

## Síndrome de Freeman-Sheldon (S.F.S.) A Propósito de Um Caso Clínico \*

FILIFE PINHEIRO TORRES, VIRGÍLIO OLIVEIRA, JOSÉ CARLOS PALHA, ANTÓNIO ALMADA,  
MARGARIDA REIS LIMA \*\*, POMBEIRO VELOSO

Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia

### Resumo

Os autores apresentam uma breve revisão teórica e um caso clínico da Síndrome de Freeman-Sheldon (S.F.S.).

Trata-se de um conjunto de malformações crâneo-faciais e músculo-esqueléticas congénitas diversas; os autores alertam para o diagnóstico precoce, para o aconselhamento genético e tecem algumas considerações sobre o carácter de transmissão da doença.

**Palavras-chave:** Síndrome de Freeman-Sheldon.

### Summary

A patient with Freeman - Sheldon Syndrome is presented.

The authors refer the importance of an early diagnosis in order of a genetic counseling.

**Key-words:** Freeman-Sheldon syndrome.

### Introdução

A S.F.S. foi descrita pela primeira vez por Freeman e Sheldon em 1938, sendo também denominada Distrofia Crâneo-Carpo-Tarsal e Síndrome de Wistling-face (face como se estivesse a assobiar) <sup>(1, 4)</sup>.

A nível mundial só estão descritos cerca de 60 casos <sup>(2, 7)</sup> e em Portugal não se encontrou nenhum caso publicado. A S.F.S. é uma doença de transmissão autossómica dominante, embora possa haver todos os tipos de transmissão (trata-se de um tipo de transmissão poligénica) <sup>(1, 3, 4, 5, 7)</sup>.

Etiopatologicamente parece tratar-se de uma miopatia com alterações quer das fibras musculares quer da própria enervação dessas mesmas fibras <sup>(6, 8)</sup>.

A maioria dos doentes são caucasianos (havendo apenas uma família de negros descrita), com igual proporção entre os sexos <sup>(1, 7)</sup>.

As contracturas musculares de face originam a face típica de assobio, que para alguns autores é um critério major <sup>(3, 6, 7, 8, 9)</sup>.

As restantes características faciais consistem em microstomia, Frontal proeminente, blefarofimose, enoftalmia, telecanto e estrabismo convergente, fácies tipicamente inexpressivo, nariz pequeno com narinas estreitas e asas inclinadas e hipoplásicas,

columela larga e filtrum longo. Na cavidade bucal existe palato arqueado e microglossia. É ainda característico o envolvimento músculo-esquelético do carpo e do tarso com contracturas espásticas em flexão dos dedos, assim como cifose e/ou escoliose. Apesar de haver uma diminuição do crescimento post-natal é de esperar um desenvolvimento psicomotor normal <sup>(1, 3, 4, 5, 6, 8)</sup>.

### Caso Clínico

Trata-se de uma criança do sexo feminino, nascida em Março de 1991, caucasiana, com pais saudáveis e não consanguíneos, um irmão saudável de 7 anos; sem história de doenças heredo-familiares; teve um parto eutócico e cefálico, gravidez vigiada de 39 semanas, análises de rotina normais; a criança nasceu em morte aparente (com paragem cardio-respiratória) tendo necessitado de reanimação ventilatória e massagem cardíaca; foi internada por asfixia perinatal e síndrome malformativa, com valores de somatometria que apontavam para atraso de crescimento intrauterino simétrico.

Ao exame objectivo era de realçar a redundância da pele no tórax e pescoço e a evidência de malformações na cabeça, tórax e membros (fotografia n.º 1).

Apresentava um fácies caracteristicamente inexpressivo, com blefarofimose, enoftalmia e telecanto, nariz pequeno e arrebitado, boca pequena com lábios finos, como se estivesse a assobiar; tinha ainda palato ogival e microglossia aparente. O tórax era assimétrico e estreito. O RX revela evidente malformação das costelas tipicamente rectilíneas e hipoplásicas e a coluna uma atitude escolióticas dorso-lombar (fotografia n.º 2).

\* Comunicação feita na «Reunião da Sociedade Portuguesa de Pediatria» – Granja Vila Nova de Gaia – em 29/5/93.

\*\* Instituto de Genética Médica do Porto.

Entregue para publicação em 94/10/04.

Aceite para publicação em 95/05/16.

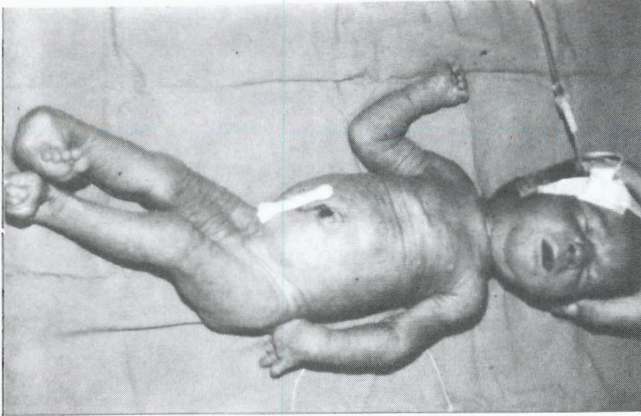


FIGURA 1

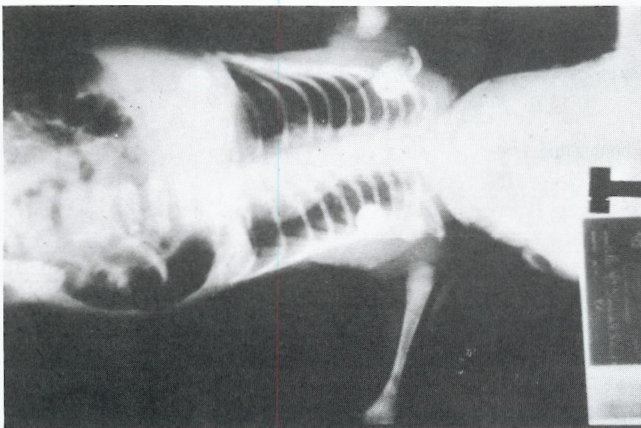


FIGURA 2

O exame do abdómen era normal.

Nos membros superiores a mão esquerda encontrava-se em pronação espástica, havendo contracturas em flexão do 2.º ao 5.º dedos, envolvendo as articulações metacarpofalângicas com desvio cubital e polegares aductos.

Nos membros inferiores observava-se pé esquerdo calcâneo-valgo e pé direito equino-cavo-varo (fotografia n.º 3).

A criança teve múltiplos internamentos por infecções respiratórias de repetição entre as quais algumas pneumonias por aspiração. Por impossibilidade de deglutição, embora tivesse reflexo de sucção presente, foi necessário recorrer à alimentação por sonda nasogástrica.

No plano de estudo foi feita uma abordagem multidisciplinar (Pediatria, O.R.L., Ortopedia, Oftalmologia, Cirurgia Plástica e/ ou Pediátrica, Neurologia e Genética).

Foi efectuado um estudo analítico (Quadro I) que se revelou normal.

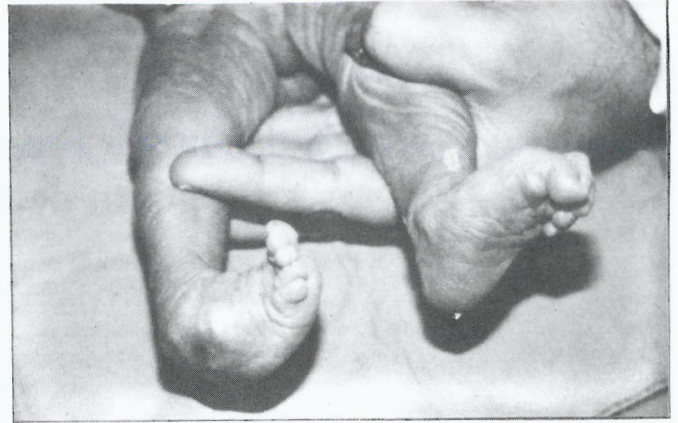


FIGURA 3

#### QUADRO I Estudo Analítico

<p>METABOLISMO FOSFOCÁLCIO AMINOÁCIDOS ÁCIDOS ORGÂNICOS ESTUDO TIROIDEU</p>
---

Realizou-se também: cariótipo, ecotransfontanelar, broncoscopia, electromiografia, potenciais evocados visuais e auditivos que se revelaram normais.

Em relação à atitude terapêutica para correcção de malformações músculo esqueléticas os resultados foram francamente bons após colocação de gessos correctores. Os pés clínica e radiologicamente ficaram normais; a campodactilia foi resolvida assim como os dedos em botoeira, mantendo, no entanto, o polegar aducto, que provavelmente só se resolverá com cirurgia (fotografia n.º 4).



FIGURA 4

Foram colocadas as hipóteses de língua posicionada postero-inferiormente ou microglossia e ainda rânula, dado esta originar uma elevação do pavimento da boca e um empurramento posterior da língua.

A observação de ORL confirmou as alterações já descritas como a microglossia aparente bem como o pavimento da boca elevado. O restante exame foi normal nomeadamente a hipofaringe e o vestíbulo laríngeo.

Foi feita ecografia cervical e ressonância magnética crâneo-facial, revelando uma língua na parte posterior da cavidade bucal, não havendo outras malformações.

A abordagem terapêutica no campo da oftalmologia consistiu na ginástica ao olho esquerdo, por oclusão do direito, para correcção de endotropia esquerda.

### Comentários

A criança teve um mau desenvolvimento estato-ponderal e, sobretudo, psicomotor.

As características fenotípicas: «masklike», desvio cubital dos dedos 2.<sup>o</sup> ao 5.<sup>o</sup>, contractura e adução dos polegares e deformidades dos pés, associadas aos exames complementares e, o cariótipo normal, conduziram ao diagnóstico da S.F.S. ou Displasia Crâneo-Carpo-Tarsal.

Apesar da maioria dos autores descreverem esta síndrome como transmissão autossómica dominante, pensamos que se trata de uma nova mutação ou, menos provavelmente, de uma transmissão autossómica recessiva, sendo o risco de recorrência desprezível, pelo facto de os pais serem saudáveis e não consanguíneos. Não se dispensará, no entanto, a necessidade de aconselhamento genético.

Os principais problemas actuais desta criança, agora com 3 anos, são a necessidade de a alimentação ser feita por sonda, pneumonias frequentes e o atraso de crescimento e do desenvolvimento psicomotor.

Pensamos que as pneumonias de repetição, como consequência da dificuldade de deglutição, se podem atribuir não tanto às anomalias orofaríngeas típicas da síndrome mas, provavelmente, às sequelas neurológicas da asfixia perinatal.

A criança tem sido vigiada periodicamente na consulta. O prognóstico quer do ponto de vista do desenvolvimento (psico-sensório-motor) quer do crescimento (estato-ponderal) não é muito favorável, ao contrário dos casos descritos com esta síndrome<sup>(3, 4, 6)</sup> que estamos convictos é consequência da hipóxia perinatal que o atingiu.

### REFERÊNCIAS

1. Sánchez, J M; Kaminker, C P: New evidence for Genetic Heterogeneity of the Freeman - Sheldon Syndrome - *Am J Med Genet* 1986, 25, 507-511.
2. Marasovich WA; Mazaheri M; Stool SE: Otolaryngologic findings in whistling face syndrome - *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1989 115 (11) 1373-80.
3. Tso-Ren Wang; Shio-Jean Lin: Further Evidence for Genetic Heterogeneity of Whistling Face or Freeman-Sheldon Syndrome in Chinese Family - *Am J Med Genet*, 1987, 28, 471-5.
4. Fitzsimmons J S; Zaldua V; Chrispin A R: Genetic heterogeneity in the Freeman-Sheldon syndrome: two adults with probable autosomal recessive inheritance - *J Med Genet*, 1984, 21, 364-8.
5. Simosa V; Penchaszadeh VB; Bustos T: A new syndrome with distinct facial and auricular malformations and dominant inheritance - *Am J Med Genet* 1989, 32, 184-6.
6. Vanek J; Janda J; Amblerová v; Losan F: Freeman-Sheldon syndrome: a disorder of congenital myopathic origin? - *J Med Genet*, 1986, 23, 231-6.
7. Marasovich William A.; Mazaheri Mohammad; Stool Sylvan E: Otolaryngologic Findings in Whistling Face Syndrome - *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1989, 115, 1373-380.
8. Laishley R S; Roy W L: Freeman - Sheldon syndrome: report of three cases and the anaesthetic implications - *Can Anaesth Soc J*, 1986, 33 (3 Pt 1), 388-93.
9. Aldinger G; Eulert J - The Freeman - Sheldon Syndrome - *Z Orthop*, 1983, 121, 630-3.

Correspondência: Luís Filipe Pinheiro Torres  
Rua da Boavista 465, 3.<sup>o</sup> Dto.  
4050 Porto