

# Síndrome Sincínética Mandíbulo-Palpebral de Marcus Gunn: Relato de Dois Casos

## Mandibulopalpebral Marcus Gunn Synkinesis: Report of Two Cases

Laura Azurara<sup>1</sup>, Nadine Marques<sup>2</sup>, Bruno Sanches<sup>3</sup>, Ana Margarida Queiroz<sup>3</sup>, Maria Gomes Ferreira<sup>3</sup>

1. Serviço de Pediatria, Hospital São Francisco Xavier, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal

2. Serviço de Oftalmologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal

3. Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal

Acta Pediatr Port 2017;48:342-5

### Resumo

A síndrome sincínética mandíbulo-palpebral de Marcus Gunn caracteriza-se, classicamente, pela presença de ptose palpebral congénita que reverte com a mobilização da mandíbula. Admite-se que exista um mau direcionamento neuronal congénito dos axónios motores do nervo trigémeo do músculo pterigoideo externo (responsável pela depressão e protusão da mandíbula) para o músculo levantador da pálpebra, que condiciona a retração da pálpebra quando o doente contrai o músculo pterigoideo homolateral, por exemplo, durante os movimentos de sucção e abertura ou lateralização da mandíbula. O espectro de manifestações clínicas é amplo, podendo cursar com movimentos de elevação da pálpebra superior desencadeados pela mobilização da mandíbula, sem ptose. Descrevem-se dois casos clínicos de lactentes que apresentavam, desde o nascimento, movimentos de elevação da pálpebra superior direita síncronos com os movimentos de sucção, sem ptose palpebral. Os casos alertam para os aspetos clínicos da síndrome sincínética mandíbulo-palpebral, que permanece pouco conhecida entre a comunidade pediátrica.

**Palavras-chave:** Blefaroptose/congénito; Distúrbios Maxilomandibulares; Doenças Palpebrais/congénito; Lactente; Músculos Oculomotores; Sincinesia; Transtornos da Motilidade Ocular

### Abstract

Marcus Gunn jaw-winking synkinesis is classically characterised by congenital blepharoptosis, which is reversible with jaw movement. The most likely underlying mechanism is that a branch of the trigeminal nerve, supplying the external pterygoid muscle (responsible for the depression and protrusion of the mandible), is congenitally misdirected to the site of the oculomotor nerve, which innervates the levator muscle. Therefore, there is upper eyelid retraction with stimulation of the ipsilateral pterygoid muscle, for example with suction, opening of the mouth or lateral mandible excursion. The spectrum of clinical manifestations in Marcus Gunn jaw-winking synkinesis is broad, and there have been reports of patients with upper eyelid retraction induced by jaw movement, without blepharoptosis. The authors describe the clinical cases of two infants with unilateral upper eyelid retraction synchronous with suction, without blepharoptosis, which had been present since birth. These reports highlight the clinical aspects of Marcus Gunn jaw-winking synkinesis, a syndrome that remains poorly recognised among the paediatric community.

**Keywords:** Blepharoptosis/congenital; Eyelid Diseases/congenital; Infant; Jaw Abnormalities; Ocular Motility Disorders; Oculomotor Muscles; Synkinesis

### Introdução

A síndrome sincínética mandíbulo-palpebral de Marcus Gunn (SMG) foi descrita pela primeira vez em 1883, como uma causa rara de ptose palpebral congénita que reverte com a mobilização da mandíbula.<sup>1</sup> Atualmente, admite-se que esta síndrome apresenta um espectro amplo de manifestações, podendo cursar com movimentos de elevação da pálpebra superior desencadeados pela mobilização da mandíbula, sem ocorrência de ptose.<sup>2</sup> A fisiopatologia deste fenómeno ainda não está totalmente esclarecida, mas o mecanismo mais provável relaciona-se com uma inervação congénita aberrante do músculo levantador da pálpebra. Nesta hipótese, admite-se que existe um mau direcionamento neuronal congénito de axónios motores do nervo trigémeo do músculo pterigoideo externo (responsável pela depressão e protusão da mandíbula) para o músculo levantador da pálpebra.<sup>3</sup> Desta forma, ocorre retração da pálpebra quando o doente contrai o músculo pterigoideo homolateral, por exemplo, durante os movimentos de sucção e abertura ou lateralização da mandíbula. A SMG está presente em 2-13% dos doentes com ptose congénita e, apesar de existirem casos bilaterais reportados, a maioria é unilateral e ocorre mais frequentemente no lado esquerdo.<sup>4</sup>

Os autores descrevem dois casos clínicos de síndrome sincínética mandíbulo-palpebral de Marcus Gunn em lactentes.

## Casos Clínicos

### Caso Clínico 1

Lactente de 3 meses de idade, do sexo masculino, caucasiano, referenciado para a consulta de pediatria geral por movimentos involuntários ritmados da pálpebra superior direita. Os antecedentes familiares eram irrelevantes. A gravidez decorreu sem intercorrências. O parto foi eutócico às 40 semanas de gestação e o índice de Apgar foi de 9 ao primeiro minuto e 10 ao quinto minuto. Somatometria ao nascimento com peso e perímetro cefálico (PC) no percentil (P) 50-90 e comprimento no P50. Não tinha história de apresentação de face ou traumatismo durante o parto. Sem intercorrências no período neonatal.

Os movimentos ritmados da pálpebra superior direita estavam presentes desde o nascimento e ocorriam apenas quando o lactente realizava movimentos de sucção (durante a mamada ou com a chupeta).

Na primeira consulta realizada, o lactente apresentava boa evolução estatura-ponderal, com peso no P50-75, comprimento no P50 e PC no P75-90. Foram observados movimentos de elevação da pálpebra, que eram síncronos com os movimentos de sucção (Fig. 1), não se objetivando outras alterações, nomeadamente ptose ou alterações ao exame neurológico. O eletroencefalograma (EEG) realizado não revelou atividade elétrica patológica e a ecografia transfontanelar foi normal.



**Figura 1.** Movimento de elevação da pálpebra superior direita síncrono com a sucção.

Atendendo ao achado típico de elevação da pálpebra com os movimentos da mandíbula, estabeleceu-se o diagnóstico de SMG e o lactente foi referenciado para observação por oftalmologia, para exclusão de estrabismo ou ambliopia. O exame oftalmológico não revelou alterações nas estruturas externas, no segmento anterior e no segmento posterior. As pupilas eram isocóricas e isorreativas. A motilidade extraocular estava mantida, sem alargamento ou estreitamento da fenda palpebral. Não se evidenciou ptose ou nistagmo. Ocorriam movimentos ritmados de elevação da pálpebra superior direita sempre que o lactente realizava movimentos de sucção, retomando o alinhamento normal quando o movimento cessava (Fig. 2). Não ocorriam movimentos anormais da pálpebra superior esquerda ou dos globos oculares bilateralmente. A realização de refração objetiva por esquiocopia revelou uma hipermetropia de 3,50 dioptrias no olho direito e de 4,00 dioptrias no olho esquerdo.

Em consulta de reavaliação, aos 7 meses, verificou-se uma diminuição significativa da frequência dos movimentos palpebrais com a sucção. O restante exame físico permaneceu sem alterações, com desenvolvimento psicomotor adequado. O doente mantém seguimento regular em consulta de oftalmologia.



**Figura 2.** Normal alinhamento das pálpebras após cessação dos movimentos de sucção.

### Caso Clínico 2

Lactente de 6 meses de idade, do sexo masculino, caucasiano, observado em consulta de pediatria geral por movimentos rítmicos da pálpebra superior direita. Os antecedentes familiares eram irrelevantes. A gravidez foi vigiada e sem intercorrências, com cesariana (por incompatibilidade feto-pélvica) às 40 semanas de idade gestacional, com um peso ao nascimento no P50-90, comprimento no P50 e PC no P97. Não tinha história de apresentação de face ou traumatismo durante o parto. Realizou ecografia transfontanelar ao segundo dia de vida por PC no P97, que não revelou alterações. Sem intercorrências no período neonatal. Evolução ponderal no P25-50 e estatural no P25. Curva de PC sempre superior ao P95, mas paralela ao gráfico. Desenvolvimento psicomotor adequado à idade. Os pais referiam a presença, desde o nascimento, de movimentos de elevação de pálpebra superior direita, ritmados, com frequência diária, quando tentava fixar objetos. Sempre sem perda de contacto, movimentos de outros músculos da face ou de outros segmentos corporais. No exame objetivo, verificaram-se movimentos de elevação da pálpebra superior direita síncronos com a mobilização da mandíbula e movimentos de sucção (Fig. 3). O restante exame físico, incluindo o exame neurológico e desenvolvimento psicomotor, eram adequados. O doente não apresentava ptose ou estrabismo (Fig. 4). O EEG realizado não revelou alterações. Atendendo ao quadro clínico descrito, foi feito o diagnóstico de SMG e o lactente foi referenciado para a consulta de oftalmologia. O exame oftalmológico revelou ligeira elevação da pálpebra superior direita com os movimentos de sucção, sem ptose ou ambliopia, ortoforia na posição primária do olhar, sem desvios oculares à realização de *cover test*



**Figura 3.** Movimento de elevação da pálpebra superior direita síncrono com a sucção.



**Figura 4.** Normal alinhamento das pálpebras após cessação dos movimentos de sucção.

simples e alternado. Na esquiocopia, apresentou uma hipermetropia de 2,50 dioptrias em ambos os olhos. A observação do segmento anterior e a fundoscopia não revelaram alterações. A criança mantém seguimento regular em consulta de oftalmologia.

### Discussão

A SMG é uma entidade rara, com uma grande heterogeneidade clínica, variando entre casos muito ligeiros, em que a ptose pode estar ausente na posição primária do olhar,<sup>2</sup> e casos mais graves, com ptose acentuada, que podem requerer cirurgia.<sup>5</sup> A elevação da pálpebra afetada pode ser desencadeada por movimentos de mastigação, sucção, lateralização da mandíbula, sorriso, contração do esternocleidomastoideo, protusão da língua ou manobra de Valsalva.<sup>6</sup>

Nos casos descritos, os doentes não apresentavam ptose palpebral e os movimentos de elevação da pálpebra manifestavam-se durante os movimentos de sucção. As alterações oftalmológicas mais frequentemente associadas à SMG são a ambliopia, o estrabismo e a anisometropia que, segundo uma revisão de 71 casos, poderão estar presentes em 59%, 58% e 25% dos doentes, respetivamente.<sup>7</sup> Nos casos descritos, não parecem existir alterações oftalmológicas; contudo, as crianças não estão ainda aptas a colaborar nos testes mais específicos, atendendo à idade, pelo que as avaliações deverão ser repetidas.

O diagnóstico desta entidade é puramente clínico, suportando-se na história clínica e no exame físico. É essencial objetivar o episódio, seja presencialmente ou através de uma gravação de vídeo. Nenhum exame complementar permite o diagnóstico e a sua realização deve ser ponderada caso a caso. O diagnóstico diferencial faz-se com outras formas de ptose palpebral congénita - como a fibrose orbitária congénita, doença hereditária autossó-

mica dominante que causa fibrose dos músculos extraoculares e limitação dos movimentos oculares,<sup>8</sup> ou a blefarofimose, doença autossômica dominante associada a ptose bilateral grave, telecantos, hipertelorismo e epicanthos inversos -,<sup>9</sup> e com outras sincinésias palpebrais, como o sinal de Fuchs, que consiste em ptose palpebral associada a limitação, abolição ou inversão do movimento de abaixamento da pálpebra superior no olhar para baixo e/ou nos movimentos de adução do olho.<sup>10</sup>

O único tratamento disponível é cirúrgico, sendo considerado apenas em alguns casos, quando a ptose ou os movimentos de elevação da pálpebra são esteticamente significativos ou quando causam ambliopia.<sup>5</sup> Estão descritas várias técnicas cirúrgicas, sendo o objetivo do tratamento a diminuição da ptose e a eliminação da sincinésia.<sup>5,11</sup> Os resultados cirúrgicos são habitualmente bons, estando descritas como complicações ptose residual, recorrência da ptose, ptose dos cílios e entrópico.<sup>5</sup> Em algumas crianças, o quadro clínico melhora com o crescimento. Tal parece estar a verificar-se com o doente descrito no primeiro caso que, na consulta dos 7 meses, apresentava uma diminuição franca da frequência dos episódios de elevação da pálpebra superior. Não existe ainda uma explicação para este fenómeno, mas pensa-se que, com o crescimento, os indivíduos afetados consigam reconhecer os movimentos que causam elevação da pálpebra e aprendam a controlá-los ou a evitá-los, desta forma minimizando ou mascarando a síndrome.<sup>4,5</sup>

A SMG é um fenómeno que permanece pouco conhecido entre a comunidade pediátrica. O seu diagnóstico deve ser considerado perante uma criança com movimentos da pálpebra superior simultâneos com a mobilização da mandíbula, ou perante uma criança com ptose congénita, principalmente se esta for reversível com os movimentos da mandíbula.

#### O QUE ESTE CASO ENSINA

- O diagnóstico da síndrome sincinética mandíbulo-palpebral de Marcus Gunn é clínico, devendo ser considerado perante uma criança com movimentos da pálpebra superior simultâneos com a mobilização da mandíbula.
- Frequentemente, o quadro clínico melhora com o crescimento.
- Devem ser pesquisadas alterações oftalmológicas associadas à síndrome sincinética mandíbulo-palpebral de Marcus Gunn, como ambliopia, estrabismo e anisometropia.

#### Conflitos de Interesse

Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

#### Fontes de Financiamento

Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

#### Proteção de Pessoas e Animais

Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial.

#### Confidencialidade dos Dados

Os autores declaram ter seguido os protocolos do seu centro de trabalho acerca da publicação dos dados de doentes.

#### Correspondência

Laura Azurara

[laura.azurara@gmail.com](mailto:laura.azurara@gmail.com)

Serviço de Pediatria, Hospital São Francisco Xavier, Estrada do Forte do Alto do Duque, 1495-005 Lisboa, Portugal

**Recebido:** 17/08/2016

**Aceite:** 25/02/2017

#### Referências

1. Gunn RM. Congenital ptosis with peculiar associated movement of the affected lid. *Trans Ophthalmol Soc UK* 1883;3:283-7.
2. Altman K. The Marcus Gunn (jaw-winking) phenomenon: A case report. *Br J Oral Maxillofac Surg* 1990;28:53-4.
3. Hepler RS, Hoyt WF, Loeffler JD. Paradoxical synkinetic levator inhibition and excitation. An electromyographic study of unilateral oculopalpebral and bilateral mandibulopalpebral (Marcus Gunn) synkineses in a 74-year-old man. *Arch Neurol* 1968;18:416-24.
4. Doucet TW, Crawford JS. The quantification, natural course, and surgical results in 57 eyes with Marcus Gunn (jaw-winking) syndrome. *Am J Ophthalmol* 1981;92:702-7.
5. Demirci H, Frueh BR, Nelson CC. Marcus Gunn jaw-winking synkinesis: Clinical features and management. *Ophthalmology* 2010;117:1447-52.
6. Kanski JJ. Disorders of the eyelids. In: Kanski JJ, editor.

*Clinical ophthalmology: A systematic approach*. 3<sup>rd</sup> ed. Boston: Butterworth-Heinemann; 1994.p.1-26.

7. Pratt SG, Beyer CK, Johnson CC. The Marcus Gunn phenomenon: A review of 71 cases. *Ophthalmology* 1984;91:27-30.
8. Ahmadi AJ, Sires BS. Ptosis in infants and children. *Int Ophthalmol Clin* 2002;42:15-29.
9. Smith B, McCord CD, Baylis H. Surgical treatment of blepharoptosis. *Am J Ophthalmol* 1969;68:92-9.
10. Ben Rayana N, Hadj Hamida FB, Touzani F, Chahed N, Knani L, Krifa F, et al. Les syncinésies oculo-facio-palpébrales associées au ptosis : aspects épidémiologiques, cliniques et thérapeutiques. *J Fr Ophtalmol* 2011;34:95-107.
11. Bartkowski SB, Zapala J, Wyszynska-Pawelec G, Krzystkova KM. Marcus Gunn jaw-winking phenomenon: Management and results of treatment in 19 patients. *J Craniomaxillofac Surg* 1999;27:25-9.