

DISTÚRBIO CONGÊNITO DA DESINERVAÇÃO CRANIANA (CCDD): UM RELATO DE CASO

PARREIRA, Y.A.

SILVA, M.R.L.

FERREIRA, A.R.

RIBEIRO, G.G.B.

Distúrbio Congênito da Desinervação Craniana (CCDD): um relato de caso

PARREIRA, Y.A.; SILVA, M.R.L.; FERREIRA, A.R.; RIBEIRO, G.G.B.
CENTRO DE REFERÊNCIA EM OFTALMOLOGIA-CEROF- HC/UFG

INTRODUÇÃO

Os Distúrbios Congênitos da Desinervação Craniana (CCDDs) são um grupo de desordens que tem recebido muita atenção nos últimos anos devido à descoberta de vários genes que causam entidades clínicas individuais. CCDDs agrupam síndromes heterogêneas com distúrbios neuromusculares congênitos e não progressivos, levando a síndromes complexas de estrabismo com inervação anormal e desenvolvimento dos músculos oculares, como no caso descrito.

RELATO DO CASO

Paciente do sexo feminino, 6 anos, com histórico de proptose congênita e restrição da motilidade ocular em olho esquerdo (OE), sem outras alterações. Na ocasião, TC de órbita demonstrava lesão expansiva sólida intraconal retrobulbar medindo 1,7 x 1,4 x 1,1 cm, contornos lobulados e realce pelo contraste, com nervo óptico (NO) preservado, sugestiva de hemangioma cavernoso. Aos 2 meses realizou-se biópsia da lesão, que teve laudo inespecífico de hamartoma. Foi aventada hipótese de neurofibromatose e optado por conduta conservadora. Aos 3 anos tinha acuidade visual (AV) de 20/20 em OD e conta dedos (CD) a 5 mts em OE. Além disso, possuía estrabismo restritivo em quase todas as versões, com proptose sem progressão. Aos 5 anos, iniciou queixa de dor e redução da AV do OE (CD a 1mt). Nova RNM de órbita não demonstrava crescimento da lesão, mas acusava envolvimento de músculos extraoculares e desvio inferior discreto do NO. Dessa forma, foi aventada nova hipótese diagnóstica de CCDD e mantida conduta conservadora.

FIGURAS, TABELAS E GRÁFICOS

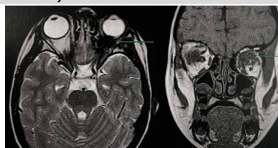


Figura 1. RNM de órbitas demonstrando lesão intraconal retrobulbar em OE.



Figura 2. Versões com restrição em OE, adução levemente prejudicada.

DISCUSSÃO:

Os CCDDs resultam da inervação aberrante da musculatura ocular e facial, sendo a maioria comprovada ou suspeita de ter uma etiologia genética. Essas desordens incluem a Síndrome de Duane, fibrose congênita dos músculos extraoculares, dentre outras. Alguns estão associados com malformações sistêmicas, além de déficits significativos de motilidade ocular. Ressalta-se a importância de novos estudos sobre causas genéticas para uma compreensão mais completa das CCDDs e com o propósito de descobrir melhores opções de tratamento para os pacientes.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- GUTOWSKI NJ, et al. The congenital cranial dysinnervation disorders (CCDDs). *Neuromuscul Disord*, 2003;13:573-8.
ENGLE EC. The genetic basis of complex strabismus. *Pediatr Res*, 2006;59:343-8.
DARREN T. Ophthalmoplegia and Congenital Cranial Dysinnervation Disorders, *Journal of Binocular Vision and Ocular Motility*, 2018; v. 68:1, 31-33