



# BRASCRS 2022

XIX Congresso Internacional de Catarata e Cirurgia Refrativa

XIII Congresso Internacional de Administração em Oftalmologia

III Curso de Auxiliares em Oftalmologia

## 25 A 28 DE MAIO | SALVADOR - BAHIA

### O IMPACTO NA QUALIDADE DE VIDA DE UM PACIENTE PORTADOR DA SÍNDROME DE WEILL-MARCHESANI COM DIAGNÓSTICO TARDIO - RELATO DE CASO

Palavras-chave: subluxação de cristalino; weill-marchesani; braquidactilia.

VIZIBELLI, L<sup>1</sup>; ANDRADE, P.O<sup>1</sup>; GODINHO, T<sup>2</sup>; EVANGELISTA, T<sup>3</sup>; CANEDO, A.C<sup>4</sup>; CARVALHO, C.A.J<sup>5</sup>

Centro Oftalmológico de Minas Gerais (COMG)

1 – Residentes do 3º ano do Centro Oftalmológico de Minas Gerais

2 – Fellow de Retina e Vítreo do Centro Oftalmológico de Minas Gerais

3 – Fellow de Córnea do Centro Oftalmológico de Minas Gerais

4 – Preceptora do departamento de Retina e Vítreo da Santa Casa de Misericórdia de Belo Horizonte

5 – Chefe do departamento de Retina e Vítreo do Centro Oftalmológico de Minas Gerais

**Objetivo:** Relatar o caso de um paciente de 62 anos atendido no Centro Oftalmológico de Minas Gerais, diagnosticado tardiamente com Síndrome de Weill-Marchesani.

**Relato de caso:** Paciente masculino, 62 anos, queixa de baixa acuidade visual (BAV), pior em olho esquerdo, há 5 anos com piora nos últimos 6 meses. Hipertenso, cardiopata, portador de dores articulares crônica. Ao exame físico apresentava braquidactilia e baixa estatura (1,61m). Ao exame oftalmológico: AVSC OD: CD a 4 metros / OE: CD a 50 cm. Bio: olhos calmos, córneas transparentes, subluxação de cristalino em ambos os olhos nasal inferior, catarata N2, estiramento zonular superior. PIO: 20/21. FO: E/D OD 0,7/ OE 0,8; discos de limites precisos e róseos, máculas com brilho fisiológico, retinas aplicadas 360 graus. Indicado lensectomia via pars plana, implante secundário de lente intraocular (LIO) e propedêutica para glaucoma em ambos os olhos. Após procedimento paciente evoluiu com AVSC 20/30 AO, LIO tópica e câmara anterior formada. Paciente ainda em seguimento nesse serviço.

**Discussão:** A Síndrome de Weill-Marchesani, também chamada de distrofia mesodérmica congênita, é uma doença de herança mais frequentemente recessiva e rara. É caracterizada principalmente por subluxação do cristalino mais comumente inferior, baixa estatura e braquidactilia. Outros achados são rigidez articular e a microesferofacia, que pode levar à miopia. Nesta doença é frequente que o cristalino microesferofático luxa para a câmara anterior, causando um glaucoma agudo.



Figura 1: braquidactilia

Figura 2: subluxação de cristalino inferior

O tratamento consiste em fisioterapia para as dores articulares, cirurgias oftalmológicas para alguns casos de glaucoma agudo, e implante secundário de LIO em casos de BAV significativo ou luxação do cristalino. O paciente do caso acima apresentou durante muitos anos BAV importante AO, o que implicava em dificuldade para as atividades diárias e consequentemente prejuízo funcional.

**Conclusão:** Neste caso discutimos o diagnóstico tardio de uma anomalia congênita, mais frequentemente diagnosticada na infância e que muitas vezes é negligenciada por oftalmologistas e clínicos. Um terço dos indivíduos acometidos pela síndrome apresentam cegueira. O diagnóstico deve ser precoce, para que se reduza a ambliopia e complicações, como o glaucoma.

#### Referências:

1. Asaoka, R., Kato, M., Suami, M., Usami, Y., Hotta, Y., and Sato, M. Chronic angle closure glaucoma secondary to frail zonular fibers and spherophakia. *Acta Ophthalmol Scand.* 2003; 81: 533–535.
2. Dietlein, T.S., Jacobi, P.C., and Kriegelstein, G.K. Ciliary body is not hyperplastic in Weill-Marchesani syndrome. *Acta Ophthalmol Scand.* 1998; 76: 623–624.
3. Faivre, L., Dollfus, H., Lyonnet, S. et al. Clinical homogeneity and genetic heterogeneity in Weill-Marchesani syndrome. *Am J Med Genet A.* 2003; 123: 204–207.
4. Faivre, L., Gorlin, R.J., Wirtz, M.K. et al. In frame fibrillin-1 gene deletion in autosomal dominant Weill-Marchesani syndrome. *J Med Genet.* 2003; 40: 34–36.
5. Harasymowicz, P. and Wilson, R. Surgical treatment of advanced chronic angle closure glaucoma in Weill-Marchesani syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 2004; 41: 295–299.
6. Lleo, A., Marcos, A., Calatayud, M., Alonso, L., Rahhal, S.M., and Sanchis-Gimeno, J.A. The relationship between central corneal thickness and Goldmann applanation tonometry. *Clin Exp Optom.* 2003; 86: 104–108.