

PARALISIA FACIAL PERIFÉRICA CONGÊNITA FAMILIAR

EHRENFRIED O. WITTIG *
CARLOS AUGUSTO MOREIRA **
NEWTON FREIRE-MAIA ***

As paralisias faciais periféricas congênitas podem ser agrupadas em duas variedades: as demorrentes de anomalias do rochedo e as devidas a aplasia nuclear do nervo facial.

Embora Graefe (citado por Pitner e col.³) tivesse descrito, em 1880, o primeiro caso, cabe a Moebius (citado por Duke-Elder²), em 1892, o mérito pelo primeiro trabalho detalhado sôbre o assunto. Após quase 8 decênios, são relativamente poucos os trabalhos publicados sôbre essa forma de paralisia. É diminuto o número de casos familiares descritos e menor ainda o de estudos anátomo-patológicos³. As manifestações podem ser uni ou bilaterais, com déficit total ou parcial da musculatura facial. Freqüentemente estão associadas a alterações de outros nervos cranianos e a outras malformações. Os casos podem ser isolados ou familiares.

Os casos que relatamos sucedem-se em três gerações.

OBSERVAÇÕES

CASO I-1 — Este paciente é falecido e não foi examinado. Obtivemos dêle apenas uma fotografia, na qual era notada a mesma disposição das rimas palpebrais que no caso II-2, sugerindo haver paralisia facial bilateral.

CASO II-2 (Probando) — L. G., 39 anos de idade, sexo feminino, branca (Fig. 1). Registro geral n.º 303.040 do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná. Paralisia facial periférica bilateral, com lagoftalmo maior à esquerda. Rima palpebral mais aberta à esquerda. Consistência muscular facial aumentada. Impossibilidade de contração da fronte; não há devio da comissura bucal; sulcos naso-genianos acentuados. Motricidade ocular extrínseca normal; pupilas isocóricas; reflexos oculares normais. A fundoscopia mostra cône miópico com discreta co-roidose miópica. Refração — miope: OD esf. — 4,00, OE esf. — 8,00. Craniograma normal.

* Assistente voluntário da Clínica Neurológica (Prof. Lacerda Manna); ** Assistente da Clínica Oftalmológica (Prof. Egon A. Krueger); *** Chefe de Pesquisas do Laboratório de Genética Humana (Prof. Homero Braga) da Universidade Federal do Paraná.

Nota dos autores — Por ocasião desta pesquisa, o Laboratório de Genética Humana da Universidade Federal do Paraná recebia subvenções, entre outras instituições, do Conselho Nacional de Pesquisas.



Fig. 1 — Caso II-2. À esquerda, impossibilidade de contrair os músculos frontais, rima palpebral esquerda maior que a direita, acentuação dos sulcos nasogenianos e inexpressividade facial; à direita, lagoftalmo bilateral, mais evidente no olho esquerdo.

CASO II-4 — M. S., 35 anos de idade, sexo feminino, branca. Estrabismo vertical, sendo OD mais alto que OE. O desvio se acentua na visada para cima e para a esquerda, o que denota hiperfunção do oblíquo inferior do OD ou paresia do reto superior do OE. Fundos oculares normais.

CASO II-5 — Paciente já falecido, tendo os parentes informado que êle apresentava as mesmas características faciais que o caso II-2.

CASO II-7 — A. M., 25 anos de idade, sexo feminino, branca. Paralisia facial periférica com lagoftalmo. Micrognatia acentuada, com discreta disartria. Reflexos pupilares normais; fundoscopia normal.

CASO III-9 — C. A. B., 7 anos de idade, sexo masculino, branco. Nistagmo horizontal que se acentua na visada lateral.

CASO III-11 — M. B., 7 anos de idade, sexo masculino, branco. Estrabismo convergente; olho fixador, esquerdo; desvio em tórno de +20°; OD com fixação excêntrica. Nistagmo horizontal que se apresenta pela oclusão do OE. Duccões normais.

CASO III-13 — Paciente não examinado. Os parentes informaram que também neste caso as características faciais eram idênticas às do caso II-2.

CASO III-15 — G. M., 30 dias de idade, sexo feminino, branca. Paralisia facial periférica com lagoftalmo.

COMENTARIOS

Os casos acima relacionados podem ser considerados como devidos a aplasia nuclear do nervo facial (também denominada aplasia nuclear de Moebius) que deve ser diferenciada da paralisia do tipo Heller¹, na qual

existe anomalia de orelha e do rochedo, da síndrome de Moebius em que há impossibilidade do olhar lateral e, principalmente quando a manifestação é unilateral, dos casos com etiologia tocotraumática.

Hendersen (citado por Duke-Elder²⁾, em revisão de 61 casos da literatura, observou, em referência às associações com outras anomalias, 45 com paralisia do nervo abducente (duas unilaterais), 15 com oftalmoplegia, 6 com ptose palpebral, 18 com acometimento do nervo hipoglosso, 4 com acometimento do nervo trigêmio, 6 com déficit mental, 19 com pés chatos, 13 com malformações branquiais e 8 com alterações da musculatura peitoral. Dos 61 casos, apenas 10 eram puros.

O aspecto hereditário ou familiar foi referido por Köster e Hendersen (citados por Duke-Elder²⁾ e van der Wiel⁴. Este último descreveu uma "paralisia facial periférica hereditária" em 32 pessoas, filhas de 14 afetados que tiveram também 38 filhos normais. Admite êle a possibilidade de tratar-se de uma forma monossintomática da aplasia nuclear de Moebius. Seus dados sugerem tratar-se de anomalia devida a gen autosômico dominante.

Na genealogia (Fig. 2), verifica-se que os 6 casos descritos se sucedem em três gerações, sem prevalência de sexo, havendo, relativamente à paralisia, entre os filhos de afetados, uma relação de 5 afetados para 8 normais. Esses dados sugerem a atuação de um gen autosômico dominante. Não há razão para se suspeitar tenha esse postulado gen baixa penetrância, pelo menos em níveis capazes de serem verificados com base no diminuto material à nossa disposição. O número de observações é pequeno para qualquer conclusão segura.

Não temos elementos para afirmar ou negar a possibilidade da relação etiológica entre a paralisia facial e as demais alterações encontradas (estrabismo e nistagmo). Os pacientes II-4, III-9 e III-11 não permitiram exame clínico e oftalmológico adequado, sendo apenas observados em domicílio.

Dos 6 casos aqui relatados, um também apresentava micrognatia (caso II-7), o que fala a favor de um possível efeito pleiotrópico do gen, tal como já foi referido na revisão de Hendersen.

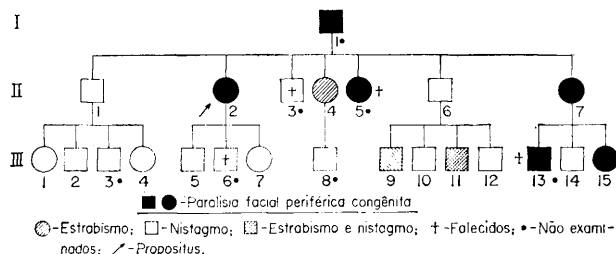


Fig. 2 — Árvore genealógica dos casos estudados.

RESUMO

Os autores referem 6 casos de paralisia facial periférica congênita que se sucederam em três gerações. O estudo genético sugere a atuação de um gen autosômico dominante. Na mesma família foram assinalados outras alterações congênitas (estrabismo, nistagmo). Um dos pacientes com paralisia facial (caso II-7) também apresentava micrognatia. Os pacientes com outras alterações congênitas não foram examinados adequadamente, não sendo possível, por isso, estabelecer relação etiológica entre êsses achados e a paralisia facial.

SUMMARY

Familial congenital peripheral facial palsy

Six cases of congenital peripheral facial diplegia occurring in three generations are reported. The action of an autosomal dominant gene is suggested. In the same family were observed other congenital anomalies (strabismus, nistagmus). One of the patients with facial palsy had also micrognathia. Patients with other congenital anomalies but without facial palsy were examined not adequately; therefore it was impossible to correlate these findings with those concerning the facial palsy.

REFERÊNCIAS

1. COSTA, A. L. & FERNANDES, I. — Paralisia facial periférica (tipo Heller). J. brasil. Neurol. 1:159, 1949.
2. DUKE-ELDER, S. — System of Ophthalmology. Vol. III, part 2, Henry Kimpton, London, 1964.
3. PITNER, E. S.; EDWARDS, J. E. & MACORNICK, F. W. — Observation of the pathology of the Moebius syndrome. J. Neurol. Neurosurg. a. Psychiat. 28:362, 1965
4. WIEL, H. J. van der — Hereditary congenital facial paralysis. Proc. I Internat. Congr. Human Genetic., 5:348, 1957.

Hospital de Clínicas, Clínica Neurológica — Curitiba, Paraná — Brasil.