



## Gêmeas homozigóticas com escolioses “em espelho”

Cláudia Santos, Cristina Sousa, Nuno Tavares, Ângelo Encarnação, Armando Campos, António Oliveira

Serviço de Ortopedia, Centro Hospitalar do Porto

### Resumo

Estudos populacionais recentes caracterizam a escoliose idiopática como uma doença relacionada com um único gene, seguindo o padrão da genética mendeliana, incluindo penetrância e heterogeneidade variada. Outros factores foram considerados: aumento da melatonina e diminuição da calmodulina, alterações do tecido conjuntivo, predisposição neurofisiológica. Apresentam-se duas gêmeas homozigóticas adolescentes, com a curiosidade das escolioses terem convexidades opostas, “em espelho” e discute-se a etiologia de base genética da escoliose idiopática.

**Palavras chave:** escoliose idiopática, etiologia genética, gémeos homozigóticos.

*Acta Pediatr Port 2010;41(5):209-10*

### “Mirror images” scoliosis in homozygous twins

#### Abstract

Recent population studies characterize idiopathic scoliosis as a disease related to a single gene, following the pattern of Mendelian genetics, including variable penetrance and heterogeneity. Other factors were considered: an increase in melatonin and decreased calmodulin, changes in connective tissue, neurophysiological predisposition. We present two homozygous twin teenagers, with the curiosity of scoliosis have “mirror” opposite convexities, and discusses the etiology of the genetic basis of idiopathic scoliosis.

**Key Words:** idiopathic scoliosis, genetic etiology, homozygous twins.

*Acta Pediatr Port 2010;41(5):209-10*

### Introdução

Lowe e colaboradores<sup>1</sup> em 2001 desenvolveram uma vasta investigação de etiologia das escolioses idiopáticas e identificaram um número possível de factores causais: factores hormonais, diminuição da calcitonina e aumento da calmo-

dulina, alterações do colagénio e elastina, alterações do sistema nervoso central.

Apesar da causa exacta permanecer desconhecida, o consenso geral é que existe uma predisposição hereditária e a sua causa ser multifactorial<sup>2</sup>.

### Relato de caso

Gêmeas homozigóticas, de treze anos de idade, referenciadas à consulta de Ortopedia Infantil por escoliose idiopática do adolescente. A gravidez decorreu de forma normal e no parto, por cesariana, não se verificaram complicações. Não apresentam outras doenças associadas e não têm história familiar de escoliose. Os pais são vivos e saudáveis e não têm outros irmãos.

Uma das gêmeas (A) apresenta altura e peso ligeiramente superior à outra gêmea (M), e as restantes características fenotípicas são semelhantes. A gêmea A tem giba toracolombar direita e a gêmea M giba toracolombar esquerda (Figura 1).

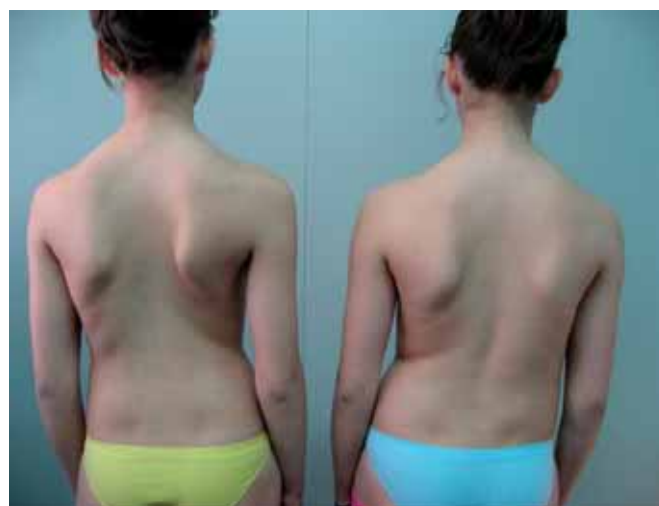


Figura 1 – Gêmeas com escoliose dorsolombar idiopática

**Recebido:** 06.04.2010

**Aceite:** 09.09.2010

### Correspondência:

Cláudia Santos  
Serviço de Ortopedia  
Centro Hospitalar do Porto, EPE  
Largo Professor Abel Salazar  
4099-001 Porto  
claudsantos@hotmail.com

No estudo radiológico (Figura 2) a gêmea A apresenta escoliose dorsolombar sinistro-convexa com ângulo de Cobb de 33° (Lenke 5CN), e a gêmea M apresenta escoliose dorsolombar dextro-convexa com ângulos de Cobb de 31° (Lenke 5CN).



**Figura 2** – Estudo radiológico das gêmeas com escoliose dorsolombar idiopática

### Discussão

A curiosidade destes casos deve-se ao facto das gêmeas apresentarem escolioses com convexidades opostas “em espelho”, favorecendo a hipótese de interacção de factores hereditários e ambientais.

O papel da hereditariedade e genética no desenvolvimento desta patologia está actualmente bem aceite<sup>3-4</sup>. Estudos clínicos e populacionais demonstraram que a escoliose ocorre com maior prevalência entre familiares do que na população em geral<sup>5</sup>. Harrington<sup>4</sup> estudou mulheres cuja curva escoliótica excedia 15° e verificou uma prevalência de escoliose de 27% nas suas filhas. Estudos populacionais e familiares demonstraram que 11% dos familiares do 1º grau, 2,4% dos familiares do 2º grau e 1,4% dos familiares de 3º grau são afectados<sup>4</sup>.

Vários estudos foram feitos com gémeos, tendo-se verificado uma taxa de concordância de 73% para os homozigóticos e de 36% para os dizigóticos<sup>5-6</sup>. Estas taxas são maiores que as calculadas para os familiares de 1º grau<sup>7</sup>.

Apesar do reconhecimento da relação familiar, o modo de transmissão genética ainda se encontra em debate, com estudos populacionais a sugerirem transmissão autossómica dominante, ligada ao cromossoma x ou multifactorial<sup>5-8</sup>.

Outros factores, para além dos genéticos, foram considerados como causais de escoliose. A diminuição da melatonina e aumento da calmodulina foram recentemente relacionadas

com o desenvolvimento da escoliose, provavelmente como factores secundários, com efeitos indirectos na produção de hormona de crescimento<sup>9-10</sup>.

Alterações das fibras de colagénio e elastina foram consideradas factores primários para o desenvolvimento da escoliose, contudo reconhece-se que essas alterações surgem secundariamente a forças estruturais da escoliose<sup>11</sup>.

Não foram encontradas alterações neurológicas responsáveis pela escoliose idiopática, mas é possível que um defeito no sistema nervoso central possa afectar o desenvolvimento da coluna vertebral<sup>12</sup>.

O consenso actual é que a escoliose idiopática tenha etiologia multifactorial de base genética<sup>2</sup>. Uma melhor compreensão da etiologia irá possivelmente permitir prever o prognóstico, orientar para um tratamento mais eficaz e talvez erradicar a doença.

### Referências

1. Lowe TG, Edgar M, Margulies JY, Miller NH, Raso VJ, Reinker KA, et al.: J Bone Joint Surg Am. 2000; 82-A(8):1157-68.
2. Thomas GL, Edgar M, Chir M, Rivard CH: Etiology of Idiopathic Scoliosis: Current Trends in Research. *J Bone Joint Surg Br* 2000, 1157-68.
3. Beals RK: Nosologic and genetic aspects of scoliosis. *Clin Orthop* 1973; 93:23-32.
4. Cowell HR, Hall JN, MacEwen GD: Genetic aspects of idiopathic scoliosis. *Clin Orthop* 1972; 86: 121-31.
5. Esteve R.: Idiopathic scoliosis in identical twins. *J. Bone Joint Surg* 1958; 40-B (1): 97-9.
5. Czeizel A, Bellyei A, Molnar L: Genetics of adolescent idiopathic scoliosis. *J Med Genet* 1978; 15: 424-7.
6. Echenne B, Barneon G, Pages M., Caillens JP, Guibal C, Jarrousse, et al.: Skin elastic fiber pathology and idiopathic scoliosis. *J Pediatr Orthop* 1988; 8: 522-8.
7. Riseborough EJ, Wynne-Davies R: A genetic survey of idiopathic scoliosis in Boston, Massachusetts. *J Bone Joint Surg* 1973; 55-A: 974-82.
8. Garland HG: Hereditary scoliosis. *Br Med J* 1934 I : 328-34.
9. Fisher RL, De George FV: A twin study of idiopathic scoliosis. *Clin Orthop* 1967; 55: 117-26.
10. Bagnall KM, Raso VJ, Hill DL, Moreau M, Buzzell GR: Melatonin levels in idiopathic scoliosis. Diurnal and nocturnal serum melatonin levels in girls with adolescent idiopathic scoliosis. *Spine* 1996; 21:1974-8.
11. Enneking, WF, Harrington P: Pathological changes in scoliosis. *J Bone Joint Surg* 1969; 51-A: 165-184.
12. Yekutieli M, Robin GC, Yarom R.: Proprioceptive function in children with adolescent idiopathic scoliosis. *Spine* 1981; 6: 560-6.