonográfica pode detectar uma grande proporção de malformações fetais, embora algumas ainda escapem à detecção (XAVIER, 2019). Um estudo de Reyna-Villasmil *et al.* (2022) relata o primeiro caso venezuelano publicado onde foi feito o diagnóstico de anoftalmia bilateral no período pré-natal, com 16 semanas. Neste ultrassom de rotina o feto não tinha globos oculares e pôde ser visualizado pela aparência de órbitas afundadas e ligeiramente hipoplásicas bilateralmente. O diagnóstico do paciente em estudo foi feito em período pós-natal, é possível que nesse caso venezuelano as anomalias possam ter sido identificadas por ecografistas mais bem treinados ou por exame mais sistemático, por exemplo, procurar imagem de cristalino no exame da face fetal (XAVIER; 2019). A família do paciente está em acompanhamento psicológico e teve muita dificuldade de aceitação no início, então por mais que ainda seja um desafio, o diagnóstico pré-natal desta condição permite o planejamento do tratamento pós-natal, bem como preparar psicologicamente a família para a nova realidade.

Para López Muñoz, et al. (2017), a maioria dos estudos sugerem que os principais fatores capazes de causar anoftalmia ou microftalmia são ambientais e hereditários. Os ambientais podem ser devido a infecções gestacionais (rubéola, toxoplasmose, varicela e citomegalovírus), deficiência materna de vitamina A, febre, hipertermia, exposição a radiação e pesticidas, uso de drogas como varfarina e talidomida e uso de álcool (LÓPEZ MUÑOZ, *et al.*, 2017). De acordo com o pré-natal da paciente, dentre as doenças



acima citadas a única sorologia rastreada foi a da toxoplasmose, que se manteve não reagente até o final da gestação. Sobre as demais não se tem quantificação sorológica. Além disso, a gestante não teve contato com nenhuma substância medicamentosa nociva, uma vez que de acordo com o prontuário eletrônico somente foram dispensadas medicações próprias da gestação em doses recomendadas (ácido fólico, sulfato ferroso e vitamina D) e sintomáticos para dores e náuseas que também são adequados na gestação (metoclopramida, dimenidrinato e piridoxina, paracetamol e hidróxido de alumínio). Outros fatores ambientais que aumentam o risco de desenvolver essa condição são idade materna acima de 40 anos, múltiplas gestações, baixo peso ao nascer e prematuridade (LÓPEZ MUÑOZ, *et al.*, 2017). No caso estudado, nenhum desses fatores de risco citados estavam presentes.

Como fatores hereditários pode-se citar as alterações cromossômicas (duplicações, deleções e translocações cromossômicas), mutações de genes específicos como o SOX2 e associações com síndromes genéticas (LÓPEZ MUÑOZ, *et al.*, 2017). O paciente em estudo esteve em acompanhamento com geneticista e apresentou cariótipo masculino 46, XY normal sem anormalidades. Não há registro em prontuário sobre a pesquisa de mutações genéticas ou síndromes, fato este que causa uma lacuna de informações importantes no entendimento e estudo do caso. Uma pesquisa realizada por Chen *et al.* (2000) buscou a associação entre anomalia ocular em pacientes sabidamente portadores de deficiência auditiva genética. O resultado do estudo revelou que 48,28% da amostragem de pacientes examinados apresentaram alguma anormalidade ocular. Embora sem diagnóstico definitivo de alteração genética, a Síndrome de Goldenhar se mostrou ter maior correlação com o paciente estudado, uma vez que dentre as características clínicas desta patologia está a anoftalmia e anomalias de orelha média levando a perda auditiva de natureza condutiva (CHEN *et al.*, 2000), compatível com o quadro clínico.

O paciente está em acompanhamento com o serviço de referência em oftalmologia para a colocação de próteses oculares. De acordo com Méjia e Cárdenas (2022), nenhum procedimento tem como objetivo restabelecer a visão ou criar um olho novo, mas sim estimular o crescimento do volume orbital, prevenir o fechamento da fenda palpebral e alcançar um crescimento facial adequado. Para esses autores a abordagem clínica deve ser iniciada nas primeiras semanas após o nascimento, por meio da inserção gradual de um expansor, com o intuito de ampliar a fenda palpebral e criar espaço para uma futura prótese. A cirurgia, por sua vez, deve ser realizada por volta dos 3 anos de idade, visando estimular o desenvolvimento da órbita (MÉJIA; CÁRDENAS, 2022).

Além disso, o paciente também está em acompanhamento para a colocação de implantes cocleares. Os implantes cocleares são aparelhos que restauram a percepção de fala aos pacientes com perda auditiva severa e profunda, pois diferente do aparelho auditivo que apenas amplificam o som, são estimuladores que farão o papel de todo o ouvido, podendo ser usado em pacientes com surdez grave (AMORIM; DE SIQUEIRA, 2023). A indicação para colocação é a perda auditiva neurossensorial bilateral > 80 dB



(SZYFTER *et al.*, 2019). Possuem dois sistemas em seu mecanismo, um externo, que se localiza no pavilhão auricular na região retroauricular, e um interno implantado na área óssea do ouvido, de forma cirúrgica. Essas próteses substituem a função do órgão de Corti, estimulando de forma elétrica as células ganglionares e terminações nervosas do nervo auditivo (AMORIM; DE SIQUEIRA, 2023).

Todo esse acompanhamento multiprofissional é de extrema importância para que a criança possa se desenvolver e ter mais qualidade de vida considerando as suas limitações. Igualmente importante é o preparo psicológico aos pais, que precisarão de todo o suporte e rede de apoio necessários para enfrentar as dificuldades.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Diante do caso, observa-se a importância de expandir o conhecimento médico sobre a variedade de apresentações das patologias congênitas e suas possíveis etiologias, além da necessidade de métodos diagnósticos mais acurados que permitam a identificação precoce das condições congênitas, o que neste caso estudado não foi possível. A raridade da doença descrita e a escassez de pesquisa nesse âmbito também dificultam o diagnóstico precoce e o manejo adequado dessa e outras patologias congênitas na prática clínica.



REFERÊNCIAS

- AMORIM, Aline Fernandes Leal; DE SIQUEIRA, Emílio Conceição. Perda auditiva e implante coclear. *Revista Eletrônica Acervo Médico*, v. 23, n. 2, p. e12070-e12070, 2023.
- BRASIL, Ministério da Saúde. *Caderno de Atenção Básica ao Pré- Natal de Baixo Risco*. Brasília-DF, 2012.
- CHEN, Jane *et al.* Anomalias oculares em pacientes portadores de deficiência auditiva genética. *Arquivos Brasileiros de Oftalmologia*, v. 63, n. 6, 2000.
- CORSO, Diego Davi *et al.* Anoftalmia bilateral como defeito congênito isolado: uma abordagem etiológica e psicossocial. *Revista Brasileira de Oftalmologia*, v. 70, p. 243-247, 2011.
- LÓPEZ MUÑOZ, Héctor *et al.* Anoftalmia congênita. Relato de uma série familiar. *Odontoestomatología*, v. 19, p. 8590, 2017.
- MAGALHÃES, Dayane de Paulo. Etiologia das deformidades faciais: revisão de literatura. TCC (Graduação em Odontologia) - Faculdade de Farmácia, Odontologia e Enfermagem, Universidade Federal do Ceará, 2021.
- MATIAS-PEREZ, Diana; GARCIA-MONTALVO, Ivan Antonio; ZENTENO, João Carlos. Genes relacionados à microftalmia e anoftalmia hereditárias. *Gac Med Mex*, v. 153, p. 824-829, 2017.
- MEJÍA, Erika Lisbeth Franco; CÁRDENAS, Manuel Fidel. Anoftalmía bilateral congénita: a propósito de un caso. *Recimundo: Revista Científica Mundo de la Investigación y el Conocimiento*, Ambato, v. 3, n. 6, p. 284-290, 2022.
- REYNA-VILLASMIL, Eduardo *et al.* Diagnóstico prenatal temprano de anoftalmia bilateral aislada. Reporte de caso clínico. *Revista de La Sociedad Venezolana de Ultrasonido En Medicina*, Maracaibo, v. 2, n. 1, p. 46-50, mar. 2022.
- SZYFTER, Witold *et al.* Indicações atuais para implante coclear em adultos e crianças. *Jornal Polonês de Otorrinolaringologia*, v. 73, n. 3, p. 1-5, 2019.
- XAVIER, Juliana Lima. Prevalência das malformações fetais diagnosticadas em ultrassonografia obstétrica de rotina. Dissertação (Mestrado) - Curso de Medicina, Universidade Federal Fluminense, Niterói, 2019.