

# Síndrome de Pierre Robin associada à Síndrome de Duane familiar do tipo III

## *Pierre Robin Syndrome associated with type III familial Duane Retraction Syndrome*

Débora Guimarães Resende<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-5958-0391>  
Daniele Foussalussa Nespolo<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-9808-2424>  
Lorrana Luyse dos Anjos Assis<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0003-0540-5106>  
Breno Resende Rodrigues da Cunha<sup>2</sup> <https://orcid.org/0000-0002-1494-3478>

### RESUMO

A síndrome de Pierre Robin (PRS) consiste em uma tríade de anomalias caracterizada por micrognatia, glossoptose e fissura de palato, comumente associada com outras síndromes e ocasionalmente com alterações oculares. Na Síndrome de Duane (DRS), há uma falha na inervação do reto lateral pelo VI nervo, com inervação anômala do reto lateral por fibras do III nervo. Ainda que a PRS já tenha sido associada com mais de 50 outras síndromes, não existe na literatura relato de casos de associação com a DRS familiar. Dessa forma, esse trabalho tem por objetivo relatar um caso dessa associação em um paciente de 29 anos com recorrência das síndromes na família.

**Descritores:** Síndrome da retração ocular; Síndrome de Pierre Robin/genética; Nervo abducente; Oftalmopatias hereditárias

### ABSTRACT

*The Pierre Robin Syndrome (PRS) consists of a triad of anomalies characterized by micrognathia, glossoptosis and fissure of the palate, usually associated with other syndromes e occasionally associated with ocular variations. In Duane Retraction Syndrome (DRS), there is a failure in the lateral rectus innervation by the VI cranial nerve, with anomalous innervation of the lateral rectus by fibers of the III nerve. Even though PRS has already been associated with more than 50 other syndromes, there is not any report in literature of association with familial DRS. Thus, this work aims to report a case of this association in a 29 years old patient with recurrence of the syndromes in the family.*

**Keywords:** Ocular retraction syndrome; Pierre Robin syndrome/genetics; Abducens nerve; Eye diseases, hereditary

<sup>1</sup> Universidade Federal do Triângulo Mineiro, Uberaba, MG, Brasil.

<sup>2</sup> Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia, MG, Brasil.

Realizado no Hospital das Clínicas da UFTM.

**Os autores declaram não haver conflito de interesses.**

Recebido para publicação em 15/01/2017 - Aceito para publicação em 28/11/2018.

## INTRODUÇÃO

A Síndrome de Duane (DRS), é caracterizada por uma falha congênita na inervação do músculo reto lateral pelo VI nervo craniano, com diminuição da físsura palpebral, retração do globo ocular e frequente inervação anômala do reto lateral por fibras do III nervo, podendo levar a um movimento para cima (upshoot) ou para baixo (downshoot) do olho na tentativa de adução.<sup>(1)</sup> A DRS é quase sempre bilateral, embora frequentemente o envolvimento de um dos olhos seja discreto. Cerca de 30% dos afetados pela síndrome têm outros defeitos congênitos associados como surdez de percepção, distúrbios da fala, alterações nos rins, coração e esqueleto.<sup>(2)</sup> Geralmente há visão binocular única na posição primária, muitas vezes com rotação de face. O olho afetado geralmente apresenta os seguintes defeitos de motilidade: Abdução restrita, adução restrita, retração do globo na adução, um upshoot ou downshoot na adução e deficiência de convergência. A DRS pode ser classificada segundo Huber<sup>(3)</sup> em: Tipo I (mais comum): abdução ausente ou limitada, adução normal ou discretamente limitada, paralelismo ocular em posição primária do olhar ou esotropia de pequeno ângulo. Tipo II (menos comum): adução limitada, abdução normal ou discretamente limitada, paralelismo ocular em posição primária do olhar ou exotropia de pequeno ângulo. Tipo III: abdução e adução limitadas, paralelismo ocular ou esotropia de pequeno ângulo em posição primária do olhar, upshoot ou downshoot.

A Síndrome de Pierre Robin é descrita na literatura como uma tríade de anomalias caracterizada por micrognatia, glossoptose e físsura de palato.<sup>(4)</sup> Alguns pesquisadores propõem a teoria etiológica da posição anômala intra-uterina do feto durante a sua formação, enquanto outros acreditam em fatores genéticos, que levariam a mandíbula hipoplásica e deficiências orofaríngeas e musculares,<sup>(5)</sup> devido a relatos de história familiar positiva, porém o fator genético não foi confirmado. Há relatos de associação da PRS com a Síndrome de Moebius e Síndrome de Goldenhar, sem casos relatados associados à Síndrome de Duane.<sup>(6-8)</sup>

## RELATO DE CASO

Paciente F.F., sexo masculino, 29 anos, com história de hipertropia de olho direito (D/E) desde o nascimento, desvio referido constante pela mãe, primeira consulta em 21/07/2004. Paciente com Síndrome de Pierre Robin (micrognatia, fenda palatina e glossoptose), sendo que a investigação para síndromes genéticas foi negativa e possui suspeita ceratocone. Presença de mãos e pés tortos congênitos, retardo do desenvolvimento neuropsicomotor. F. F. nasceu com 8 meses e meio de gestação, parto vaginal, hipóxia neonatal, não chorou ao nascimento devido a fenda palatina posterior e glossoptose. Realizou intervenção cirúrgica com 11 dias de vida para correção da fenda palatina. Relato também de meningite viral aos 2 anos e meio, porém sem

sequelas neurológicas. À avaliação dos antecedentes familiares, há relato de 1 tio com Síndrome de Pierre Robin associada a Síndrome de Duane tipo III (Figuras 1 e 2) e 1 primo com a Síndrome de Pierre Robin em associação com Síndrome de Duane (tipo não especificado). Mãe alta míope e com ceratocone.



Figura 1: Downshoot de OE do tio materno do paciente do caso clínico



Figura 2: Tio materno do paciente, apresentando Sd Duane III em olho esquerdo, com aumento da fenda palpebral de OE à tentativa de sua abdução.

**Ao exame oftalmológico (21/07/2004):**

**Acuidade visual: S/C OD fixa mal até 10 cm;**

**OE fixa até 6 m.**

**Tonometria:** 14/14 mmHg. Fundo de olho: Coroidose miópica, papilas de escavação normais. Presença de posição viciosa de cabeça (PVC) - elevando o mento e inclinando para esquerda (Figura 3). Redução da fenda em olho direito (OD) à adução e aumento da fenda à abdução (Figuras 4 e 5). Presença de upshoot de OD significativo à tentativa de supradução e adução de OD (Figura 6). Restrição de abdução e adução de OD. Presença de pequeno desvio D/E em posição primária do olhar (PPO). Duções em olho esquerdo (OE) sem alterações. Em exames posteriores também foram constatados downshoot à tentativa de adução de OD e pequeno

**Tabela 1**  
**Histórico de exames do paciente**

		OD esférico	OD cilindro	eixo	OE esférico	OE cilindro	eixo
Refração estática	21/07/04	-1,25	-0,25	90°	+1,75	-1,25	180°
Refração dinâmica	17/07/13	-4,00	-1,50	100°	plano	-1,25*	90°
Refração estática	17/07/13	-4,25	-3,00	100°	+0,75	*	*
Refração dinâmica	03/08/18	*	*	*	+5,00	-7,50*	100°
Refração estática	03/08/18	+0,75*	-4,75 *	100°	+2,00	-3,00	115°

\*Faixa ruim prejudicando a verificação do cilindro



**Figura 3:** Paciente em infra, PVC com mento elevado, sem desvio aparente



**Figura 4:** Diminuição da fenda de OD à tentativa de adução

exotropia (XT) de OD. Dessa forma, fica diagnosticada Síndrome de Duane tipo III (restrição de abdução e adução de OD), com Upshoot e Downshoot. A conduta no caso foi expectante, não sendo realizada qualquer intervenção cirúrgica oftalmológica. Os exames de refração (Tabela 1) mostram uma evolução ruim e dificuldade em aferir devido à pouca cooperação e provável ceratocone.

**Ao exame oftalmológico (03/02/2018):**

**Acuidade visual: S/C OD fixa mal até 20 cm;  
OE fixa até 5 m.**

## DISCUSSÃO

A Síndrome de Pierre Robin já foi associada a mais de 50 outras síndromes e anomalias cranianas, várias delas envolvendo anomalias faciais e oculares, como a Síndrome de Stickler (gene COL2A1 ou COL11A2, nos cromossomos 12 e 6), de Marshall e microdeleção do gene 2q33, causando respectivamente descolamento de retina, catarata congênita e nariz proeminente/anomalias dentárias. Por outro lado, a Síndrome de Duane também está associada a anomalias decorrentes de alterações nos cromossomos 8, 2, 4, 6, 7, 10, 12 19, 20 e 22, que causam alterações no ouvido, rim, coração, membros superiores e esqueleto, sendo que o locus anômalo principal da DRS é o 2q31.1.<sup>(2,5)</sup> Por fim, é possível observar a concomitância entre síndromes associadas, como é o caso da síndrome de Goldenhar, a qual já foi associado com a PRS e DRS.<sup>(5,9)</sup>

Dessa forma, é possível observar alguma sobreposição entre cromossomos afetados em ambas as síndromes, inclusive com os locus próximos, por exemplo, entre o causador da DRS (2q31.1) e na microdeleção do gene 2q33, decorrente da PRS, ambos no braço longo do cromossomo 2. Tais fatores sugerem que uma associação entre a DRS e a PRS seja provável, sendo necessária a investigação de casos semelhantes, visto que ainda não existe na literatura registros semelhantes principalmente em casos familiares que apontem forem correlação genética.



**Figura 5:** Aumento da fenda palpebral à tentativa de abdução de OD.



**Figura 6:** Presença de Up-Shoot e redução da fenda com a tentativa de adução de OD.

## REFERÊNCIAS

1. Kekunnaya R, Negalur M. Duane retraction syndrome: causes, effects and management strategies. *Clin Ophthalmol*. 2017;11:1917–30.
2. Andrews CV, Hunter DG, Engle EC. Duane Syndrome. 2007 May 25 [updated 2015 Mar19]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A, editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018. Available from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1190/>
3. Huber A. Electrophysiology of the retraction syndromes. *Br J Ophthalmol*. 1974;58(3):293–300.
4. Marques IL, de Sousa TV, Carneiro AF, Peres SP, Barbieri MA, Bettiol H. Sequência de Robin— protocolo único de tratamento. *J Pediatr (Rio J)*. 2005;81(1):14–22.
5. Tan TY, Kilpatrick N, Farlie PG. Developmental and genetic perspectives on Pierre Robin sequence. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2013;163C(4):295-305. Review.
6. Picciolini O, Porro M, Cattaneo E, Castelletti S, Masera G, Mosca F, et al. Moebius syndrome: clinical features, diagnosis, management and early intervention. *Ital J Pediatr*. 2016;42(1):56.
7. Vatlach S, Maas C, Poets CF. Birth prevalence and initial treatment of Robin sequence in Germany: a prospective epidemiologic study. *Orphanet J Rare Dis*. 2014;9(1):9.
8. Freitas RS, Alonso N, Scomação I, Busato L, Canan LW Junior, Pinheiro Neto CD. Pierre Robin Syndrome: evaluation of a large series of patients treated in two Brazilian centers. *Rev Bras Cir Cranomaxilofac*. 2011;14(2):71–4.
9. Shrestha UD, Adhikari S. Goldenhar syndrome in association with Duane syndrome. *JNMA J Nepal Med Assoc*. 2012;52(185):33-5.

### Autor correspondente:

Breno Resende Rodrigues da Cunha  
Av. Alexandre Barbosa, 531, casa 65 - CEP 38060-200  
Uberaba-MG  
Fone: (34) 99666-8100  
E-mail: breno.cunha@usp.br