Síndrome de Moebius-Poland: relato de caso e revisão bibliográfica

Moebius-Poland syndrome: case report and literature review

Maria do Carmo Mattana[1], Luzia Fernanda Lucena[2], Fernanda Erlo Ribeiro[2], Sheila Bortagaray[2], Alisson Roberto Teles[3]

RESUMO

A síndrome de Poland tem etiologia desconhecida, e está relacionada à embriogênese da quinta à oitava semana de gestação, principalmente devido a malformações dos vasos sanguíneos, gerando distúrbios no desenvolvimento osteomuscular. No caso da síndrome de Moebius, cogita-se causa genética ligada ao cromossomo X, utilização de substâncias teratogênicas e abortivas durante a gravidez e diminuição da irrigação sanguínea com isquemia e necrose dos vasos sanguíneos do tronco cerebral, causando deformidades neurofuncionais ao feto. Alguns autores acreditam que as duas síndromes são independentes; outros, que são variações de uma mesma condição. As duas síndromes juntas formam um conjunto de sinais relacionados, como: deformidades ósseas e musculares, hipoplasias, agenesias, paralisias e disfunções dos pares cranianos, acompanhado de deficiência mental e disfunções respiratórias. O caso relatado conta com uma variedade de sintomas que caracterizam essas síndromes.

UNITERMOS: Síndrome de Moebius-Poland, Síndrome de Moebius, Síndrome de Poland, Malformações Congênitas.

ABSTRACT

Of unknown etiology, Poland's syndrome is related to the embryogenesis in the fifth to eighth week of gestation, mainly due to malformations of blood vessels causing disorders in the musculoskeletal development. In the case of Moebius syndrome, possible etiologies include a X-linked chromosomal disorder, use of abortive and teratogenic substances during pregnancy, and decreased blood flow with ischemia and necrosis of blood vessels in the brainstem, causing neurofunctional deformities in the fetus. While some authors believe that the two syndromes are independent, others think that they are variations of the same condition. The two syndromes together form a set of related signals, such as muscle and bone deformities, hypoplasias, agenesis, paralysis and disorders of the cranial nerves, accompanied by mental retardation and respiratory disorders. This case has a variety of symptoms that characterize these syndromes.

KEYWORDS: *Poland-Moebius Syndrome, Poland Syndrome, Moebius Syndrome, Congenital Disorders.*

INTRODUÇÃO

A síndrome de Moebius consiste, principalmente, em alterações dos pares cranianos, como o comprometimento do VII par craniano – nervo facial –, que leva a uma paralisia facial periférica, com ausência da mímica facial, boca entreaberta e dificuldade em baixar a pálpebra; e também com o acometimento do VI par – nervo abducente –, ocasionando um estrabismo convergente. A síndrome de Poland é caracterizada por deficiência dos músculos peitoral maior e menor, parte do músculo serrátil, sindactilia ipsilateral e hipoplasia da mão. Além disso, essa síndrome pode ocasionar disgenesia da musculatura lingual e outras alterações ósseas e musculares dos membros, geralmente distais (1).

As síndromes de Poland e Moebius são anomalias congênitas de baixa incidência, especialmente quando associadas. Alguns autores afirmam que elas podem estar correlacionadas, enquanto outros afirmam serem duas síndromes independentes

O objetivo deste relato é informar a entidade médica sobre as duas síndromes supracitadas, visto sua raridade individualmente e em conjunto, a fim de determinar um melhor diagnóstico e seguimento desses pacientes. Para desenvolver este trabalho foi realizada uma breve revisão de literatura, bem como adequado acompanhamento de um paciente que possui ambas as síndromes. Também foram adicionadas ao trabalho fotos do caso, para melhor compreensão e visualização.

RELATO DE CASO

Criança do sexo masculino, 6 anos, adotada, paciente do Serviço de Neuro-Ortopedia desde os primeiros meses de

[1] Especialista em Neurologia. Professora Titular da disciplina de Neurologia da Universidade de Caxias do Sul.
[2] Acadêmico(a) do Curso de Medicina – Universidade de Caxias do Sul.
[3] Médico residente do Serviço de Neurocirurgia da Santa Casa de Porto Alegre.

16-413_síndrome-de-moebius.pmd 197 28/06/2010, 19:04

vida. Apresentou no advento do nascimento uma série de malformações congênitas, entre elas: fenda palatina parcial, sindactilia, podactilia do segundo, terceiro e quarto dedos à esquerda, ectiodactilia na mão esquerda, encurtamento dos ossos do antebraço esquerdo, escoliose tóraco-lombar, forame oval patente e ectopia unilateral testicular. Na mesma ocasião foi realizada uma tomografia computadorizada de crânio, que se apresentou sem alterações. Em sua primeira consulta no referido Serviço, evidenciou, durante o exame físico, tônus normal, reflexos sem particularidades e sensibilidade presente. Seguiu sendo assistido e foi encaminhado, aos 3 anos de idade, para avaliação genética, obtendo o seguinte diagnóstico: espectro oromandibular e hipogênese de membros, associados a sequência de Moebius, sendo o seu cariótipo normal (46, XY).

Ao exame físico, possuía *fáscies* amímica, porém sem comprometimento parético de pálpebras, e leve micrognatia (Figura 1). A visão estava mantida, sendo observada a presença de estrabismo convergente. Reconhecia pessoas pela voz e as procurava, porém tinha mutismo. Mantinha o equilíbrio e mostrava uma marcha com base alargada, necessitando de leve apoio para trocar os passos. Os pés eram valgos e planos, com sindactilia do segundo ao quinto pododáctilo esquerdo (Figura 2). Observou-se agenesia do músculo peitoral esquerdo, hipoplasia do mamilo do mesmo lado (Figura 3) e também ectiodactilia nesta mão (Figura 4). O paciente apresentava atraso de desenvolvimento neuropsicomotor e distúrbio de comportamento (evitação).

Foram constatadas, através do quadro clínico, duas síndromes: a síndrome de Poland, caracterizada nesta criança pela agenesia do músculo peitoral e outras malformações ósseas e de tecidos moles; e a síndrome de Moebius, com sua sequência de sinais, demonstrados no paciente, que têm origem no comprometimento do VI par craniano (estrabismo convergente) e VII par craniano (paralisia facial bilateral). Acredita-se que este seja um quadro sindrômico pós-uso de Misoprostol (Citotec®), originado de uma tentativa de aborto mal sucedida.

Exames radiológicos solicitados recentemente ilustram a agenesia e as alterações de alguns ossos. Radiografia da



FIGURA 2 – Sindactilia do segundo ao quinto pododáctilo.



FIGURA 1 – Fáscies amímica, devido ao comprometimento bilateral do VII par craniano.



FIGURA 3 – Agenesia do músculo peitoral e hipoplasia do mamilo à esquerda, no tórax.

16-413_síndrome-de-moebius.pmd 198 28/06/2010, 19:04



FIGURA 4 – Ectiodactilia em mão esquerda e encurtamento dos ossos do antebraço.

coluna: escoliose 30 graus (Figura 5). Radiografia da mão esquerda: ausência dos ossos do carpo e de quatro quirodáctilos (Figura 6). Radiografia do pé esquerdo: malformação óssea e de tecidos moles nos pododáctilos esquerdos (Figura 7). Radiografia de bacia: ausência de lesões ósseas significativas.

A mãe adotiva relatou realização de gastrostomia nos primeiros meses de vida para correção da fenda palatina e que hoje se alimenta normalmente e possui hábitos intestinais preservados. A correção da criptorquidia também foi obtida na mesma época. A terapêutica atual é baseada no uso de palmilha especial em pé esquerdo, para estabilização da marcha, realização de seções de fisioterapia e tratamento com Halopedridol xarope. Frequenta regularmente as consultas ambulatoriais, onde recebe assistência neurológica e ortopédica.

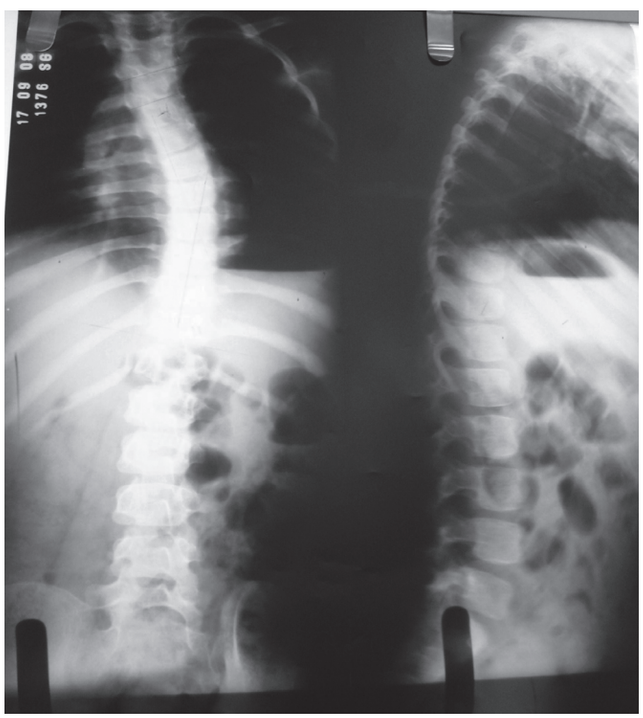


FIGURA 5 – Escoliose de 30º.

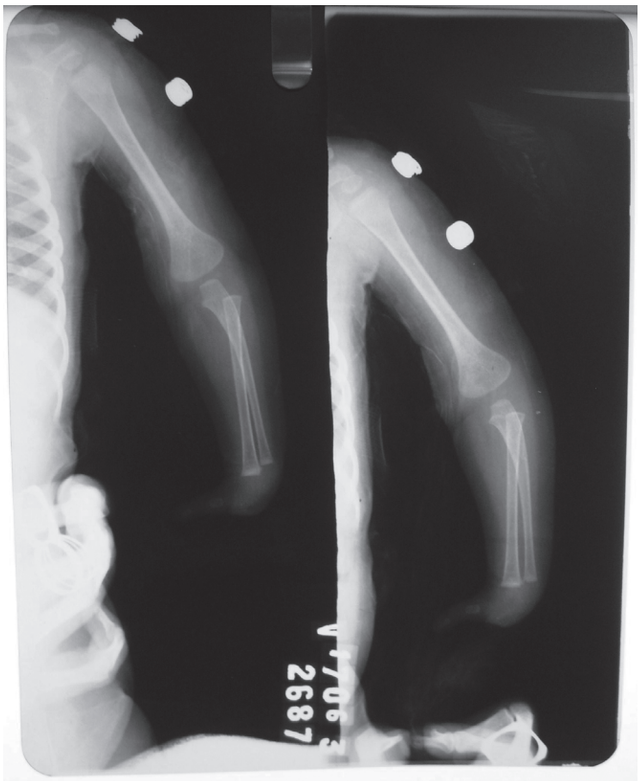


FIGURA 6 – Ausência dos ossos do carpo e de quatro quirodáctilos.

Um termo de consentimento livre e esclarecido foi assinado pela responsável do paciente, autorizando publicação do caso, assim como utilização das fotos e resultados de exames.

DISCUSSÃO

Tanto a síndrome de Poland como a síndrome de Moebius são vistas com baixa frequência. A combinação dessas duas anormalidades é raramente descrita na literatura, sendo referida como síndrome de Moebius-Poland (2, 3). Alguns autores acreditam que esta associação é uma síndrome independente, outros pensam que Poland, Moebius e Poland-Moebius são variações da mesma condição (4). Este caso clínico demonstra claramente sinais das duas afecções.

Em 1841, Alfred Poland, durante estudos de anatomia em um cadáver do sexo masculino com deficiência dos músculos peitoral maior e menor, parte do músculo serrátil e sindactilia ipsilateral, descreveu, então, pela primeira vez, a síndrome que levaria seu nome (5). Lallemand observou anteriormente, em 1826, além de alterações musculares do tórax, deformidades

16-413_síndrome-de-moebius.pmd 199 28/06/2010, 19:04

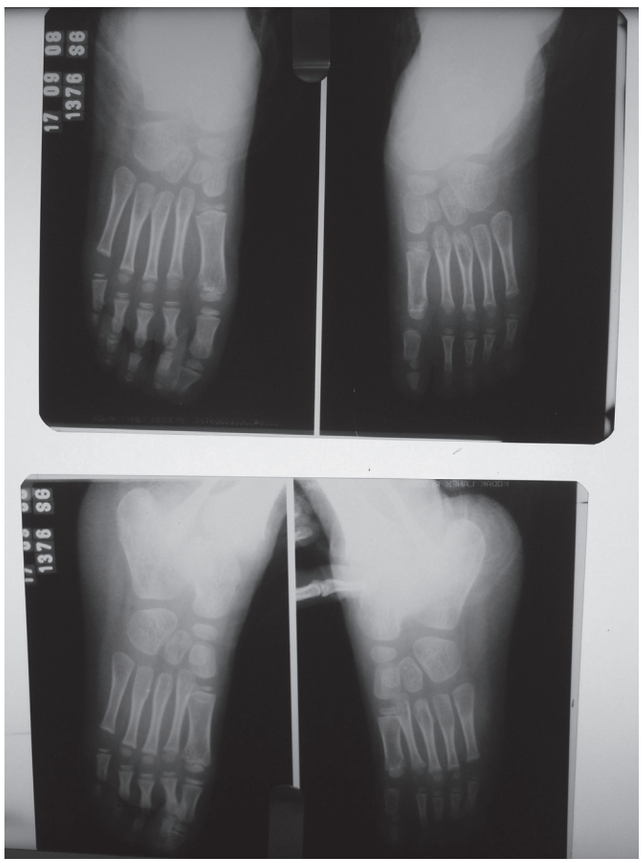


FIGURA 7 – Malformação óssea e de tecidos moles nos pododáctilos esquerdos.

dos arcos costais. Já em 1839, Froriep referiu, em uma autópsia realizada em um cadáver feminino, amastia, ausência de cartilagens e arcos costais e hipoplasia da musculatura peitoral e serrátil (6, 7). Outras deformidades ósseas, de tecidos moles e anexos cutâneos encontram-se associadas a esta patologia; entre elas estão inseridas deformidades das extremidades, como sindactilia, hipoplasia ou ausência de metacarpos ou falanges, ausência de tendões flexores e extensores, coalisão ou hipoplasia carpal, encurtamento dos ossos do antebraço, sinestose radioulnar e agenesia das unhas. Sistêmicamente pode ser acompanhada de deformidades dos pés, síndrome de Moebius, síndrome de Bonnevie-Ullrich, trombocitopenia, leucemia e linfomas (8).

A incidência da síndrome de Poland situa-se em torno de 1:32000 nascidos vivos (8), sendo citada em alguns artigos como até 1:80000 (9), e é vista em 10% dos pacientes com sindactilia (8). Setenta e cinco por cento dos casos afetam o hemicorpo direito (8), e é mais comum no sexo masculino que no feminino. A ocorrência é esporádica e casos em uma mesma família acontecem ocasionalmente (9).

A etiologia dessa afecção é desconhecida (8, 10, 11); alguns autores citam um atraso no desenvolvimento embrionário do indivíduo, da quinta à oitava semana de gestação, pois é nesse período que os dedos e os músculos peitorais são formados (10). A maioria dos pesquisadores acredita que a síndrome de Poland provém de uma malformação dos vasos sanguíneos, durante a sexta semana de gestação, período em que ocorre a diferenciação vascular, diminuindo o suprimento sanguíneo embrionário (8, 11), possivelmente por uma hipoplasia da artéria subclávia e de seus ramos (1, 12, 13). Casos relatados demonstram a associação entre tentativa de aborto e hemorragias de grande volume durante as primeiras seis semanas de gravidez (2, 5, 10).

Já a síndrome de Moebius foi descrita em 1892, por Moebius, através do estudo de 44 casos (1). É caracterizada por paralisia tipo periférica do VII nervo, na maioria das vezes bilateral, paralisia do VI par, disgenesia da musculatura lingual e outras anomalias ósseas e musculares, mais frequentemente localizadas na parte distal das extremidades (14). A fáscies do paciente é pouco expressiva ou até mesmo inexpressiva, caracterizando uma face em "máscara". Outro sinal característico é o estrabismo convergente. Podem estar associados, com certa frequência, sinais decorrentes de disfunção de outros nervos cranianos, observando-se, então, ptose palpebral e estrabismo divergente (III par craniano), surdez (oitavo par craniano), distúrbios de sensibilidade do trigêmio (V par craniano), disfagia, atrofia da língua e disfonia (IX, X e XII pares cranianos). Segundo Fontenelle et al (15), um número significativo de casos é acompanhado de deficiência mental, sugerindo o envolvimento mais difuso e profundo do sistema nervoso. Outras anormalidades foram descritas em concomitância com a Moebius, como defeitos das extremidades, no caso da síndrome de Poland, dos dentes (16), cardíacos (17) e disfunção respiratória central (18, 19).

Outra vez, substâncias abortivas e teratogênicas estão envolvidas com as malformações desta patologia. Supõe-se que o Misoprostol afete a contratilidade uterina e a irrigação sanguínea do feto, gerando isquemia, com necrose e ocasional calcificação do núcleo do nervo facial e alterações nos vasos sanguíneos do tronco cerebral (15, 20, 21). Etiologia genética também é cogitada, com padrões distintos de herança genética, autossômica dominante, recessiva, ligada ao cromossomo X (20). Desconhece-se o gene responsável, entretanto vários estudos indicam sua localização próxima à banda q12.2 do cromossomo 13, ou no próprio cromossomo 13 (15, 22). É uma síndrome rara e, segundo alguns estudos, ambos os sexos são afetados igualmente (21, 23, 24).

COMENTÁRIOS FINAIS

É infrequente a ocorrência da síndrome de Moebius-Poland. O caso apresentado evidencia essa patologia através das características presentes em nosso paciente e relatada na revisão de literatura. Assim, é de fundamental importância seu diagnóstico para o melhor manejo e consequente qualidade de vida desses pacientes.

16-413_síndrome-de-moebius.pmd 200 28/06/2010, 19:04

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Moreira ATR, Teixeira S, Ruthes HI, Miranda AB, Guerra DR. Síndrome de Moebius associada a artrogripose: relato de caso e revisão da literatura. Arq Bras Oftalmol 2001; 64:576-579.
2. Parker DL, Mitchell PR, Holmes GL. Poland-Moebius syndrome. J Med Genet 1981; 18:317-320.
3. De Lara DL, Cruz-Rojo J, Del Pozo JS, Gómez MEG, Valera GL. Moebius-Poland syndrome and hypogonadotropic hypogonadism. Eur J Pediatr 2008; 167(3):353-4.
4. Domingos AC, Lopes SL, Almeida SM, Boscolo FN, Whaites EJ. Poland-Moebius syndrome: a case with oral anomalies. Oral diseases 2004; 10(6):404-407.
5. Fokin AA, Robicsek F. Poland's syndrome revisited. Ann Thorac Surg 2002; 74:2218-2225.
6. Ravitch MM. Poland's syndrome – a study of an eponym. Plast Reconstr Surg 1977; 59:508-512.
7. Mcdowell F. On the propagation, perpetuation, and parroting of erroneous eponyms such as "Poland's syndrome". Plast Reconstr Surg 1977; 59:561-563.
8. Lord MJ, Laurenzano KR, Hartmann RW. Polands Sydrome. Clinical Pediatrics 1990; 29(10).
9. Briner V, Thiel G. Hereditäres Poland-Syndrom mit Megacalicose der rechten Niere. Schweiz Med Wochenschr 1988; 118(898).
10. Hamburg SO, Oldenbeuving NB, Nicolai JPA, Bauland CG, Spauwen PHM. Polands syndrome: a review of 23 cases. Eur J Plast Surg 2002; 25:1-6.
11. Emrah AS, Sakir U, Ferit D, Serhan S. Poland's Syndrome with rare deformities: reconstruction with latissimus dorsi muscle troutgh a single short incision. Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg 2003; 37:304-306.
12. Mentzel HS, Seidel J, Sauner D, et al. Radiological aspects of the Poland syndrome and implications for treatment: a case study and review. Eur J Pediatr 2002; 161(455):9.
13. Gonzalez ARF, Redondo AG, Castro AG. Síndrome de Poland. Presentación de un caso. Rev Med Univ Navarra 1990; 34(21):3.
14. Sprofkin BH, Hillman JW. Moebius syndrome – congenital oculofacial paralysis. Neurology 1956; 6:50-54.
15. Fontanelle LA, Araújo APQ, Fontana RS. Síndrome de Moebius. Arq Neuropsiquiatr 2001; 59:812-814.
16. Herrero MH, Cabrera JCL, Toledo LBL, Candela VP, Bonnet D. Síndrome de Moebius: tres formas diferentes de presentatión. Neurol (Barc) 1998; 27:975-978.
17. Rizos M, Negron RJ, Serman N. Möbius syndrome with dental involvement: a case report and literature review. Craniofacial J 1998; 35:262-268.
18. Matsui AN, Nakagawa M, Okuno M. Association of atrial septal defect with Polland Moebius syndrome vascular disruption. J Vasc Dis 1997; 48:269-271.
19. Lahorgue MF, Frederich MAG, Loch LF. Association of misoprostol, Moebius syndrome and congenital alveolar hipoventilation: case report. Arq Neuropsiquiatr 1999; 57:88-91.
20. Barbosa RN, Nogueira MB, Giacheti CM. Síndrome de Moebius relacionada ao uso do misoprostol (citotec) como abortivo. RBPS 2005; 18(3):140-144.
21. Almeida MBV, Rolim E, Malheiros HA, Amaral APC, Almeida RC, Cavalcanti R. Síndrome de Moebius. SBOT 2004; 39(7):382-390.
22. Slee JJ, Smart RD, Viljoen DL. Deletion of chromossome 13 in Moebius syndrome. J Med Genet 1991; 28(6):413-414.
23. Kumar D. Moebius Syndrome. J Med Gene. 1990; 27:122-126.
24. Roth MGM, Garcias GL, Ferreira FLF, Roth JM. Sequência de Moebius. Arq Cat Med 1996; 25:61-64.

✉ Endereço para correspondência:
Luzia Fernanda Lucena
Lourenço Tomanini, 215
95084-360 – Caxias do Sul, RS – Brasil
☎ (54) 3028-7490
lu_lucena@yahoo.com.br

Recebido: 4/6/2009 – Aprovado: 21/7/2009

16-413_síndrome-de-moebius.pmd 201 28/06/2010, 19:04