

Síndrome de Moebius – Apresentação de Três Casos Clínicos

CÉLIA MADALENA, TERESA TEMUDO

Consulta de Neuropediatria – Serviço de Pediatria
Hospital Geral de Santo António

Resumo

O Síndrome de Moebius caracteriza-se por paralisia congénita do nervo facial (VII par), completa ou parcial, habitualmente bilateral. Pode acompanhar-se de paralisia de outros nervos cranianos, sendo a paralisia do nervo abducente (VI par) a mais frequente. Associa-se frequentemente a outras malformações dos membros e das estruturas orofaciais.

Apresentam-se três casos clínicos, todos com paralisia do VI e VII pares cranianos, anomalias craniofaciais e músculo-esqueléticas. Duas crianças apresentam agenesia do músculo grande peitoral associada – síndrome de Moebius-Poland. Uma das crianças tem atraso mental grave.

A maioria destas crianças, por terem atraso na linguagem, são classificadas como tendo atraso mental, pelo que os autores salientam a importância deste diagnóstico e as possibilidades de recuperação oferecidas pela Terapia da Fala.

Palavras-Chave: Síndrome de Moebius, Síndrome Moebius-Poland.

Summary

Moebius-Syndrome – Three Case Reports

Moebius syndrome consists of congenital complete or partial facial nerve palsy, usually bilateral. The paralysis of other cranial nerves (most commonly abducens paralysis) may also be present. It is often associated with other malformations of the limbs and orofacial structures.

The author's describe three cases, all with sixth and seventh nerve palsy, craniofacial and musculoskeletal system anomalies. Two children had unilateral absence of the pectoralis major muscle – Moebius-Poland syndrome. One case had severe mental retardation.

Despite the speech difficulties, these children have almost always normal intelligence. We emphasis the importance of this diagnosis and the possibility of recovery with Speech Therapy.

Key-Words: Moebius syndrome, Moebius-Poland syndrome.

Introdução

O Síndrome de Moebius (SM) caracteriza-se por paralisia congénita do nervo facial (VII par), completa ou parcial, habitualmente bilateral. Pode acompanhar-se de paralisia de outros nervos cranianos (III, IV, V, VI, IX, X, XII), sendo a paralisia do nervo abducente (VI par) a mais frequente. Associa-se, muitas vezes, a outras malformações dos membros (sindactilia, braquidactilia ou agenesia de dedos, pés equinovaros), das estruturas orofaciais (úvula bífida, micrognatia, anomalias dos pavilhões auriculares), e do sistema músculo-esquelético, nomeadamente anomalia de Klippel-Feil, agenesia do músculo grande peitoral, defeitos da grade costal e dos músculos braquiais ^(1, 2).

A ausência unilateral do músculo pequeno peitoral e da porção esternal do músculo grande peitoral associada a sindactilia da mão homolateral denomina-se Síndrome Poland (SP) ⁽²⁾. Quando se associa ao SM forma o Síndrome de Moebius-Poland (SMP) ⁽³⁾.

O diagnóstico de SM pode ser feito após o nascimento, manifestando-se por encerramento incompleto dos olhos durante o sono, perda de saliva e dificuldades de sucção. Mais tarde, torna-se evidente a ausência de sorriso ou movimentos dos músculos faciais durante o choro («fácies tipo máscara») ⁽¹⁾.

As dificuldades na alimentação põem problemas de aspiração e são frequentemente responsáveis por atraso

Correspondência: Célia Madalena
Serviço de Pediatria
Hospital Geral de Santo António
Largo do Professor Abel Salazar
4000 Porto

Aceite para publicação em 03/01/2000.
Entregue para publicação em 27/05/99.

de crescimento durante a infância. As dificuldades na fala são frequentes, e, associadas ao fâcies inexpressivo, causam muitas vezes, problemas de aceitação e adaptação social ⁽²⁾. Cerca de 15% dos doentes têm atraso mental ^(1, 2, 4).

Há evidências que sugerem que interferências com a circulação utero-fetal podem estar na origem destas anomalias ^(2, 5).

A sua ocorrência é, na maioria das vezes, esporádica. Alguns casos de paralisia do VII par, com ou sem paralisia do VI par, mas sem anomalias dos membros, podem ter incidência familiar com hereditariedade autossómica dominante ⁽²⁾.

O diagnóstico diferencial inclui doenças neuromusculares, como a distrofia muscular facioscapulohumeral e distrofia miotónica infantil, com achados fenotípicos semelhantes, mas não se associam a defeitos dos membros.

A raridade deste síndrome neurológico e a importância do diagnóstico na recuperação e integração social destas crianças, justificam a apresentação de três casos clínicos de Síndrome de Moebius – dois com agenesia do músculo grande peitoral associada (S. Moebius-Poland).

Caso 1

SFCC, de sexo feminino, raça caucasiana, actualmente com 18 anos de idade. É a segunda filha de pais jovens saudáveis e não consanguíneos. A irmã (20 anos) tem Artrite Reumatóide. A Gravidez foi vigiada, de 40 semanas, sem intercorrências. O parto foi eutócico hospitalar, com choro imediato. Somatometria ao nascimento adequada à idade gestacional (P=2900 g; C=50 cm; PC=34 cm).

Internada até aos 2 meses e meio de idade por dificuldades na alimentação.

Seguida em consulta de Pediatria, salientando-se do estudo efectuado: cariótipo 46 XX, CPK normal, electromiografia normal, biópsia muscular – «atrofia de fibras musculares tipo 2 e mitocôndrias de matriz electrotransparentes», TAC cerebral – «atrofia cortical global», RMN cerebral – «fossa posterior grande», T3, T4 e TSH normais; prova da clonidina normal; Rx punhos e mãos – «idade óssea compatível com 9 anos» (idade real de 14 anos).

Observada pela primeira vez na Consulta de Neuropediatria aos 14 anos de idade, apresentava grave atraso global de desenvolvimento, fâcies inexpressivo, estrabismo convergente bilateral, parésia do VII e VI pares cranianos, epicanto, hipertelorismo, micrognatismo, dentes com inserção anómala e cariados, agenesia do músculo grande peitoral esquerdo, hipotonia com reflexos miotáticos presentes, pés equinovaros, atrofia muscular

mais evidente a nível dos membros inferiores, baixa estatura, ausência de caracteres sexuais secundários e escoliose marcada. O quadro clínico é compatível com o diagnóstico de Síndrome de Moebius-Poland. Esta criança mantém actualmente o mesmo estado clínico, e é seguida nas consultas de Fisioterapia e Ortopedia, aguardando correcção cirúrgica da escoliose.

Caso 2

CFMS, de sexo masculino, raça caucasiana, actualmente com 7 anos de idade. Trata-se do primeiro filho de pais jovens saudáveis e não consanguíneos. Tem um irmão de 4 anos saudável. A gravidez foi não vigiada, de 37 semanas. O parto foi eutócico hospitalar. Índice de Apgar de 8 ao 5.º minuto. Somatometria ao nascimento adequada à idade gestacional (P=2700 g; C=50 cm; PC não registado).

Internado após o nascimento em Unidade de Neonatologia, tendo necessitado de ventilação assistida nos primeiros dias de vida no contexto de sépsis neonatal. Referência a dificuldades de sucção e deglutição.

Foi observado na Consulta de Neuropediatria do HGSA aos 4 anos e 10 meses de idade, apresentando ao exame objectivo: fâcies dismórfico, com epicanto; diparésia facial; estrabismo convergente bilateral; protusão dos dentes incisivos superiores; palato ogival; lábios finos; micrognatismo; pavilhões auriculares grandes (figura 1); agenesia do músculo grande peitoral esquerdo, sem mamilo homolateral (figura 2); sindactilia dos 2.º e 3.º dedos da mão direita e 2.º, 3.º e 4.º dedos da mão esquerda e polegares em mola (figura 3); hipotonia global com atrofia de massas musculares generalizada; reflexos miotáticos globalmente diminuídos.



FIG. 1 – Menino de 7 anos com Síndrome de Moebius (caso 2).



FIG. 2 – Agenesia do músculo grande peitoral esquerdo com ausência de mamilo homolateral (Síndrome de Moebius-Poland) (caso 2).

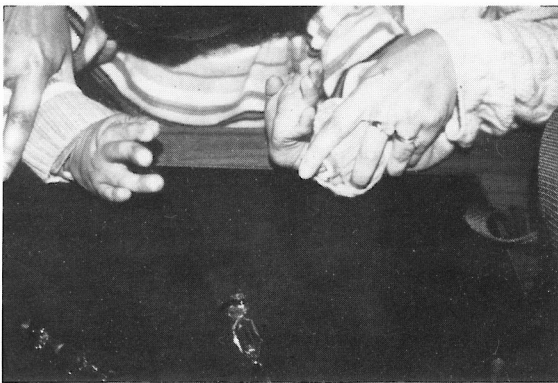


FIG. 3 – Sindactilia dos dedos de ambas as mãos (Síndrome de Moebius-Poland) (caso 2).

Apresentava crescimento estatura-ponderal abaixo e paralelo à curva de percentil 5.

Do estudo efectuado realça-se cariótipo 46 XY, electromiografia normal, ecocardiograma normal, ecografia abdominal normal, RMN cerebral normal.

É feito, nesta altura, o diagnóstico de Síndrome de Moebius-Poland.

Em relação ao desenvolvimento psicomotor, é de referir um atraso de desenvolvimento motor e na linguagem. Do ponto de vista motor teve uma boa evolução com o apoio da Fisioterapia, apresentando marcha autónoma desde os 5 anos e meio. Frequenta infantário, onde tem apoio de Terapia da fala 3 vezes por semana, com franca recuperação. Actualmente com 7 anos compreende bem o que se lhe diz, diz o nome e a idade, faz frases, sabe o nome dos familiares, sabe o número de telefone, faz recados, gosta de jogar computador.

É seguido também nas consultas de Oftalmologia e Cirurgia Plástica.

Caso 3

PAFS, do sexo masculino, raça caucasiana, actualmente com 5 anos de idade. É o terceiro filho de pais saudáveis e não consanguíneos. Tem dois irmãos (25 e 22 anos) saudáveis. A Gravidez foi vigiada, de risco (idade materna 38 anos), sem intercorrências; realizou amniocentese que revelou cariótipo 46 XY. O parto foi por cesariana às 39 semanas, por sofrimento fetal agudo, em clínica particular. Referência a asfixia perinatal por procidência do cordão. Índice de Apgar de 7/9, respectivamente aos 5.º e 10.º minutos. Foi reanimado com O2 por TET e ventilado durante 2 dias. A somatometria ao nascimento era adequada à idade gestacional (P=3180 g; C=50 cm; PC=35 cm). Durante o internamento apresentou boa evolução do ponto de vista neurológico, a ecografia transfontanelar foi normal; apresentando dificuldades de sucção.

Aos 4 meses foi observado no Instituto de Genética Médica do Porto, onde foi notada hipertonia generalizada, reflexos miotáticos aumentados, movimentos distónicos, atraso de desenvolvimento psicomotor, estrabismo convergente, hérnias inguinais bilaterais; tendo sido colocada como hipótese de diagnóstico uma doença metabólica.

Aos 21 meses foi, pela primeira vez, observado na Consulta de Neuropediatria do HGSA, apresentando ao exame objectivo: parésia bilateral do VII e VI pares cranianos, palato ogival, anteversão dos pavilhões auriculares (figura 4), rigidez dos membros inferiores sem espasticidade, atrofia muscular mais marcada nos membros inferiores, reflexos miotáticos normais, clinodactilia do 5.º dedo de ambas as mãos, pés planos valgus, escoliose lombar (provável malformação da charneira), hérnias inguinais bilaterais.



FIG. 4 – Menino de 5 anos com Síndrome de Moebius (caso 3).

Nesta altura apresentava um atraso global de desenvolvimento ligeiro com atraso mais marcado a nível da linguagem.

A investigação efectuada revelou: cariótipo 46 XY, electromiografia – «achados compatíveis com miopatia, embora não suficientemente demonstrativa, a necessitar de comprovação por outros meios de diagnóstico»; biópsia muscular (9/98) – «alterações muito discretas e inespecíficas, consistindo em atrofia isolada de fibras de tipo 2».

O quadro clínico é compatível com o diagnóstico de Síndrome de Moebius.

Frequente infantário com apoio do Ensino especial e Terapia da fala. Tem feito progressos em termos de desenvolvimento. Começou a andar aos 2 anos e meio, mantendo ainda alguma dificuldade em subir escadas. Actualmente com 5 anos, compreende bem o que lhe dizem, fala com alguma dificuldade, diz várias palavras, mas não faz frases; cumpre ordens simples; brinca pouco com as outras crianças no infantário; ainda não tem controle de esfíncteres.

Apresenta uma curva evolução ponderal no percentil 5 e estatura no percentil 10-25.

É seguido nas consultas de Ortopedia, ORL (amigdalites de repetição, submetido a adenoidectomia e miringotomia bilateral com tubos em 9/98), Oftalmologia (usa óculos desde os 9 meses, com oclusão; proposto para correcção cirúrgica do estrabismo), Cirurgia (operado a hérnias inguinais bilaterais) e Fisioterapia.

Discussão

O Síndrome de Moebius é uma situação rara cujo diagnóstico é clínico e pode, geralmente, ser feito após o nascimento.

As 3 crianças apresentadas tiveram diagnóstico tardio, apesar dos achados clínicos serem característicos. O atraso no diagnóstico pode prejudicar a aceitação e integração destas crianças na família e na sociedade.

Os casos número 1 e 2 têm agenesia do músculo grande peitoral, associada a ausência de mamilo e sindactília das mãos no segundo caso (anomalia Poland), defeitos que podem ocorrer no SM ^(1, 2).

Para além disso, o caso número 1 tem pés equinovaros (dismorfia encontrada em cerca de 1/3 dos casos) ^(1, 2).

Todos têm baixa estatura, provavelmente relacionada com as dificuldades de mastigação e deglutição que apresentam desde o nascimento, característica desta doença.

O atraso da fala, encontrado em todos os casos, é característico do Síndrome, condicionando frequentemente um diagnóstico errado de atraso mental. O apoio da terapia da fala é fundamental e tem geralmente bons resultados, como se verifica nas duas últimas crianças descritas. Apenas o primeiro caso descrito apresenta atraso mental grave com comportamento do espectro autista, o qual, segundo alguns autores, está presente em cerca de 40% dos casos ⁽⁵⁾.

As alterações inespecíficas encontradas na biópsia muscular nos casos 1 e 3, bem como os achados compatíveis com miopatia registados na electromiografia do caso 3, podem estar relacionados com a etiopatogenia da doença ⁽²⁾.

A deleção do cromossoma 13 foi descrita em duas crianças com Síndrome de Moebius ⁽⁶⁾. Nenhuma destas crianças apresenta alterações cromossómicas.

Nestes três casos a ocorrência foi esporádica. No entanto, estão descritos casos de transmissão autossómica dominante e recessiva, pelo que o aconselhamento genético não deve ser esquecido ^(1, 2, 4).

Bibliografia

1. Kumar D. Moebius syndrome. *J Med Genet* 1990; 27: 122-6.
2. Jones LK. Smith's recognizable patterns of human malformation, 5th edition. Philadelphia: WB Saunders, 1997; 230: 302.
3. Rojas-Martinez A, Garcia-Cruz D, Garcia RA, Sanchez-Corona J, Rivas F. Poland-Moebius syndrome in a boy and Poland syndrome in his mother. *Clinical Genetics* 1991; 40: 225-8.
4. Orey C, Melo MJ, Costa A, Mateus M, Souto A, Guimarães H. Syndrome de Mebius chez le nouveau-né. *Arch Pédiatr* 1997; 4: 897-8.
5. D'Cruz OF, Swisher NC, Jaradeh S, Tang Thomas, Konkol RJ. Möbius Syndrome: Evidence for a Vascular Etiology. *J Child Neurol* 1993; 8: 260-5.
6. Gillberg C, Steffenburg S. Autistic Behaviour in Moebius Syndrome. *Acta Paediatr Scand* 1989; 78: 314-6.
7. Slee JJ, Smart RD, Viljoen DL. Deletion of chromosome 13 in Moebius syndrome. *J Med Genet* 1991; 28: 413-4.
8. Gilmore LR, Falace P, Kanga J, Baumann R. Sleep-Disordered Breathing in Möbius Syndrome. *J Child Neurol* 1991; 6: 73-7.
9. Singh B, Shahwan SA, Singh P, Al-Deeb SM, Sharif H. Mobius syndrome with basal ganglia calcification. *Acta Neurol Scand* 1992; 85: 436-8.
10. Martí-Herrero M, Cabrera-López, Toledo L, et al. Síndrome de Moebius. Três formas diferentes de presentación. *Rev Neurol* 1998; 27: 975-8.