

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Anoftalmia Congênita Bilateral

Autores: CAROLINA ERMIDA SPAGNOL DINIZ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA/UNB), FERNANDA OLIVEIRA CARRIJO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MINEIROS), MARAIZA OLIVEIRA CARRIJO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MINEIROS), EMANUELA CARVALHO BRAGA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA/UNB), MARCOS GUIMARÃES (HOSPITAL SANTA MARTA), RÚBRIA LIZIERO PICOLI (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA)

Resumo: A anoftalmia congênita é uma condição oftalmológica rara que ocorre em cerca de 0,6/10000 nascimentos e pode ou não estar associada com outras condições anatomopatológicas e de neurodesenvolvimento. O termo anoftalmia corresponde a ausência dos tecidos do bulbo ocular durante a fase embriológica. Cerca de 88% dos casos ocorrem bilateralmente e alterações extraoculares podem estar presentes em 50% das crianças acometidas. A presença de malformações associadas está presente em 87,7% dos casos, sendo comum anomalias faciais, osteomusculares e do sistema nervoso central. RN a termo, nascido de parto cesáreo eletivo, APGAR 8/9, peso de nascimento 3764g, perímetro cefálico superior ao limite da normalidade, não necessitou de reanimação neonatal. Ao exame físico, observado ausência de globos oculares, pálpebras cerradas e excesso de pele em região nugal. Realizado USG transfontanela que evidenciou presença de cisto em terceiro ventrículo, ecocardiograma demonstrou presença de forame oval patente e persistência do canal arterial – medindo 2,2mm. À avaliação oftalmológica, foi descrita a conjuntivalização total da cavidade orbitária e suspeita de anoftalmia bilateral. TC de crânio confirmou diagnóstico, visto a ausência dos globos oculares, nervos e quiasmas ópticos, com preservação da musculatura ocular. RN recebeu alta hospitalar em aleitamento materno exclusivo, com orientação de seguimento ambulatorial com pediatra geral, genética médica e equipe multidisciplinar para estimulação do neurodesenvolvimento. A anoftalmia congênita é uma condição rara de causa multifatorial, que pode estar associada a outras malformações. A maior parte dos casos de anoftalmia tem fator causal indeterminado, mas consanguinidades entre os pais, além de fatores teratogênicos como uso de drogas, irradiação e infecção materna podem atuar como fator etiológico determinante. Mutações gênicas (RAX, PAX6, SOX2, OTX2, RARB e ALDH1A3) foram descritas em associação com anoftalmia, sendo a mutação no gene SOX2 isoladamente, responsável por até 15% dos casos. Esta condição tem grande impacto na qualidade de vida do recém-nascido acometido e de sua família, sendo possível o diagnóstico no pré-natal. No caso em estudo, não foram observadas outras malformações associadas e o exame de cariótipo de bandamento G apresentou-se normal. A anoftalmia congênita apesar de rara gera repercussões duradouras para a criança acometida e seu núcleo familiar e requer adaptações de suas atividades diárias e meio social. O diagnóstico antenatal pode ser realizado através do USG morfológico e é de grande valia para a preparação das expectativas da família. Torna-se essencial a investigação de outras malformações e o acompanhamento com equipe multidisciplinar para estimulação do desenvolvimento físico, neurológico e social da criança, assim como elencar a rede de apoio familiar para melhorar a qualidade de vida de toda a família.