

ANDREI ALVES DE QUEIROZ

**ANÁLISE DAS ALTERAÇÕES OCULARES EM PACIENTES
PORTADORES DE SÍNDROME DE DOWN**

**Trabalho apresentado à Universidade Federal de
Santa Catarina, como requisito para a conclusão
do Curso de Graduação em Medicina.**

**Florianópolis
Universidade Federal de Santa Catarina
2006**

ANDREI ALVES DE QUEIROZ

**ANÁLISE DAS ALTERAÇÕES OCULARES EM PACIENTES
PORTADORES DE SÍNDROME DE DOWN**

**Trabalho apresentado à Universidade Federal de
Santa Catarina, como requisito para a conclusão
do Curso de Graduação em Medicina.**

Presidente do Colegiado: Prof. Dr. Maurício José Lopes Pereima

Orientador: Professor Dr. Augusto Adam Netto

Florianópolis

Universidade Federal de Santa Catarina

2006

Queiroz, Andrei Alves de.

Análise das alterações oculares em pacientes portadores de Síndrome de Down / Andrei Alves de Queiroz. Florianópolis, 2006.

38p.

Monografia (Trabalho de Conclusão de Curso) - Universidade Federal de Santa Catarina. Curso de Graduação em Medicina.

1. Síndrome de Down. 2. Vício de refração. 3. Estrabismo.
I. Análise das alterações oculares em pacientes portadores de Síndrome de Down.

Aos meus irmãos Alexei e Alexandre, pois, cada um, a sua maneira, me ensinou o verdadeiro significado da vida.

AGRADECIMENTOS

Aos meus familiares, a minha mãe, Dra Célia Queiroz, uma profissional que é exemplo a ser seguido e médica que atendeu todos os pacientes estudados, e meu pai, Prof Abelardo Queiroz, que sempre estimulou o conhecimento científico desde cedo. A minha avó Severina Queiroz por seu carinho e cuidado comigo por todos esses anos. Meus irmãos a quem dedico estas horas de trabalho e foram fundamentais para o meu desenvolvimento.

Ao meu orientador, Prof Augusto Adam Netto, que com toda a sua serenidade e conhecimento orientou de forma magistral todo o trabalho. Sua ética, dedicação, amizade e carisma nunca serão esquecidos por nós.

A todos os colegas do curso de Medicina da Universidade Federal de Santa Catarina, principalmente da minha turma e que acabaram por se transformar numa família. Especial ao Pedro José Tomaselli e ao Thiago Prazeres Salum Müller, que foram fundamentais para a realização deste trabalho e que merecem todo o crédito junto comigo nesse trabalho.

Também aos cavalheiros que se reúnem às quartas-feiras para o nosso tradicional “Jantar dos Homens”, momento este em que os laços de amizade se afirmam. Aos colegas cujos nomes não podem ser esquecidos: Ana Heloisa Gonçalves, Rafael Nahoum, Eduardo Coelho, Adrian Tannouri, Wilian Mattos, Rafael Locks, Juliano Aragão, João Arthur Neves, Ingrid Paula Bernardino, Ana Carolina Camargo Rocha, Rafael Reiser, Jeremias Sandri, Rodrigo Okamoto.

Ao Centro de Informações Toxicológicas (CIT/SC) e todos os seus funcionários, plantonistas e estagiários, que mantém um ambiente agradável para se estudar e aprender, e que nesse último ano, apesar de todas as noites mal dormidas, não consigo me manter distante.

Ao Carlos Costa, funcionário do CIT e amigo que sempre resolve os problemas quando é solicitado. Profissional dedicado e responsável pela organização das normas desse trabalho.

A Ana Paula Stratmann, colega da faculdade e hoje uma grande “futura ortopedista”, amiga que me ensinou através dos caminhos tortuosos da vida a ser feliz. Também a toda a sua família, por todo o carinho que recebi.

A Dalila Maria Gonzaga, poeta nas horas vagas e dona de um sorriso lindo. Exemplo de dedicação à família ao trabalho e aos amigos.

Ao Carlos Arthur Coelho Scur, colega de faculdade, parceiro dos principais momentos de alegrias e tristezas nos últimos anos. Também a sua família, que já é quase minha família também.

Aos médicos e residentes do HU e demais hospitais onde estagiei, por serem tão importantes na minha formação como médico.

Aos futuros colegas de profissão, que muito importante foram para que a minha paixão pela medicina e pela oftalmologia fosse correspondida.

Aos professores que viraram amigos ao longo dessa caminhada, e ensinaram que tratar não é apenas medicar, mas também ouvir e confortar.

RESUMO

Introdução: A síndrome de Down foi descrita pela primeira vez em 1866. Trata-se de uma trissomia do 21º par de cromossomos. Esta síndrome cursa com diversas manifestações sistêmicas. O olho e a visão também são comumente por ela afetados.

Objetivos: Avaliar e analisar a prevalência das alterações oculares desta síndrome em nosso meio, relacionando-as com a faixa etária e o sexo.

Métodos: Foram analisados os prontuários de 53 pacientes portadores de síndrome de Down atendidos em um consultório oftalmológico privado entre abril de 1994 e setembro de 2005. Todos os pacientes foram examinados através da refração, biomicroscopia e análise da motricidade ocular.

Resultados: A faixa etária dos pacientes variou entre 14 dias de vida e 47 anos de idade, o sexo masculino representou 50,9% dos pacientes; e 92,0% da população analisada apresentou alguma alteração ocular. Os vícios de refração acometeram 73,6% dos pacientes. A hipermetropia associada ao astigmatismo foi o vício de refração mais comum, estando presente em 30,1% dos casos. Dos 10 pacientes que apresentaram miopia, nove eram do sexo feminino ($p < 0,01$). As alterações da motricidade ocular mais comuns foram o estrabismo convergente e o nistagmo, presentes em 18,9% e 9,4% dos pacientes respectivamente. A estenose de vias lacrimais ocorreu principalmente em lactentes (87,5%) com significância estatística ($p < 0,01$). A blefarite manifestou-se em 13,2% dos pacientes.

Conclusão: O vício de refração é a alteração ocular mais prevalente em pacientes portadores de síndrome de Down.

Palavras-Chave: Síndrome de Down. Vício de refração. Estrabismo.

ABSTRACT

Background: The Down's syndrome was first described in 1866. It is a trissomy of the 21st pair of chromosomes. This syndrome involves various systemic disorders. The eye and its sense are usually affected.

Objectives: To evaluate and analyze the prevalence of ocular findings in our environment, correlating with age group and gender.

Methods: The charts of 53 patients with Down's syndrome examined in a private practice between April/1994 and September/2005. All patients were examined including refraction, biomicroscopy and ocular mobility.

Results: The age of the patients varied from 14 days to 47 years old. The male gender represented 50,9% patients and 92,0% of all patients had some ocular finding. Ametropia was the main ocular disorder, happening in 73,6% of the patients. The astigmatic hyperopia was the more usual ametropia, in 30,1% of the cases. From the 10 patients with myopia, 9 were female ($p < 0,01$). The eye mobility disorders were ecotropia and nistagmus, in 18,9% and 9,4% of the patients respectively. The stenosis of the lachrymal drainage system happened mostly in lactents (87,5%) ($p < 0,01$). The blefaritis was found in 13,2% of the patients.

Conclusion: Ametropia was the main ocular abnormality in patients with Down's syndrome.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 - Distribuição dos paciente portadores de síndrome de Down conforme o sexo.....	7
Figura 2 - Distribuição dos pacientes com síndrome de Down de acordo com as faixas etárias.....	8
Figura 3 - Resultado do exame oftalmológico nos pacientes com síndrome de Down.....	9
Figura 4 - Diagnósticos oftalmológicos nos pacientes com síndrome de Down.....	10
Figura 5 - Vícios de refração diagnosticados nos pacientes com síndrome de Down.....	10
Figura 6 - Prevalência dos vícios de refração de acordo com o sexo do paciente com síndrome de Down.....	11
Figura 7 - Correlação entre as faixas etárias e os vícios de refração nos pacientes com síndrome de Down.....	12
Figura 8 - Associação de hipermetropia e miopia com astigmatismo nos pacientes com síndrome de Down.....	12
Figura 9 - Distribuição por sexo dos casos de miopia nos pacientes portadores da síndrome de Down.....	13
Figura 10 - Distribuição dos casos de hipermetropia por sexo nos pacientes com síndrome de Down.....	13
Figura 11 - Distribuição dos casos de astigmatismo por sexo nos pacientes com síndrome de Down.....	14
Figura 12 - Alterações da motilidade ocular nos pacientes com síndrome de Down.....	14
Figura 13 - Distribuição dos casos de nistagmo de acordo com a faixa etária nos pacientes com síndrome de Down.....	15
Figura 14 - Distribuição dos casos de esotropia de acordo com a faixa etária dos pacientes com síndrome de Down.....	16
Figura 15 - Frequência das “outras alterações” nos pacientes com síndrome de Down.....	17
Figura 16 - Distribuição dos casos de estenose de vias lacrimais de acordo com a faixa etária nos pacientes com síndrome de Down.....	19

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 - Distribuição numérica e percentual dos pacientes com síndrome de Down conforme a faixa etária e o sexo.	8
Tabela 2 - Distribuição numérica e percentual dos pacientes com síndrome de Down avaliados quanto procedência.....	9
Tabela 3 - Alterações da motricidade ocular de acordo com o sexo nos pacientes com síndrome de Down.....	15
Tabela 4 – “Outras alterações” encontradas nos pacientes com síndrome de Down.	17
Tabela 5 - Distribuição dos casos de blefarite e estenose de vias lacrimais de acordo com o sexo nos pacientes com síndrome de Down	18
Tabela 6 - Distribuição dos casos de blefarite de acordo com a faixa etária nos pacientes com síndrome de Down.....	18

SUMÁRIO

DEDICATÓRIA	iii
AGRADECIMENTOS	iv
RESUMO	vi
ABSTRACT	vii
LISTA DE FIGURAS.....	viii
LISTA DE TABELAS.....	ix
SUMÁRIO	x
1 INTRODUÇÃO	1
2 OBJETIVOS	4
2.1 Objetivo geral	4
2.2 Objetivos específicos.....	4
3 MÉTODOS.....	5
4 RESULTADOS	7
5 DISCUSSÃO	20
6 CONCLUSÕES.....	24
REFERÊNCIAS	25
ANEXO 1 - NORMAS ADOTADAS	27
FICHA DE AVALIAÇÃO	28

1 INTRODUÇÃO

O olho, mais que outros órgãos sensoriais, fornece grande quantidade de informações ao sistema nervoso central, ao converter a luz em impulsos neurais.¹ Assim, o córtex cerebral é capaz de reconhecer contornos e cores e fornece o sentido da visão.²

O bulbo ocular está localizado dentro das órbitas, porém seu quinto anterior não é protegido pela mesma, pois precisa estar exposto ao ambiente, sem interferências para os raios luminosos.^{2,3}

Para a correta percepção da luz é importante que os raios luminosos atravessem os meios refrativos, como a córnea e o cristalino, e os meios transparentes como o humor aquoso e corpo vítreo, e formem uma imagem com foco nas terminações nervosas sensoriais localizadas no fundo do olho, conhecida como retina. A retina transforma o estímulo luminoso em impulsos elétricos e, através do nervo óptico, ocorre o estímulo do córtex cerebral.^{1,4,5}

Porém, nem sempre a visão é formada corretamente, podendo isto ser devido à alteração em qualquer uma das etapas descritas. Quando a imagem é formada sem foco, as alterações podem estar nos meios de refração, ocorrendo assim o chamado vício de refração. Os vícios de refração são conhecidos como ametropias. As ametropias podem ser do tipo miopia (quando ocorre formação da imagem em um ponto anterior a retina), hipermetropia (quando ocorre formação da imagem em um ponto além da retina), e astigmatismo (com embaçamento visual e diplopia, conseqüentes a alteração da curvatura da superfície de um meio refrativo). As ametropias certas vezes, são limitantes a ponto de ser necessário a sua correção com lentes e, mais modernamente, através de cirurgias refrativas.^{2,4} Em outros casos, podem ocorrer altas ametropias que podem levar a não maturação do centro da visão no sistema nervoso central, causando a chamada ambliopia e cursando com baixa acuidade visual, sem que seja possível sua correção.^{2,4}

O olho, porém, não se limita apenas ao bulbo ocular. As estruturas extra-oculares ou anexos oculares são fundamentais para a preservação do órgão e da visão.⁶ As pálpebras, vias lacrimais, conjuntiva e músculos extra-oculares proporcionam um melhor aproveitamento da visão e ajudam a manter a integridade física do olho.^{6,7} Assim, quando ocorre alguma

disfunção destas estruturas, existe comprometimento da visão e das estruturas oculares.

A musculatura extra-ocular do olho é composta de 4 músculos retos e 2 oblíquos ⁵, inervados por pares cranianos e sendo muito úteis também para a identificação de distúrbios neurológicos. São fundamentais ao olho, pois proporcionam uma movimentação do bulbo ocular para uma melhor visualização, ao fazer com o que o alvo da visão seja direcionado na região com maior terminação de fibras nervosas, chamada mácula. As alterações da motricidade ocular podem ser o estrabismo e o nistagmo. O estrabismo pode ser convergente, ou esotropia, ou então pode ser divergente, ou exotropia. Um estrabismo não corrigido pode levar à ambliopia. O nistagmo é o movimento constante do olho na tentativa de mantê-lo em repouso na linha média. O nistagmo pode ocorrer por diversos motivos, como alterações oculares, da visão, ou do sistema nervoso central. ^{4,7,8}

As vias lacrimais são responsáveis pela produção e drenagem da lágrima, sendo esta o principal meio de nutrição da córnea. O filme lacrimal é importante também para manter a córnea úmida e preservar sua transparência e integridade. O filme lacrimal tem cerca de 7 micrometros de espessura e é constituído por 3 camadas: a mais espessa é a aquosa; a lipídica retarda a evaporação da aquosa; e a camada de mucina que recobre a superfície epitelial da córnea. ⁹ Alterações nas vias lacrimais podem cursar com secreção lacrimal escassa, ocorrendo lesão de córnea, ou secreção constante levando a infecções.

As pálpebras são responsáveis pela proteção do olho e fazem a distribuição do filme lacrimal por toda a superfície ocular. Alterações palpebrais como o entrópio e a blefarite podem cursar com lesão da córnea, ou hordéolos. ⁷

As alterações descritas anteriormente podem ser secundárias a diversas doenças sistêmicas. Doenças reumatológicas podem cursar com esclerite ou episclerite, ou ainda com diminuição na produção do filme lacrimal. Doenças hepáticas podem cursar com depósitos na córnea, como a doença de Wilson. Distúrbios neurológicos podem cursar com alteração na motricidade ocular e da visão. Alterações visuais podem ainda ser secundárias a efeito de massa intracraniano. O diabetes mellitus e a hipertensão arterial sistêmica costumam apresentar alterações da vascularização da retina e lesão da mesma. ²

As doenças congênitas e genéticas também podem cursar com alterações oculares. Algumas infecções no período pré-natal cursam com alterações oculares graves, como a rubéola ou a toxoplasmose congênitas. ¹⁰ Dentre as doenças genéticas, a síndrome de Down é uma das mais conhecidas e estudada. ¹¹

A síndrome de Down foi descrita em 1866 por John Langdon Down na tentativa de classificar pacientes com déficit cognitivo por semelhança étnica. Na época, acreditava que existia relação com casos de tuberculose nos pais.¹² Sua base genética, porém, foi compreendida apenas em 1959, com a comprovação da trissomia do par 21. Conhecida por muito tempo como “mongolismo”, é a alteração cromossômica mais comum em nascimentos vivos, e está altamente relacionado com gestação em mulheres com mais de 35 anos de idade.¹³

Sua ocorrência é variável conforme a literatura. Em 1969 era descrito 1 caso em cada 1000 nascidos vivos nos EUA.¹⁴ Hoje já se descreve em 1 caso em cada 600 a 800 nascimentos.¹³ Justifica-se o aumento na incidência pelo aumento de partos em mulheres com mais de 35 anos¹³, pois isto eleva o risco para 1 caso em cada 111.¹⁵

A síndrome de Down pode ocorrer por defeitos na meiose I, levando ao surgimento de um cromossomo 21 extra. Em outros pacientes, porém, pode ocorrer translocação errônea e apenas parte do cromossomo 21 é agregada a outro cromossomo, ou ainda pode ocorrer mosaïcismo (por um evento pós-zigótico), gerando casos mais leves da doença.¹⁶

As repercussões desta trissomia manifestam-se nos diversos aparelhos e sistemas do corpo humano. A síndrome pode ser caracterizada clinicamente por retardo mental, baixa estatura, hipotonia, braquicefalia, nariz pequeno, orelhas de implantação baixa e língua protusa. O abdome é geralmente protuberante.^{11, 14}

Manifestações cardíacas são comuns¹⁴, principalmente defeitos no septos interatrial e interventricular e são geralmente responsáveis por grande morbidade.¹¹ No trato gastrointestinal existe incidência aumentada para a doença de Hirschprung¹⁷, a atresia duodenal e as anomalias anorretais.¹¹

Alterações oculares são encontradas com frequência em pacientes com síndrome de Down, e incluem defeitos da motricidade ocular, alterações palpebrais, defeitos de drenagem lacrimal, vícios de refração e catarata.¹⁸

São consideradas alterações oculares comuns a blefarite, estenose de canal lacrimal, altas ametropias, ceratocone e catarata.¹⁸ Assim, é recomendável que o paciente portador de síndrome de Down seja avaliado por um oftalmologista pediátrico logo nos primeiros 6 meses de vida e acompanhado anualmente.¹⁹

2 OBJETIVOS

2.1 Objetivo geral

Avaliar os pacientes portadores de síndrome de Down atendidos em um consultório oftalmológico.

2.2 Objetivos específicos

Analisar a procedência e o sexo dos pacientes portadores de síndrome de Down e as alterações oculares mais frequentemente encontradas no estudo, relacionando-as com a faixa etária e com o sexo, e confrontar os dados obtidos com a literatura pertinente.

3 MÉTODOS

Trata-se de estudo epidemiológico populacional, observacional, longitudinal, retrospectivo e descritivo, realizado através da análise de 18.940 prontuários digitais, num total de 32.265 consultas realizadas de 01 de abril de 1994 até 30 de setembro de 2005, em um consultório oftalmológico privado localizado em Florianópolis - SC. O sistema de banco de dados contendo o registro das consultas utilizado foi o Microsoft Access 1998.

Foi realizada uma pesquisa dentro do banco de dados para a identificação de pacientes portadores de síndrome de Down e suas respectivas alterações oculares. A pesquisa foi realizada através de uma ferramenta do próprio programa e assim foi identificado um total de 53 pacientes.

Os pacientes foram analisados quanto à idade, sexo, procedência, alterações da motricidade ocular, vício de refração e outras alterações identificadas pela anamnese, exame físico e biomicroscopia. As consultas foram realizadas todas pelo mesmo médico oftalmologista. Não foi levado em consideração para o trabalho o motivo do atendimento, sendo incluídos pacientes encaminhados para avaliação, pacientes que procuraram o especialista espontaneamente ou em atendimento de emergência.

Todos os pacientes foram submetidos ao exame oftalmológico geral, dando-se atenção maior à identificação de alterações oculares tradicionalmente descritas em pacientes portadores de síndrome de Down. Foi realizada refração manual em todos os pacientes e autorefração em um aparelho Nidek ARK700 em alguns pacientes quando a mesma estava disponível. Todos os pacientes foram submetidos à biomicroscopia, através de um aparelho de lâmpada de fenda da marca Topcon, modelo SL-3E. As alterações da motricidade ocular foram avaliadas através de manobras específicas, como o teste de oclusão e outras técnicas semiológicas consagradas para a avaliação da musculatura extra-ocular.

Foram incluídos no trabalho todos os pacientes portadores de síndrome de Down e cujo prontuário apresentasse todos os dados referentes à identificação e ao exame clínico. Foram excluídos do trabalho os pacientes cujo prontuário estivesse incompleto.

Todos os prontuários estavam completos e possuíam os dados referentes à motricidade ocular, vício de refração e biomicroscopia. Assim, nenhum paciente foi excluído do trabalho.

Os pacientes foram divididos em grupos por faixa etária, sendo elas: lactente quando do nascimento até 2 anos completos de vida, pré-escolar em pacientes com até 7 anos completos, escolar em pacientes até 15 anos completos e adulto os pacientes com mais de 15 anos completos.

As alterações encontradas e descritas nos prontuários foram organizadas no programa Epidata 3.1 e a análise estatística foi realizada no programa EpiInfo 6.04. As tabelas e gráficos foram elaborados no programa Microsoft Excel 2003.

O trabalho foi submetido ao comitê de ética em pesquisa com seres humanos da Universidade Federal de Santa Catarina, sob o protocolo nº 029/06.

4 RESULTADOS

No período do estudo, foram atendidos 18.940 pacientes, sendo que destes, 53 eram portadores da síndrome de Down, totalizando 0,3% dos pacientes.

Os pacientes estavam distribuídos conforme o sexo em 27 (50,9%) do sexo masculino e 26 (49,1%) do sexo feminino (Figura 1).

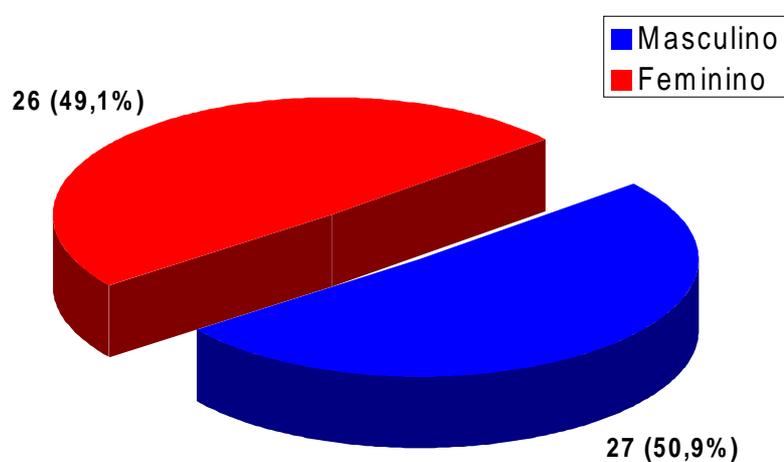


Figura 1 – Distribuição dos paciente portadores de síndrome de Down conforme o sexo.

Em relação à idade, o mais novo tinha 14 dias de vida e o mais velho 47 anos. A maioria dos pacientes encontrava-se entre 0 e 7 anos (lactentes e pré-escolares), totalizando 62,3% da população do estudo. A distribuição conforme as faixas etárias pode ser observada na figura 2. A relação entre faixa etária e sexo pode ser observada na tabela 1. Nenhum desses dados teve valor estatisticamente significativo.

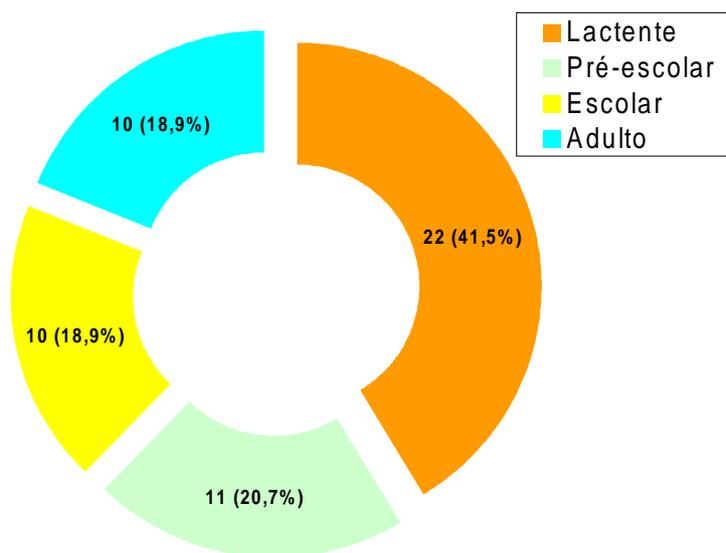


Figura 2 – Distribuição dos pacientes com síndrome de Down de acordo com as faixas etárias.

Tabela 1 - Distribuição numérica e percentual dos pacientes com síndrome de Down conforme a faixa etária e o sexo.

Faixa etária	Gênero					
	Feminino		Masculino		Total	
	n	%	n	%	n	%
Lactente	11	20,8%	11	20,8%	22	41,5%
Pré-escolar	6	11,3%	5	9,4%	11	20,7%
Escolar	3	5,7%	7	13,2%	10	18,9%
Adulto	6	11,3%	4	7,5%	10	18,9%
Total	26	49,1%	27	50,9%	53	100,0%

Em relação à procedência, a grande maioria dos pacientes era procedente de municípios da Grande Florianópolis (n = 49) (92,4%). A tabela 2 descreve a procedência dos pacientes. As cidades de Tijucas, Xanxerê, Santo Amaro da Imperatriz, São Pedro de Alcântara, Camboriu, Garopaba, Biguaçu e Lages foram responsáveis por 15,1% dos

procedentes e foram agrupadas em outros.

Tabela 2 - Distribuição numérica e percentual dos pacientes com síndrome de Down avaliados quanto procedência.

Cidade	Pacientes	
	n	%
Florianópolis	32	60,4
São José	11	20,7
Palhoça	2	3,8
Outros	8	15,1
Total	53	100

Dos pacientes atendidos, apenas 4 (7,5%) não apresentavam alterações oculares (Figura 3).

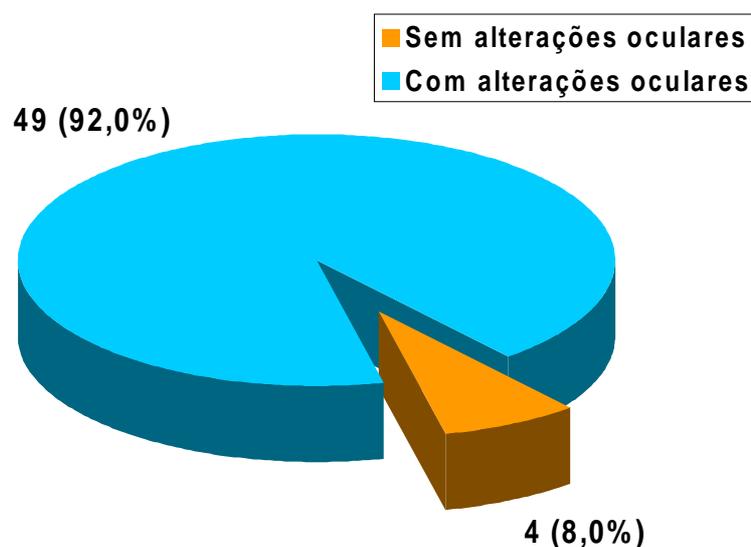


Figura 3 – Resultado do exame oftalmológico nos pacientes com síndrome de Down.

Dos 49 pacientes com alteração no exame oftalmológico, a maioria apresentava a associação de vício de refração e outras alterações oculares. Os vícios de refração estavam presentes em 39 dos 53 pacientes (73,6%); alterações da motricidade ocular estavam presentes

em 14 (26,4%) dos pacientes. Outras alterações oculares como desordens palpebrais e conjuntivais foram descritas em 25 pacientes (47,2%) (Figura 4).

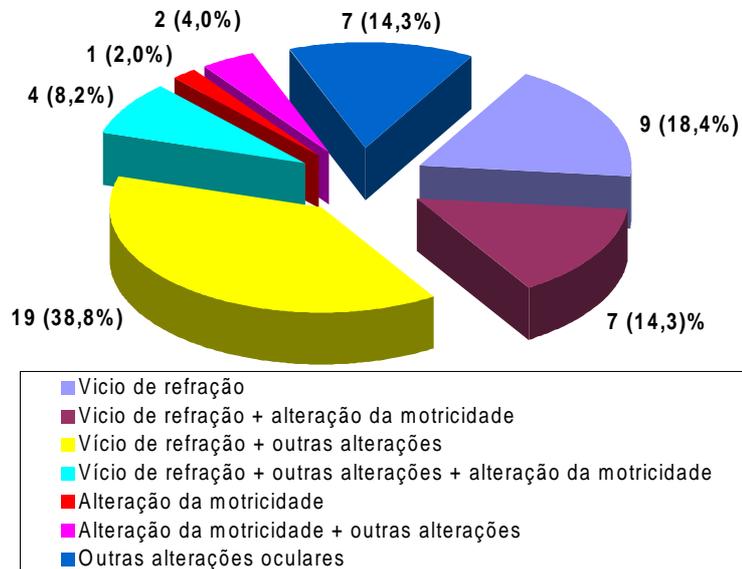


Figura 4 - Diagnósticos oftalmológicos nos pacientes com síndrome de Down.

Os vícios de refração encontrados foram miopia, hipermetropia, astigmatismo, e as associações de miopia com astigmatismo e hipermetropia com astigmatismo (Figura 5). Quatorze pacientes não apresentavam vícios de refração.

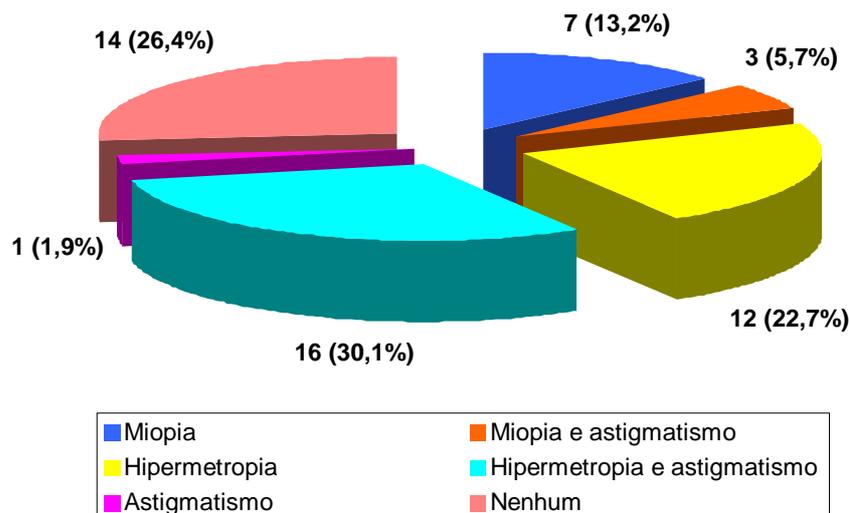


Figura 5 - Vícios de refração diagnosticados nos pacientes com síndrome de Down.

Dos 53 pacientes, a maioria apresentava hipermetropia ($n = 28$) (52,8%), enquanto 10 (18,9%) apresentavam miopia e o astigmatismo estava presente em 20 (37,7%) da população estudada.

A prevalência dos vícios de refração de acordo com o sexo, independentemente de suas associações, pode ser observada na figura 6. A miopia foi mais freqüente no sexo feminino, enquanto a hipermetropia e o astigmatismo foram mais freqüentes no sexo masculino.

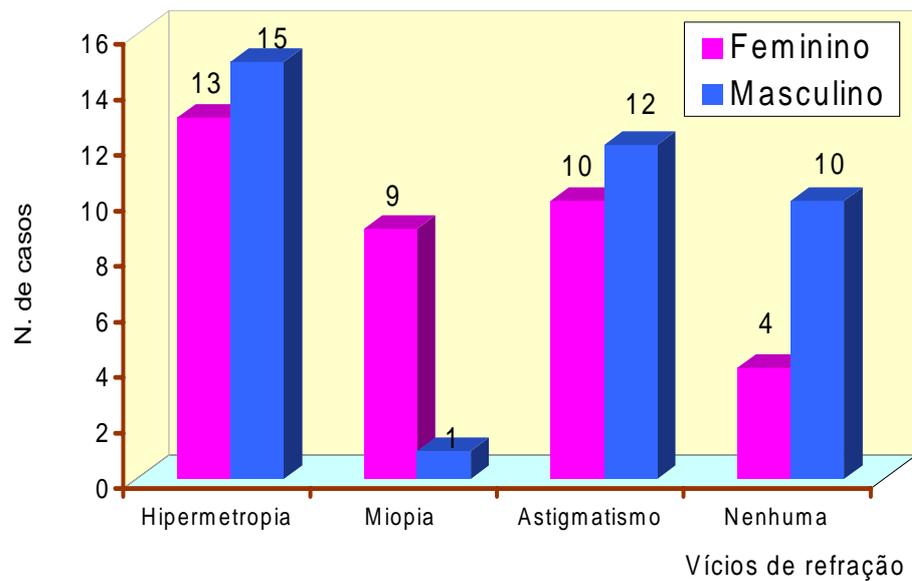


Figura 6 - Prevalência dos vícios de refração de acordo com o sexo do paciente com síndrome de Down.

Todos os pacientes da faixa etária escolar apresentavam algum tipo de vício de refração. Também na faixa etária escolar se observa uma prevalência maior de astigmatismo, enquanto nas outras faixas etárias a hipermetropia é mais freqüente. A correlação entre as faixas etárias e os vícios de refração está apresentada na figura 7.

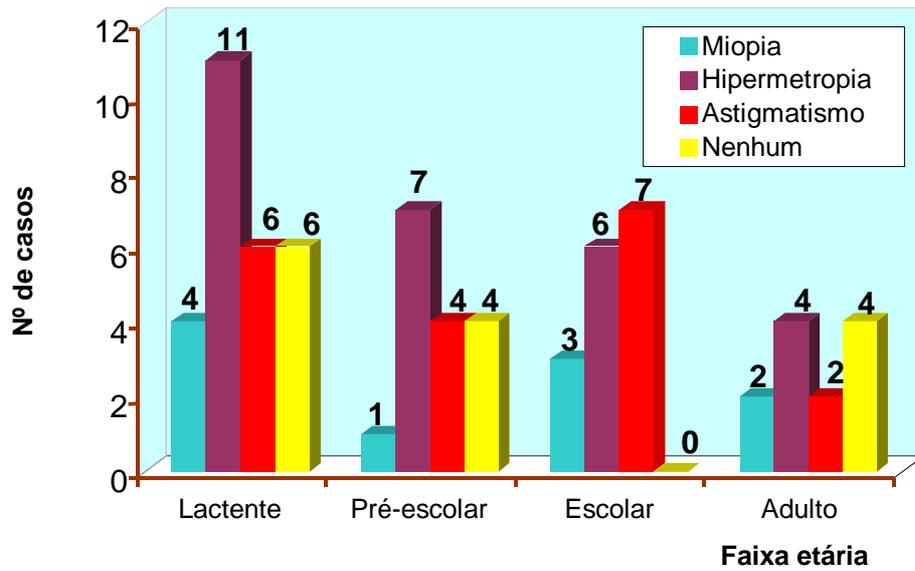


Figura 7 - Correlação entre as faixas etárias e os vícios de refração nos pacientes com síndrome de Down.

Em relação às associações de astigmatismo com miopia e hipermetropia, a maioria dos 28 hipermétropes apresentava astigmatismo ($n = 16$) (57,1%), enquanto a maioria dos 10 míopes não apresentava astigmatismo ($n = 7$) (70,0%). Estes dados podem ser observados na figura 8.

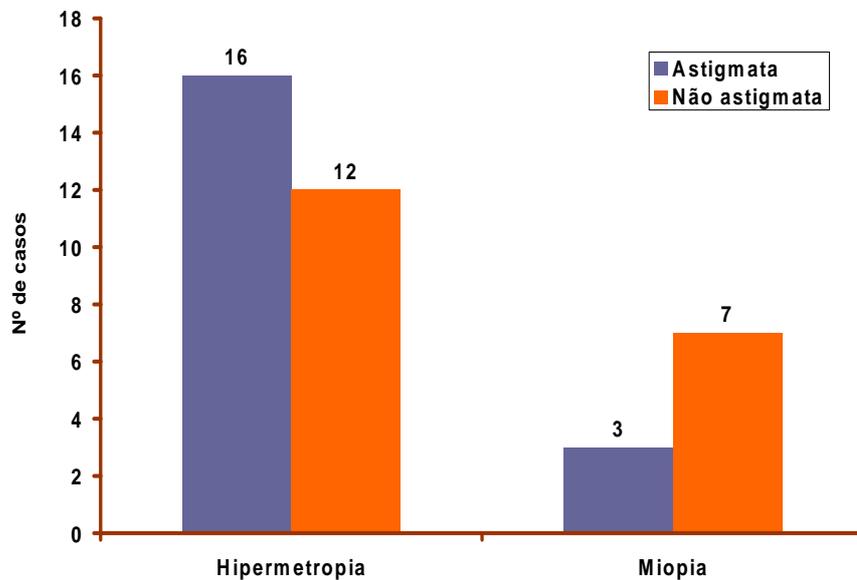


Figura 8 - Associação de hipermetropia e miopia com astigmatismo nos pacientes com síndrome de Down.

Em relação ao sexo, o feminino foi responsável por 9 dos 10 (90%) casos de miopia, com valor significativo estatisticamente ($p < 0,01$) (Figura 9). Isto não ocorreu com a hipermetropia e o astigmatismo, cuja distribuição de acordo com o sexo não apresentou significância estatística (Figuras 10 e 11).

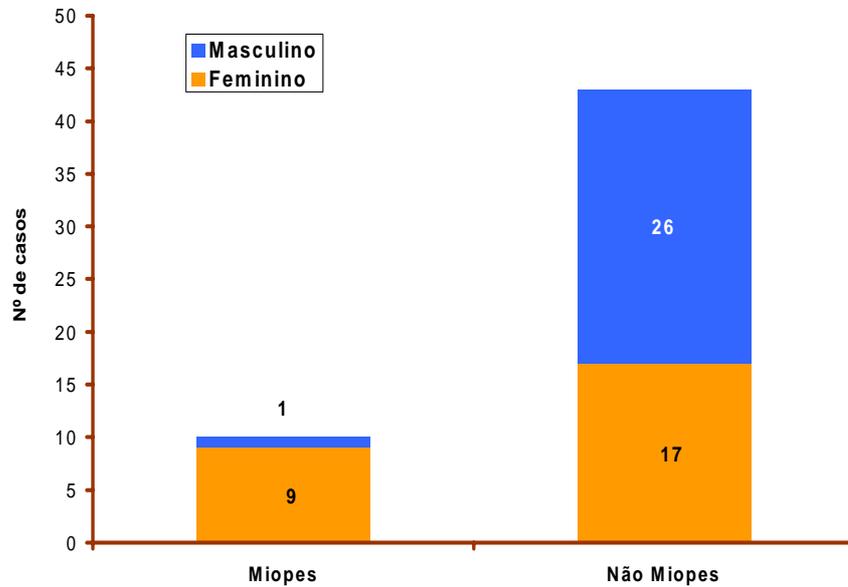


Figura 9 - Distribuição por sexo dos casos de miopia nos pacientes portadores da síndrome de Down.

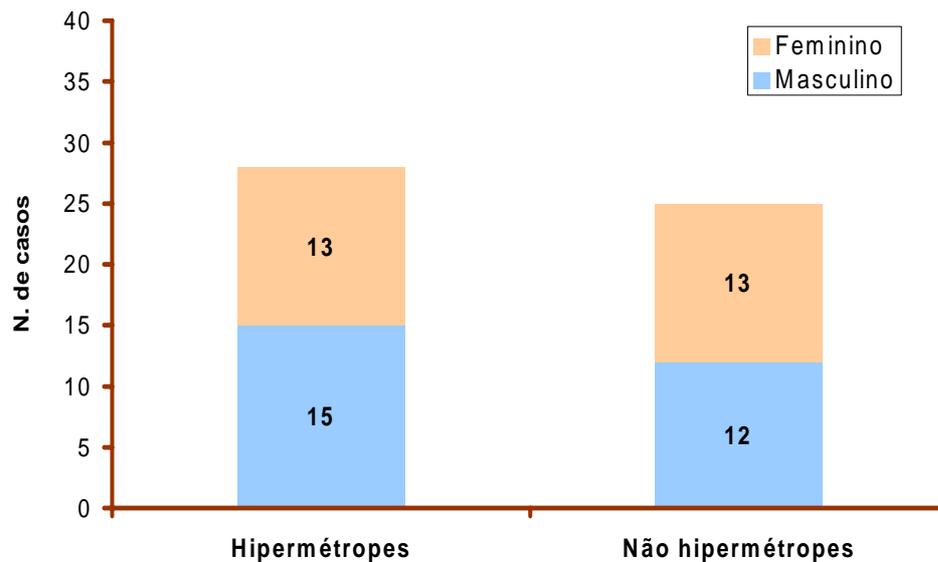


Figura 10 - Distribuição dos casos de hipermetropia por sexo nos pacientes com síndrome de Down.

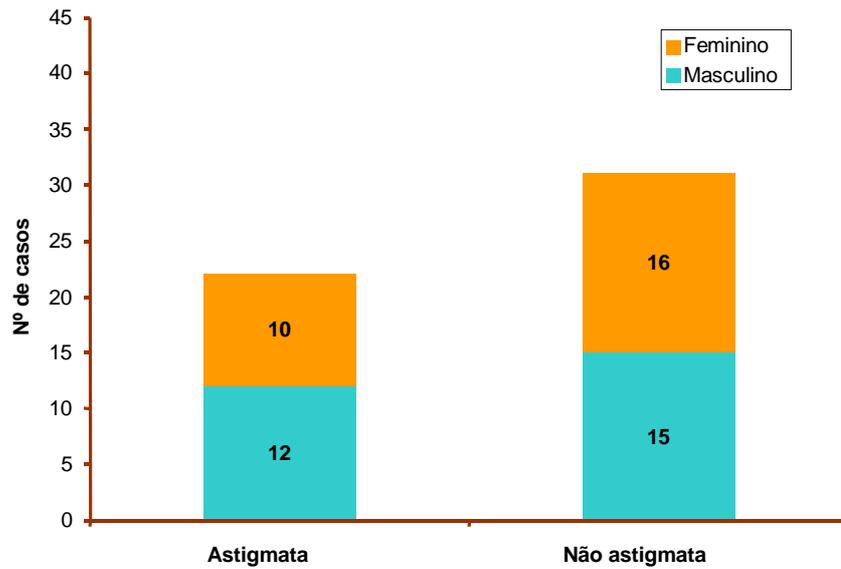


Figura 11 - Distribuição dos casos de astigmatismo por sexo nos pacientes com síndrome de Down.

Dentre as alterações da motricidade ocular, não foi descrito nenhum caso de exotropia. Quatorze pacientes apresentavam alteração, sendo 7 do sexo masculino e 7 do sexo feminino. A esotropia estava presente em 10 pacientes, e 5 pacientes apresentavam nistagmo, sendo que um deles, do sexo feminino, apresentava a associação das duas alterações. Trinta e nove pacientes (73,6%) não apresentavam nenhum tipo de alteração da motricidade ocular (Figura 12).

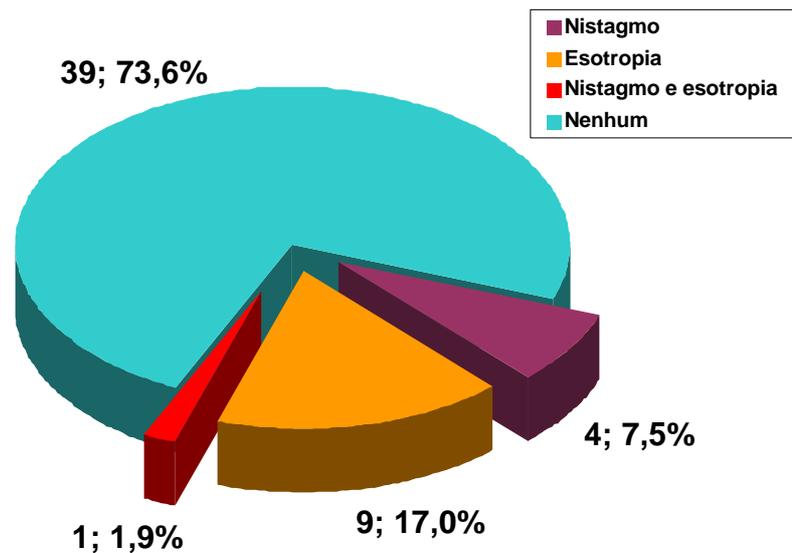


Figura 12 - Alterações da motilidade ocular nos pacientes com síndrome de Down.

Dos 10 pacientes que apresentavam esotropia, cinco eram do sexo masculino e 5 do sexo feminino. O nistagmo manifestou-se em 3 pacientes do sexo masculino e 2 do sexo feminino. A distribuição por sexo das alterações de motricidade pode ser visualizada na tabela 3.

Tabela 3 - Alterações da motricidade ocular de acordo com o sexo nos pacientes com síndrome de Down.

Gênero	Alteração da motricidade ocular					
	Esotropia		Nistagmo		Total	
	n	%	n	%	n	%
Feminino	5	33,3%	3	20,0%	8	53,3%
Masculino	5	33,3%	2	13,3%	7	46,7%
Total	10	66,7%	5	33,3%	15	100,0%

Em relação a faixa etária, nenhum paciente adulto apresentou nistagmo, dois lactentes, dois pré-escolares e um escolar apresentaram esta alteração de motricidade ocular. A distribuição dos pacientes com nistagmo e a faixa etária está exposta na figura 13.

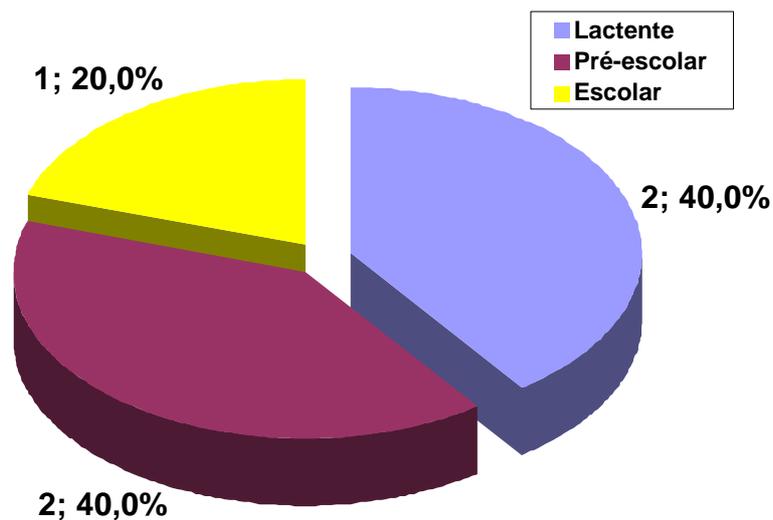


Figura 13 - Distribuição dos casos de nistagmo de acordo com a faixa etária nos pacientes com síndrome de Down.

Metade dos pacientes com esotropia estava na faixa etária dos lactentes. A distribuição por faixa etária, no entanto, não apresentou significância estatística. Estes dados podem ser observados na figura 14.

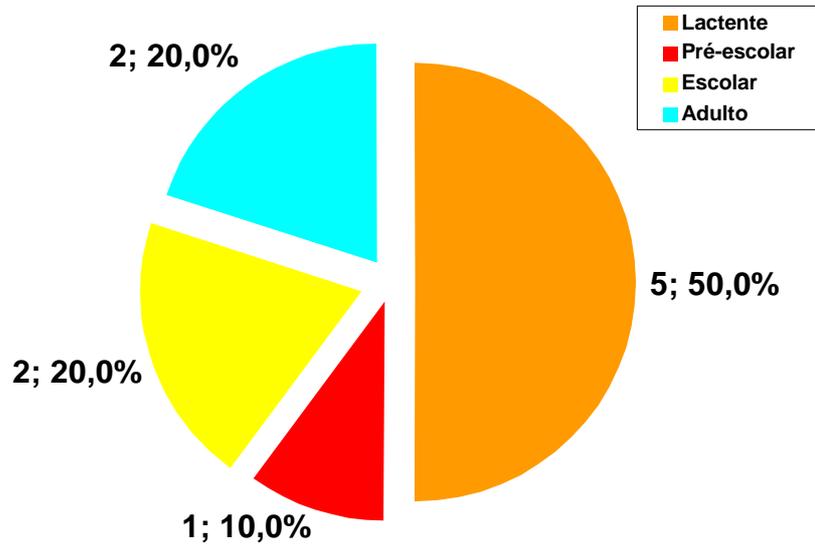


Figura 14 - Distribuição dos casos de esotropia de acordo com a faixa etária dos pacientes com síndrome de Down.

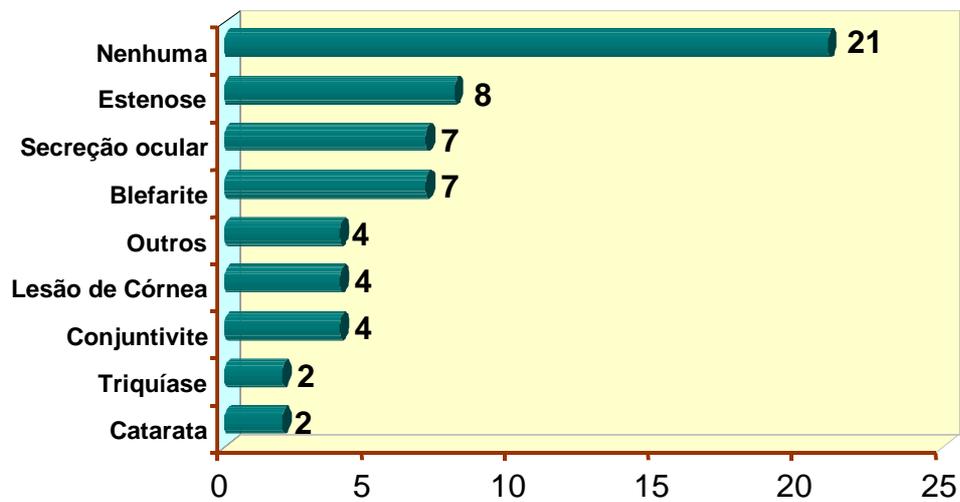
As demais alterações descritas nos prontuários dos pacientes foram identificadas pela anamnese e biomicroscopia e são descritas como “outras alterações”. Trinta e dois pacientes (60,4%) apresentavam “outras alterações”, sendo que a mais prevalente foi a estenose de vias lacrimais, com 8 pacientes, ou seja, 16,3% dos 49 pacientes que apresentavam exame oftalmológico alterado, e 15,1% da população de portadores de síndrome de Down (Tabela 4).

Dos 32 pacientes com alguma dessas alterações, 27 (84,4%) apresentavam apenas uma delas, 4 (12,5%) apresentavam duas alterações e 1 (3,1%) paciente apresentava 3 deles simultaneamente.

Pode-se perceber na figura 15 que as alterações encontradas foram um total de 38 nos 32 pacientes. Pterígio, hiperemia conjuntival, episclerite e dacriocistite foram responsáveis por 10,5% das alterações encontradas.

Tabela 4 – “Outras alterações” encontradas nos pacientes com síndrome de Down.

Alteração	n	%
Estenose	8	15,1%
Secreção ocular	7	13,2%
Blefarite	7	13,2%
Conjuntivite	4	7,5%
Lesão de Córnea	4	7,5%
Catarata	2	3,8%
Triquíase	2	3,8%
Dacriocistite	1	1,9%
Hiperemia conjuntival	1	1,9%
Pterígio	1	1,9%
Episclerite	1	1,9%
Nenhuma	21	39,6%

**Figura 15** - Frequência das “outras alterações” nos pacientes com síndrome de Down.

A blefarite estava presente em 7 (13,2%) pacientes, sendo 57,1% do sexo masculino. Os pacientes diagnosticados com estenose de vias lacrimais foram 8, sendo 62,5% do sexo

feminino. A distribuição por sexo em números absolutos esta evidenciada na tabela 5.

Tabela 5 - Distribuição dos casos de blefarite e estenose de vias lacrimais de acordo com o sexo nos pacientes com síndrome de Down.

Casos	Gênero					
	Masculino		Feminino		Total	
	n	%	n	%	n	%
Blefarite	4	26,7%	3	20,0%	7	46,7%
Estenose	5	33,3%	3	20,0%	8	53,3%
Total	9	60,0%	6	40,0%	15	100,0%

Em relação à distribuição por faixa etária em pacientes diagnosticados como portadores de blefarite, não houve diferença estatisticamente significativa (Tabela 6).

Tabela 6 - Distribuição dos casos de blefarite de acordo com a faixa etária nos pacientes com síndrome de Down.

Faixa etária	Paciente Portadores de Blefarite	
	n	%
Lactente	3	42,90%
Pré-escolar	2	28,50%
Escolar	1	14,30%
Adulto	1	14,30%
Total	7	100,00%

No entanto, houve diferença estatisticamente significativa na distribuição por faixa etária nos pacientes diagnosticados como portadores de estenose de vias lacrimais ($p < 0,01$), pois dos 8 pacientes, sete eram lactentes (87,5%). Estes dados podem ser observados na figura 16. Percebe-se que em nenhum paciente escolar ou adulto ocorreu diagnóstico de estenose de vias lacrimais.

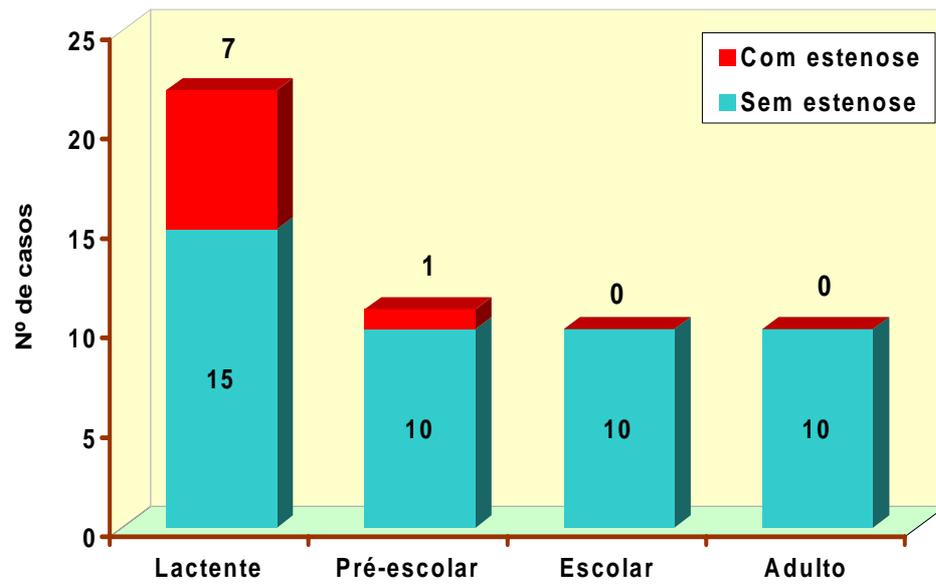


Figura 16 - Distribuição dos casos de estenose de vias lacrimais de acordo com a faixa etária nos pacientes com síndrome de Down.

5 DISCUSSÃO

A síndrome de Down é a mais clássica de todas as desordens cromossomiais ¹⁶, possui um fenótipo muito característico incentivando John L. Down a descrevê-la como mongolismo por sua semelhança com as crianças mongóis. ¹² Muito já se estudou sobre essa síndrome e diversas manifestações são associadas à doença. Sobre as manifestações oculares, algumas são consideradas clássicas, outras ocorrem com a mesma frequência que na população em geral. Diversos trabalhos foram realizados descrevendo alterações oculares em pacientes portadores de síndrome de Down, e muitos dados vêm ao encontro de nossos resultados.

Em relação ao sexo, o presente trabalho encontrou uma distribuição muito homogênea, sendo 27 (50,9%) pacientes do sexo masculino e 26 (49,1%) do feminino (Figura 1). Bernheim e cols ¹⁶ descreveram, em 1979, uma distribuição de aproximadamente 3 pacientes do sexo masculino para cada 2 do sexo feminino e Wong e cols ²⁰ descreveram 58,6% de seus 140 pacientes, na China, como sendo do sexo masculino. Porém, da Cunha e cols ¹⁴, dentre seus 152 pacientes, em São Paulo, encontraram 58% do sexo feminino e 42% do sexo masculino. Liza-Sharmini e cols ²¹ apresentaram, na Malásia, resultado muito semelhante ao de da Cunha e cols ¹⁴, com 56,7% dos seus 60 pacientes sendo do sexo feminino.

A distribuição por faixas etárias diferiu de algumas referências, dificultando a análise da mesma. Entretanto, Wong e cols ²⁰ também distribuíram seus pacientes mais jovens na faixa etária de 0 a 2 anos, sendo estes 61 de 140 pacientes, num total de 43,6%. Esse dado é semelhante aos 41,6% encontrados neste trabalho (Figura 2). A maioria dos trabalhos semelhante ao nosso foi realizado apenas em crianças, e não apresentava nenhum paciente acima de 19 anos. O fato de se encontrar poucos pacientes na idade adulta e os trabalhos focarem mais a população infantil é devido a alta mortalidade dos pacientes devido às diversas malformações, principalmente cardíacas. Porém, com o avanço constante da medicina, principalmente na cirurgia cardíaca e antibioticoterapia, a expectativa de vida dos pacientes aumentou significativamente nos últimos anos. ¹⁶

Em relação às alterações oculares, Roizen e cols ¹⁹ e Wong e cols ²⁰ encontraram prevalência semelhante de 61% e 69% dos pacientes, respectivamente, enquanto o presente trabalho encontrou alterações oculares em 92,0% de seus pacientes (Figura 3). Essa grande

disparidade de resultados se deve a diferença na origem dos pacientes. Nos dois primeiros, estes são de instituições para deficientes, enquanto no último, os pacientes procuraram o consultório oftalmológico espontaneamente. Assim, a população deste trabalho é mais propensa a apresentar manifestações oculares, enquanto os outros apresentam um número menor de prevalência de alterações oculares em pacientes portadores de síndrome de Down.

Diversos pacientes apresentaram associação de alterações, ou seja, alteração de motricidade ocular e vício de refração. Porém, estes números não puderam ser confrontados com a literatura, pois não encontramos na mesma, dados semelhantes.

Analisando os vícios de refração, a hipermetropia foi mais freqüente neste trabalho, estando presente em 12 (22,7%) isoladamente e em 16 (30,1%) associada ao astigmatismo (Figura 5). Números semelhantes encontraram da Cunha e cols¹⁴ em seu trabalho, com 26% de pacientes hipermétropes e 33% de pacientes com hipermetropia associada ao astigmatismo. Da Cunha e cols¹⁴ encontraram 2% dos pacientes emétopes, enquanto o presente trabalho apresenta 26,4% de emétopes (Figura 5). Wong e cols²⁰ encontraram em seu trabalho 30% de pacientes hipermétropes, porém não descreveram a sua associação com astigmatismo. Em todos os trabalhos a hipermetropia foi o vício de refração mais comum.

Ainda sobre os vícios de refração, a miopia esteve presente em um número inferior de casos (18,9%) do que foi descrito por da Cunha e cols¹⁴ (39%) e Liza-Sharmini e cols²¹ (29,2%). Nos diversos trabalhos analisados, não se descreve relação entre os vícios de refração e o sexo dos pacientes. Isto prejudica a análise de um resultado estatisticamente significativo encontrado neste trabalho: a ocorrência de miopia preferencialmente no sexo feminino (90,0%) não pode ser confrontada com a literatura.

A relação entre idade e vício de refração, por outro lado, é bem descrita nos diversos trabalhos, mas sem uma significância estatística estabelecida. A hipermetropia foi o vício de refração mais comum nas faixas etárias lactente, pré-escolar e adulto. Apenas nos escolares o astigmatismo foi o mais comum, ocorrendo em um paciente a mais que na hipermetropia. Também apenas nos escolares todos os pacientes apresentaram ametropia. Mais uma vez, devido às faixas etárias diferentes, é difícil fazer a análise dos dados, porém Wong e cols²⁰ afirmaram que a incidência de vícios de refração é duas vezes maior em crianças com mais de seis anos do que nos menores de 2 anos de idade. No presente trabalho, no entanto, a incidência apesar de maior não é o dobro. Os lactentes apresentavam vício de refração em 72,7% e os escolares em 100% dos pacientes (Figura 7).

As alterações da motricidade ocular também são comuns na síndrome de Down, principalmente a esotropia e o nistagmo. Dos 53 pacientes, o nistagmo e a esotropia estavam presentes em 9,4% e 18,9% respectivamente (Figura 12), dados semelhantes à alguns trabalhos publicados na literatura. Wong e cols²⁰ encontraram em seu trabalho 11% de prevalência de nistagmo e 20% de estrabismo (esotropia e exotropia). Roizen e cols¹⁹ encontraram 20% e 27% de prevalência de nistagmo e estrabismo, respectivamente, e da Cunha e cols¹⁴ encontraram 18% e 38%. Liza-Sharmini e cols²¹ encontraram uma prevalência maior de nistagmo em seus pacientes (33%), em relação à de esotropia (26%).

A distribuição das alterações da motricidade ocular entre sexo e idade não foi significativa estatisticamente, e nem é descrita nos outros trabalhos analisados.

Além das alterações oculares já descritas, outras são muito comuns nos pacientes portadores de síndrome de Down, como a blefarite, a estenose de vias lacrimais e o ceratocone. Nenhum dos pacientes no presente trabalho, nem dos pacientes de Wong e cols²⁰ apresentaram ceratocone, isso devido, provavelmente, à idade dos pacientes, pois a grande maioria não está na faixa etária de manifestação desta enfermidade.

A estenose de vias lacrimais é um dos fatores responsáveis pelas queixas de secreção e epífora em pacientes portadores de síndrome de Down. Neste trabalho a estenose de vias lacrimais foi diagnosticada em 15,1% dos pacientes (Tabela 5), enquanto Liza-Sharmini e cols²¹ a encontraram em 3,3% de seus pacientes. Pouco se tem descrito sobre a estenose de vias lacrimais e apesar do fato de ocorrer uma diferença significativa estatisticamente em pacientes lactentes, não foi possível fazer uma análise comparativa com a literatura.

A blefarite também é comum em pacientes com síndrome de Down e freqüentemente relatada nos trabalhos consultados. Wong e cols²⁰ e Roizen e cols¹⁹ encontraram 7% e 9% de prevalência respectivamente, enquanto Liza-Sharmini e cols²¹ encontraram em 10,0% de seus pacientes. O presente trabalho apresenta resultados muito semelhantes, com 13,2% (Tabela 5) dos pacientes como apresentando blefarite.

As demais alterações apresentam prevalência muito pequena e pouco se discute sobre estes resultados na literatura nacional e internacional consultada.

Este trabalho contou com uma população pequena de 53 pacientes portadores de síndrome de Down e está sujeito a falhas por esta limitação. Porém Liza-Sharmini e cols²¹ analisaram 60 pacientes na Malásia, estando sujeito aos mesmos riscos. Wong e cols²⁰ trabalharam com 140 crianças chinesas e da Cunha e cols¹⁴ com 152 pacientes em São Paulo,

sendo, assim, trabalhos mais confiáveis.

Em nosso meio pouco se estuda as alterações oculares na síndrome de Down, e um trabalho multicêntrico, baseado em uma população “não viciada” seria a melhor maneira de precisar as diversas manifestações oculares que estes pacientes podem apresentar.

Esperamos, contudo, ter contribuído com esta pesquisa para um melhor conhecimento da prevalência das manifestações oculares em pacientes com síndrome de Down, na região da Grande Florianópolis, estado de Santa Catarina.

6 CONCLUSÕES

A ocorrência de síndrome de Down em relação ao sexo é muito semelhante.

Os pacientes procedem em sua maioria da Grande Florianópolis.

A maior parte dos pacientes atendidos é lactente.

As alterações oculares estão presentes em 94% dos pacientes.

A alteração ocular mais comum é o vício de refração.

O vício de refração mais comum é a hipermetropia associada ao astigmatismo.

A miopia ocorre principalmente no sexo feminino com valor significativo estatisticamente

A alteração da motricidade ocular mais comum é o estrabismo convergente (esotropia) que ocorre em 18,9% dos pacientes.

A estenose de vias lacrimais acomete 15,1% dos pacientes

A maioria dos pacientes com estenose de vias lacrimais é lactente, com valor estatisticamente significativo.

A blefarite acomete 13,2% dos pacientes.

REFERÊNCIAS

1. Michaels DD. Visual Optics and Refraction, a clinical approach. 2 ed. St. Louis: The C.V. Mosby Company; 1980. 743p.
2. Bennett JC, Plum F. Cecil Tratado de Medicina Interna. 20. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1997. v. 2., p. 2399-407.
3. Dângelo JG, Fattini CA. Anatomia humana sistêmica e segmentar. 2. ed. São Paulo: Atheneu; 2000. 671p.
4. Esteves JF, Telichevesky N, Kwitko S. Rotinas em oftalmologia. Porto Alegre: Artes Médicas; 1995. 320p.
5. Kanski JJ. Clinical ophtalmology. 3 ed. Londres: Butterworth-Heinemann; 1994.
6. Moses RA. Fisiologia del ojo adler, aplicación clínica. Buenos Aires: Médica Panamericana; 1980. 656p.
7. Pavan-Langston D. Manual de Oftalmologia: diagnóstico e tratamento. 4 ed. Rio de Janeiro: MEDSI Editora Médica e Científica Ltda; 2001. p. 89-164.
8. Brickerstaff ER. Exame neurológico na prática médica. 3. ed. Rio de Janeiro: Atheneu. 1975. 375 p.
9. Moreira SMB, Moreira H. Lentes de Contato. 2. ed. Rio de Janeiro: Cultura Médica; 1998. 336p.
10. Freitas F, Martins-Costa S, Ramos J. Rotinas em obstetrícia. 4. ed. Porto Alegre: Artmed; . 2003. 612p.
11. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, White RL. Genética Médica. 2. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2000. 297p.
12. Down JLH. Observations on an ethnic classification of idiots. London Hosp Resp. 1866;3: p. 259.
13. Matayoshi S, Sardinha M, Cozac AL. Síndrome de Down e alterações de vias lacrimais. Arq. Bras. Oftalmol. 2003;66(4):481-4.

14. da Cunha RP, Moreira JB. Ocular findings in Down's syndrome. *Am J Ophthalmol.* 1996; 122(2):236-44.
15. Hook EB, Cross PK, Schreinemachers DM. Chromosomal abnormality rates at amniocentesis and in live-born infants. *Jama.* 1983;249(15):2034-8.
16. Emery AEH, Rimoin D. Principles and Practice of medical genetics. Londres: Churchill Livingstone; 1983. v. 1.
17. Antonarakis SE, Lyle R, Chrast R, Scott HS. Differential gene expression studies to explore the molecular pathophysiology of Down syndrome. *Brain Res Brain Res Ver.* 2001;36(2-3):265-74.
18. Dantas AM. Doenças sistêmicas e olho. Rio de Janeiro: Pirâmide Livro Médico; 1987. 422p.
19. Roizen NJ, Mets MB, Blondis TA. Ophthalmic disorders in children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol.* 1994;36(7):594-600.
20. Wong V, Ho D. Ocular abnormalities in Down syndrome: an analysis of 140 Chinese children. *Pediatr Neurol.* 1997;16(4):311-4.
21. Liza-Sharmini AT, Azlan ZN, Zilfalil BA. Ocular findings in Malaysian children with Down syndrome. *Singapore Med J.* 2006;47(1):14-9.

ANEXO 1 - NORMAS ADOTADAS

Foi utilizada a Normatização para os Trabalhos de Conclusão de Curso de Graduação em Medicina, aprovada em Reunião do Colegiado do Curso de Graduação em Medicina em 17 de novembro de 2005.

FICHA DE AVALIAÇÃO

A avaliação dos trabalhos de conclusão do Curso de Graduação em Medicina obedecerá os seguintes critérios:

1º. Análise quanto à forma (O TCC deve ser elaborado pela Resolução /2005 do Colegiado do Curso de Graduação em Medicina da Universidade Federal de Santa Catarina);

- 2º. Quanto ao conteúdo;
- 3º. Apresentação oral;
- 4º. Material didático utilizado na apresentação;
- 5º. Tempo de apresentação:
15 minutos para o aluno;
05 minutos para cada membro da Banca;
05 minutos para réplica

DEPARTAMENTO DE: _____

ALUNO: _____

PROFESSOR: _____

NOTA

1. FORMA

2. CONTEÚDO

3. APRESENTAÇÃO ORAL

4. MATERIAL DIDÁTICO UTILIZADO

MÉDIA: _____ (_____)

Assinatura: _____