

David Galdino Netto¹, Ariane Moreira Araújo¹, Alice Zaidan Azevedo¹, Camilo Brandão de Resende¹, Paulo Eduardo Muniz de Andrade¹, Philippe Dourado Gripp¹

1- Fellow do Serviço de Glaucoma Professor Nassim Calixto do Hospital São Geraldo da Universidade Federal de Minas Gerais

Introdução

A síndrome de Axenfeld-Rieger (SAR) trata-se de uma condição genética autossômica dominante caracterizada por disgenesia do segmento anterior e anormalidades sistêmicas¹. Axenfeld caracterizou a anomalia em 1920², complementado por Rieger em 1935³. A anomalia pode ser associada a achados sistêmicos^{4,5}, como defeitos ósseos dentais faciais, incluindo maxilar hipoplasia, anormalidades umbilicais ou envolvimento da hipófise.

Objetivo

Descrever a importância da análise sistêmica e multidisciplinar na abordagem dos pacientes com Síndrome de Axenfeld-Rieger (SAR) por meio da descrição de um caso clínico atendido no Serviço de Glaucoma Professor Nassim Calixto do Hospital São Geraldo/ Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais.

Relato de Caso

Paciente L.E.N.F, sexo feminino, 10 anos. Encaminhada para avaliação no setor de Glaucoma do Hospital São Geraldo devido a diagnóstico de SAR. Em uso tópico no bilateral de Travoprost, Timolol, Brimonidina e Dorzolamida.

Apresenta Hipoplasia Hipofisária e Hipotireoidismo Central, em uso sistêmico de Levotiroxina e Somatropina. Acompanhada pela equipe de Baixa Visão Infantil, Endocrinologia Pediátrica, Genética, Nutrição Fisioterapia e Terapia Ocupacional.

Ao exame oftalmológico, Acuidade Visual sem correção de 20/25 parcial no Olho Direito (OD) e Percepção Luminosa no OE. Pressão Intra Ocular de 24 mmHg e 38 mmHg.

À biomicroscopia bilateralmente (figuras 1 e 2), observa-se embriotóxon posterior, intensa hipoplasia do estroma iriano, corectopia com sinéquias posteriores, fática.

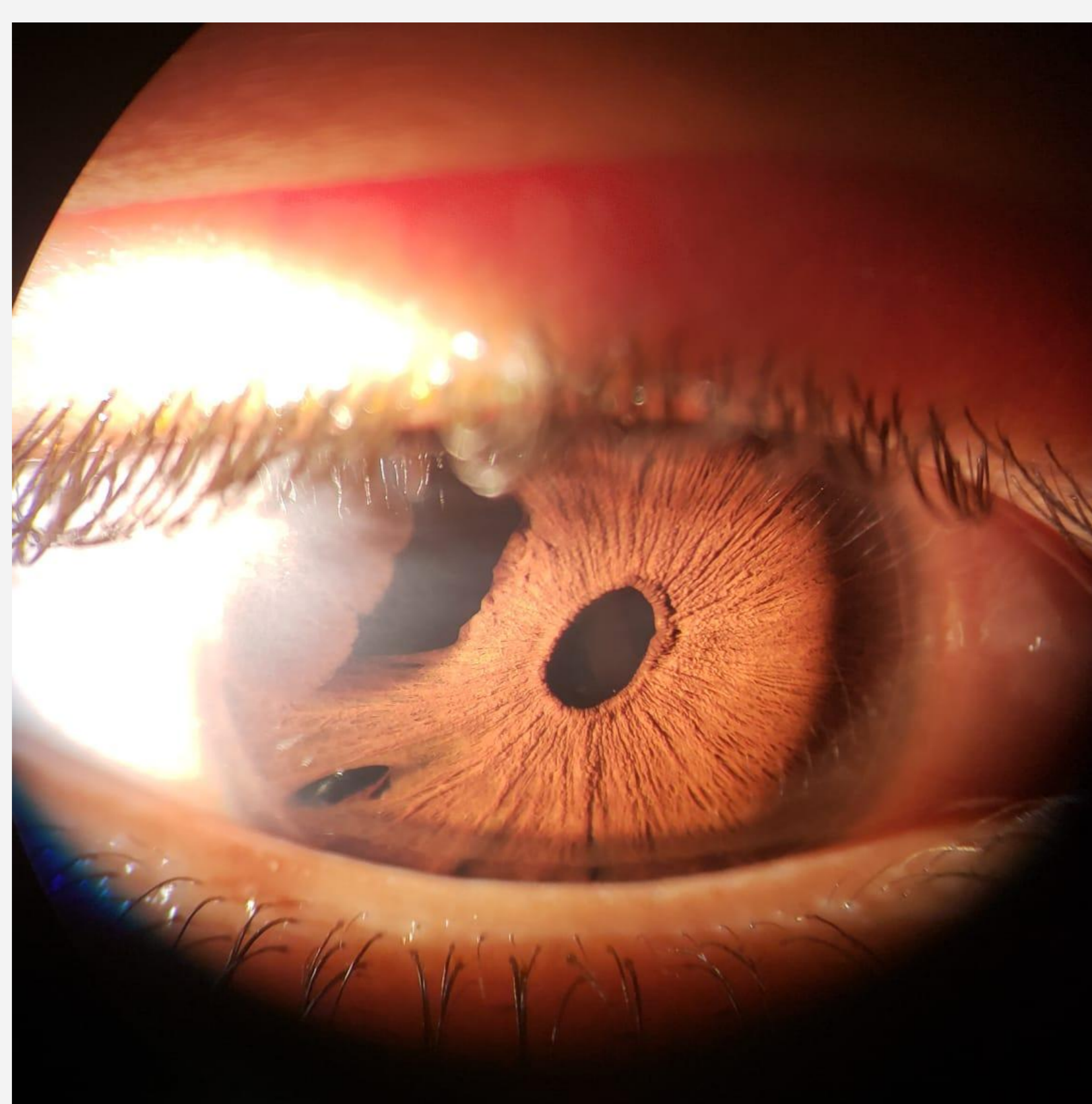


Fig. 1 - Biomicroscopia de segmento anterior do OD utilizando-se a técnica de iluminação direta difusa. Nota-se intensa hipoplasia do estroma da íris, corectopia em olho fático.

Gonioscopia bilateral com linha de Schwalbe proeminente com traves de estroma iriano hipoplásico.

Fundoscopia evidenciando no OD papila rósea, com relação escavação/disco 0.6 por 0.6 com notch temporal inferior. No OE, papila pálida com escavação total proeminente.

Indicada Trabeculectomia bilateral, inicialmente no OE. Orientada suspensão de Brimonidina.

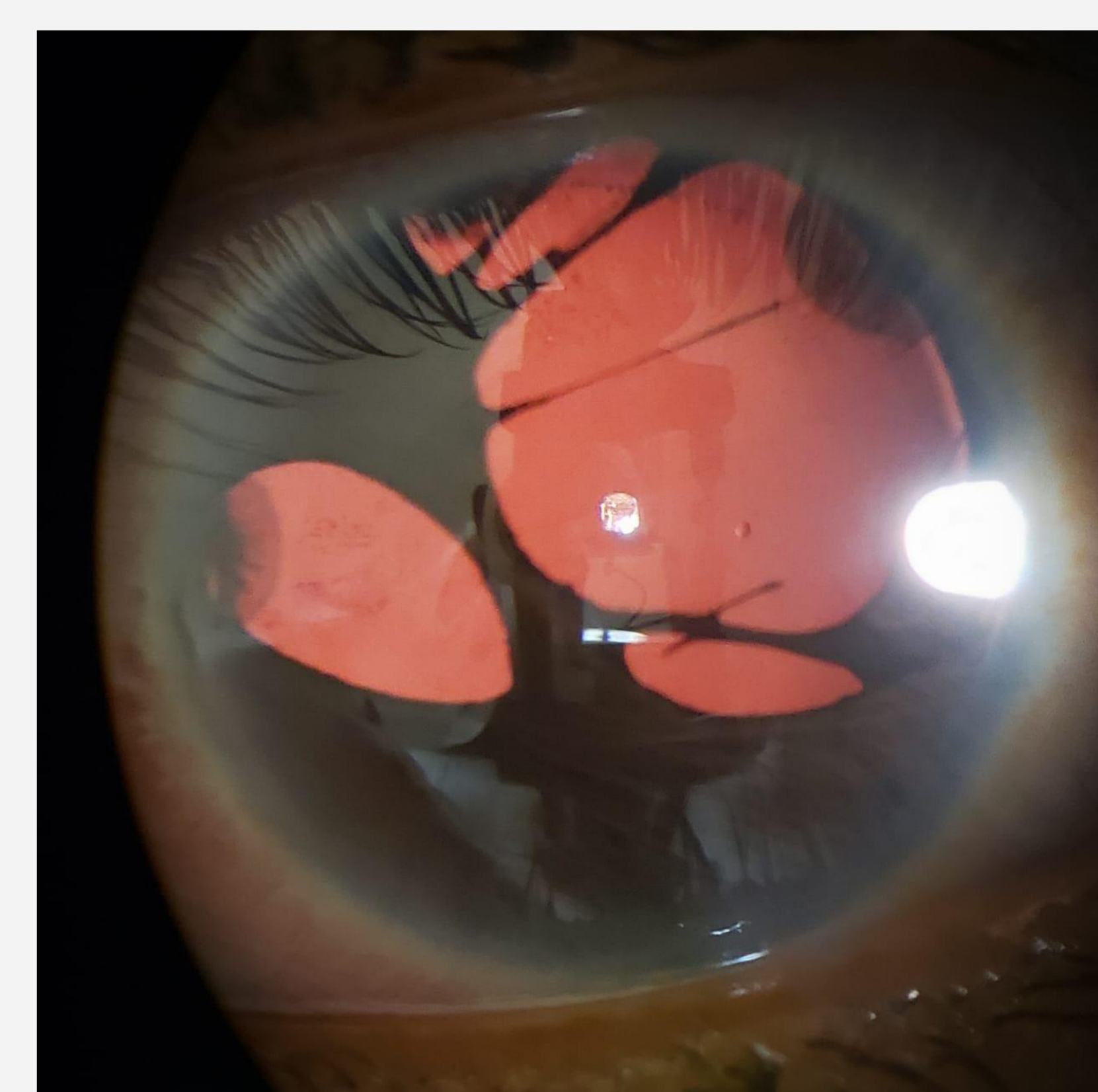
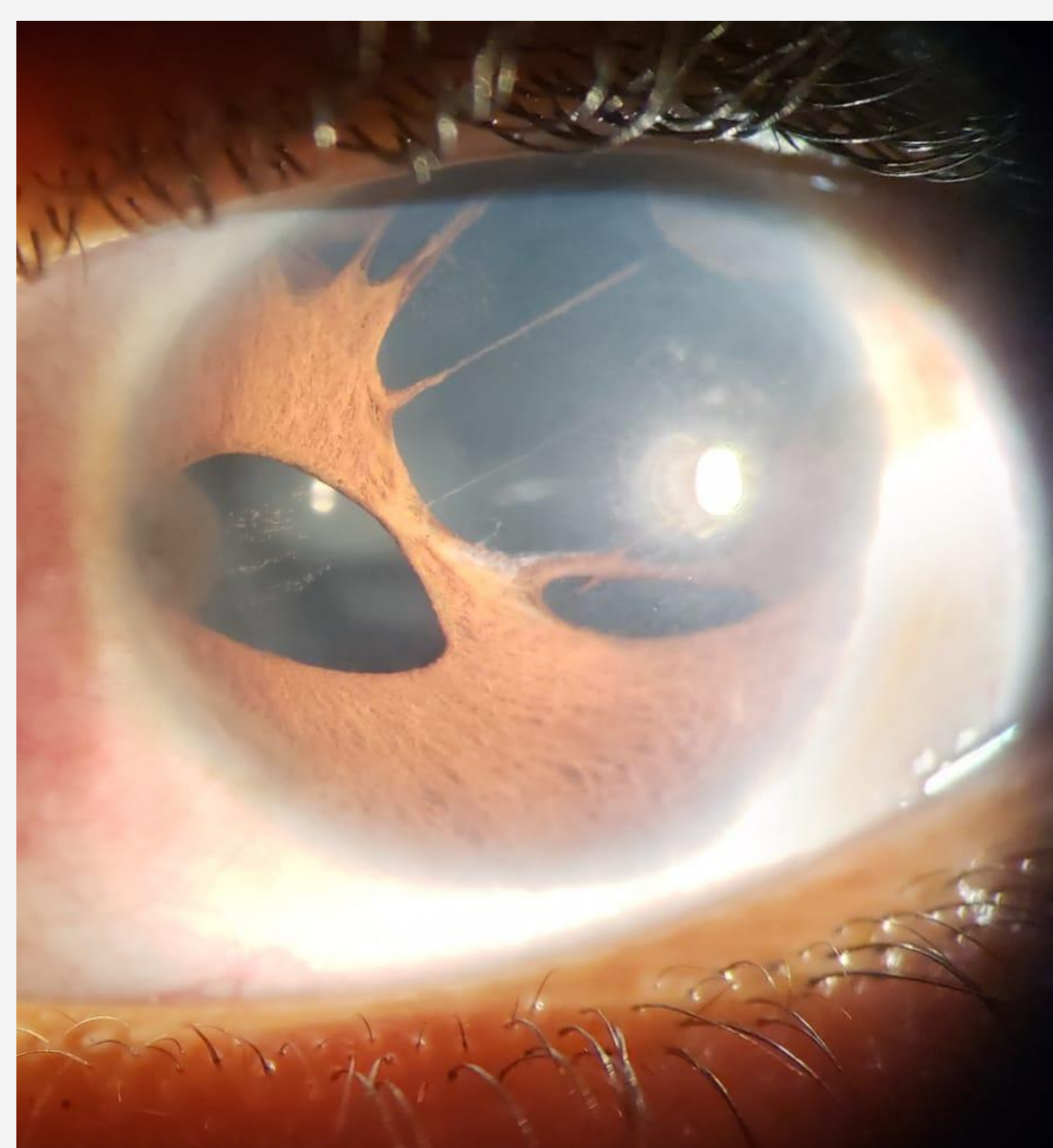


Fig. 2 - a) Biomicroscopia do OE em iluminação direta difusa e b) em iluminação indireta em campo vermelho. Notam-se sinéquias posteriores.

Diante da puericultura, identificou-se baixo ganho ppondero-estatural, além da dificuldade de realização de algumas atividades de vida diária.

Dessa maneira, a paciente foi encaminhada para o acompanhamento multiprofissional especializado. À partir da identificação dessa patologia de acometimento sistêmico iniciaram-se as devidas medidas de reabilitação e reintegração.

Conclusão

A SAR é uma doença rara de acometimento sistêmico. O seu diagnóstico precoce e manejo especializado melhoram significativamente a qualidade de vida dos pacientes.

Referências

- 1- Oliveira, M. B., Mitraud, R. dos S., & Yamane, R. (2008). Axenfeld-Rieger anomaly and corneal endothelial dystrophy: a case series. *Revista Brasileira de Oftalmologia*, 67(6), 303–308. doi:10.1590/s0034-72802008000600007
- 2- Sim, K. T., Karri, B., & Kaye, S. B. (2004). Posterior embryotoxon may not be a forme fruste of Axenfeld-Rieger's Syndrome. *Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus*, 8(5), 504–506. doi:10.1016/j.jaapos.2004.06.012
- 3- Alward, W. L. . (2000). Axenfeld-Rieger syndrome in the age of molecular genetics. *American Journal of Ophthalmology*, 130(1), 107–115. doi:10.1016/s0002-9394(00)00525-0
- 4- Shields MB. Axenfeld-Rieger syndrome. A theory of mechanism and distinctions from the iridocorneal endothelial syndrome. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 1983;81:736–84.
- 5- External Disease and Cornea, Section 8. Basic and Clinical Science Course, AAO. Pg. 292-294;2009-2010.