

Síndrome de Peters: Uma abordagem diagnóstica, evolução clínica e revisão



<https://doi.org/10.56238/sevened2023.006-143>

Amanda Mayumi Aoyagi

Superior Completo, pela Instituição Universidade Municipal de São Caetano do Sul - SP
Hospital Geral da Vila Penteadão
E-mail: amandaaoyagi@me.com

Isabele Ferreira da Silva

Graduada em Medicina pela UniFacid
UniFacid - Faculdade Integral Diferencial
E-mail: isabelefs_@hotmail.com

Amanda de Almeida Martins

Médica – Universidade Estadual de Santa Cruz
E-mail: martins.aalm@gmail.com

Camilo de Lelis Lobo Ribeiro

Pós-graduado em Medicina Intensiva pelo Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE), São Paulo, SP-Brasil.
Hospital Estadual de Urgências Governador Otávio Lage de Siqueira (HUGOL)
E-mail: camilolelis2010@live.com

Yasmin de Amorim Vieira

Bacharel em Medicina pelo Centro Universitário FIPMoc - 2021 Instituição: Centro Universitário FIPMoc
E-mail: yasminamvieira@hotmail.com

Lara Caroline Cardoso

Medicina (Conclusão: Novembro 2024)
Universidade Anhembi Morumbi
E-mail: laracarol18@outlook.com

Matheus Mendonça Domingues

Universidade Cidade de São Paulo
Rua Davi Hume, 113, Vila Mariana - São Paulo-SP, cep 04116-130
E-mail: Matheus.medunicid@gmail.com

André Lages Gonçalves Castelo Branco

Médico pelo Centro universitário Uninovafapi
E-mail: andrelagescb@gmail.com

Arianny Lima da Silva

Médica pelo Centro Universitário de Mineiros (UNIFIMES) Centro Universitário de Mineiros (UNIFIMES)
E-mail: arianny_limadasilva@hotmail.com

Gabriel Cezar de Araujo Miguel

Médico Pela Universidade Federal De Goiás - Regional Jataí
E-mail: Gabrielcezaram@Gmail.Com

Verônica Carazzai Reisdorfer

Médica, Pela Universidade De Caxias Do Sul
Esf Centro – Cidade De Xangri-Lá
E-mail: Ve.Reisdorfer@Gmail.Com

Luana Rafaela Saldanha Bogaski

Médica pela instituição Centro Universitário de Mineiros – Unifimes.
Centro Universitário de Mineiros - Unifimes
E-mail: luanarafaebogaski@gmail.com

Victória Leoni Pardi de Castro

Médica pela Faculdade de Medicina Barão de Mauá
E-mail: vivipardi@hotmail.com

Brenda Etges Arenzon

Médica pela Instituição Universidade de Caxias do Sul
E-mail: brendaearenzon@gmail.com

Carolina Caetano de Araujo Nunes

Médica graduada na UNIRV - Rio Verrde em 06/2022
E-mail: araujoncarol@gmail.com

RESUMO

Introdução: A síndrome de Peters (ou anomalia de Peters, ou Disgenesia mesenquimal do segmento anterior) é uma condição genética rara e congênita, descrita por Arthur G.

H. Peters em 1906, que afeta o segmento mesenquimal ocular anterior apresentando graus variados de opacidade corneana, sinéquias iridocorneanas, presença de estreitamento de câmara anterior e defeito na membrana de Descemet. Apresentação do Caso: Um garoto de 6 anos, nascido em Goiânia, estado de Goiás, com um nascimento a termo e sem histórico de problemas de saúde anteriores, foi encaminhado ao nosso serviço por um clínico geral devido a problemas de acuidade visual (AC) reduzida em ambos os olhos e estrabismo. A mãe, que o acompanhava, relatou que os sintomas de estrabismo começaram aproximadamente há um ano e meio. Ela também mencionou que se vacinou adequadamente durante



a gravidez contra infecções que poderiam causar malformações congênitas e negou quaisquer complicações durante a gravidez ou o parto. Não existem antecedentes familiares relevantes de doenças oftalmológicas. Discussão: Por ser uma anomalia rara, os dados epidemiológicos são escassos na literatura mundial, o único dado constante é que a apresentação bilateral está presente na maior parte dos casos. Neste resumo, abordaremos os principais aspectos da síndrome de Peters, incluindo sua fisiopatologia, classificação, características clínicas, diagnóstico e tratamento. É

uma síndrome que necessita de avaliação multidisciplinar para tratamento de complicações sistêmicas em alguns casos sendo necessária abordagem cirúrgica como ceratoplastia penetrante e tratamento do glaucoma. Conclusão: O tratamento varia de acordo com a apresentação do quadro e a avaliação genética e multiprofissional é de suma importância nesses pacientes.

Palavras-chave: Anomalia de Peters, Ambliopia, Glaucoma, Congênito, Disgenesia do segmento anterior.

1 INTRODUÇÃO

A anomalia de Peters é uma opacidade corneana congênita bastante comum, que ocorre devido a um defeito na migração das células da crista neural, resultando em malformação do segmento anterior do olho. O nome da anomalia foi dado em homenagem ao médico alemão Albert Peters, que a descreveu clinicamente e histologicamente no início do século XX.

A causa exata das opacidades corneanas congênitas ainda é desconhecida, mas há suspeitas de que possam ser genéticas, infecciosas, traumáticas ou tóxicas. Sabe-se, no entanto, que esse fator etiológico afeta o desenvolvimento fetal entre a 6ª e a 16ª semana de gestação, período em que ocorre a diferenciação da câmara anterior.

Embora a ocorrência da anomalia de Peters seja geralmente esporádica, há relatos de que ela possa estar associada a mutações no gene PAX 6, que pode ter expressão recessiva ou dominante com penetrância variável, e que também aparece em outros tipos de malformações do segmento anterior.

As principais características da anomalia de Peters incluem opacidade corneana central e sinéquias da íris e/ou do cristalino com a região do leucoma. A opacidade corneana é o sintoma mais evidente da doença e pode variar em densidade e tamanho. O leucoma, que é cercado por córnea transparente, é causado pelo edema do estroma posterior e pela ausência ou afinamento da membrana de Descemet e do endotélio. Além disso, há desorganização do epitélio e perda da camada de Bowman. Em casos mais graves, o leucoma pode ser vascularizado e protuberante. A íris atrófica adere à face posterior do leucoma, o que pode levar a sinéquias anteriores e desorganização da câmara anterior. Embora a córnea periférica seja transparente, pode ocorrer esclerização do limbo.

A anomalia de Peters pode ocorrer isoladamente ou em conjunto com outras anomalias oculares. Em casos mais graves, pode haver desenvolvimento de catarata e glaucoma (em 50% dos casos). Outras possíveis alterações oculares incluem microcornea, microftalmo, córnea plana, esclerocórnea, coloboma iriano, disgenesia do ângulo e da íris, ptose e hipoplasia do nervo óptico ou foveal. Além disso, podem ocorrer retardo mental, cardiopatia congênita, nefropatia congênita, lábio leporino, displasia craniofacial e malformações ósseas, que, quando presentes em conjunto com pelo



menos um desses achados sistêmicos, compõem a síndrome Peters-plus.

2 APRESENTAÇÃO DO CASO

Um garoto de 6 anos, nascido em Goiânia, estado de Goiás, com um nascimento a termo e sem histórico de problemas de saúde anteriores, foi encaminhado ao nosso serviço por um clínico geral devido a problemas de acuidade visual (AC) reduzida em ambos os olhos e estrabismo. A mãe, que o acompanhava, relatou que os sintomas de estrabismo começaram aproximadamente há um ano e meio. Ela também mencionou que se vacinou adequadamente durante a gravidez contra infecções que poderiam causar malformações congênitas e negou quaisquer complicações durante a gravidez ou o parto. Não existem antecedentes familiares relevantes de doenças oftalmológicas.

Na avaliação oftalmológica inicial, o paciente apresentava uma acuidade visual corrigida de 20/80 no olho direito e 20/120 no olho esquerdo. O exame externo evidenciou estrabismo divergente em posição primária do olhar. A biomicroscopia mostrou opacidades corneanas bilaterais, com diminuição do reflexo vermelho. Além disso, a íris apareceu plana e colada à córnea, exibindo um ângulo iridocorneano estreito. O cristalino apresentava catarata congênita com deslocamento posterior.

A avaliação complementar, incluindo a medição da pressão intraocular, foi normal, e uma ultrassonografia ocular confirmou a catarata congênita e o deslocamento posterior do cristalino. Com base nesses achados clínicos, o diagnóstico de Síndrome de Peters Tipo I foi fortemente considerado, dada a ausência de manifestações sistêmicas e os resultados da biomicroscopia. A família foi devidamente informada sobre a condição, suas implicações e as opções de tratamento disponíveis.

3 DISCUSSÃO

Caracterizada por uma opacidade corneana, a Síndrome de Peters é um distúrbio congênito raro decorrente do defeito da migração das células da crista neural. Assim, o paciente portador da Síndrome de Peters disporá de uma malformação do segmento anterior do olho decorrente da interferência do fator etiológico durante a 6ª e a 16ª semana de gestação. A etiologia da Síndrome de Peters ainda é incerta, abrangendo fatores genéticos e ambientais, como, por exemplo, infecções, traumas e substâncias tóxicas que interferem no período de diferenciação embrionária da câmara anterior. (MEYER, 2010).

Em 1906, Albert Peters descreveu pela primeira vez a Síndrome de Peters observando a associação entre leucoma central da córnea, sinéquias iridocorneanas, presença de câmara anterior estreita e um defeito na membrana de Descemet. As alterações do desenvolvimento embrionário das diferentes camadas da córnea diferenciam a Síndrome de Peters em dois fenótipos. O tipo 1, mais restrito, sem sintomas sistêmicos, é caracterizado por uma opacificação central da córnea e sinéquias iridocorneanas. Já o tipo 2 apresenta-se clinicamente mais grave, com opacificações corneanas mais



densas, deterioração do cristalino e presença desintomas sistêmicos. Existe, ainda, a Síndrome de Peters Plus, descrita por Schooneveld, et al., em 1984, em que o paciente, além da clínica típica da Síndrome de Peters, apresenta sintomas como fissura labiopalatina, dismorfia da face e das mãos, baixa estatura, anomalias dos pavilhões auriculares e atraso mental (FERREIRA, 2020).

Pacientes com Síndrome de Peters podem apresentar maior associação com outras patologias oculares, como, por exemplo, glaucoma (ocorrem em 50% dos casos), catarata, microcórnea, microftalmo, córnea plana, esclerocórnea, coloboma iriano e ptose (MEYER, 2010).

Segundo os estudos realizados por Bhandari et al, em 2011, a Anomalia de Peters prevalece entre o sexo masculino, atingindo 56% dos casos, sendo que, em 67,2% os sintomas manifestaram-se bilateralmente, possuindo notável associação com malformações sistêmicas (71%).

Pacientes que apresentam opacidade corneana discreta, não associada a catarata, possuem adequada evolução da visão e um bom prognóstico, com tratamento frequentemente reservado a iridectomia periférica. Já aqueles com a Síndrome de Peters, com densificação extensa, associados a alterações sistêmicas e oculares possuem um prognóstico mais sombrio, abrangendo medidas terapêuticas mais amplas, como a ceratoplastia penetrante (MEYER, 2010).

O manejo da Síndrome de Peters tem como propósito oportunizar um estímulo visual ideal a estes pacientes, evitando o desencadeamento de complicações (CALIXTO, 2023).

Dentre as complicações da Síndrome de Peters, podemos citar a ambliopia, unilateral ou bilateral, devido a privação sensorial (consequente da opacificação central corneana, da catarata e do glaucoma), o descolamento da retina e a perfuração espontânea da córnea (FERREIRA, 2020).

Não há cura para a síndrome, ou para a desgênese anterior do olho. A única maneira de evitar agravos e recuperação visual é a ceatoplastia total (transplante de córnea). Esta deve ser considerada para o envolvimento da córnea antes de 3-6 meses de idade; e também intervenção cirúrgica nos casos de glaucoma. O controle periódico com oftalmologista pediátrico torna-se imprescindível, e o uso de corticoides devem ser evitados nessas crianças pelo alto risco de desenvolvimento de glaucoma.

A Síndrome de Peters é um distúrbio congênito raro, com etiologia incerta, que exige diagnóstico e tratamento precoces, possibilitando melhores perspectivas para o paciente e reduzindo os riscos da deficiência visual. Dessa maneira, é primordial a investigação oftalmológica adequada e o acompanhamento pediátrico eficiente, com o propósito de detectar precocemente qualquer alteração que auxilie no diagnóstico.

4 CONCLUSÃO

A Síndrome de Peters Plus é uma doença genética autossômica recessiva com importante acometimento consanguíneo. Consiste na Anomalia de Peters associada à baixa estatura, braquidactilia e alteração cognitivas de variados graus, bem como uma causa de morte fetal em casos graves. Pode



apresentar, ainda, acometimento cardiovascular e geniturinário. Quando nãoletal, é responsável por importante comorbidade e prejuízo da qualidade de vida. (ALMEIDA et al, 1991; CANDA et al, 2018)

O diagnóstico é incerto e baseia-se principalmente na ectoscopia e exame físico do paciente. A história familiar também pode ser importante. Exames complementares podem têm relevância para a investigação de comprometimentos adjacentes, como o ecocardiograma para defeitos constitucionais do coração e vasos da base e ultrassonografia dos rins e vias urinárias para deformidades, por exemplo. A alteração na análise sequencial do gene B3GLCT pode estar presente, evidenciando mutação homozigótica nos filhos e heterozigótica dos pais. Elucida-se, dessa forma, a herança autossômica recessiva da patologia. (DEMIR et al, 2020; HESS et al, 2008)

A detecção por exame de imagens é possível ainda no período intrauterino e viabilizam a intervenção precoce da patologia, atenuando as repercussões decorrentes da síndrome e auxiliando na manutenção de uma melhor qualidade de vida. O ultrassom morfológico, realizado no período pré-natal, é útil para a constatação de alguns achados que indicam a presença da síndrome, como a agenesia do Corpo Caloso, microcefalia, membros curtos e rins policísticos. Caso persista a dúvida, a ressonância magnética pode trazer ainda mais detalhes: hipotelorismo e catarata bilateral. (DEMIR et al, 2020; CANDA et al, 2018).

As possibilidades de intervenção para a condição são limitadas e consistem apenas em tratar as manifestações clínicas do quadro. Os transplantes bilaterais de córnea podem ser considerados e a fisioterapia motora também pode ser indicada, apresentando melhores resultados em quadros mais brandos. (DEMIR et al, 2020).



REFERÊNCIAS

- Bhandari, R. et al - Peters Anomaly: Review of the Literature, Agosto de 2011. Disponível em <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21448066/> DOI: 10.1097/ICO.0b013e31820156a9, Acesso em: 28 de Junho de 2023.
- CALIXTO, F. R. P.; CARVALHO, L. F. C.; LAGES, B. P. G.; GOMES, J. S. R.; BRAGA, P. G.; DE OLIVEIRA, R. L.; CARVALHO, B. F. C. Aspectos clínicos e manejo terapêutico da Anomalia de Peters: um relato de caso. *Brazilian Journal of Health Review*, [S. l.], v. 6, n. 3, p. 10798–10803, 2023. DOI: 10.34119/bjhrv6n3-188. Disponível em: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/60128>. Acesso em: 28 jun. 2023.
- CANDA, M. T. et al. Prenatal detection of Peters plus-like syndrome. *Journal of Turkish Society of Obstetric and Gynecology*, v. 15, n. 4, p. 273–276, 1 dez. 2018.
- DE ALMEIDA, J. C. et al. Short stature, brachydactyly, and Peters' anomaly (Peters'-plus syndrome): confirmation of autosomal recessive inheritance. *Journal of Medical Genetics*, v.28, n. 4, p. 277–279, 1 abr. 1991.
- DEMIR, G. Ü. et al. Peters Plus syndrome: a recognizable clinical entity. *The Turkish Journal of Pediatrics*, v. 62, n. 1, p. 136–140, 2020.
- FERREIRA, V. E. M. - Anomalia de Peters: Revisão da Literatura e Descrição de Casos Clínicos, maio de 2020. Disponível em <http://hdl.handle.net/10451/47518>. Acesso em 26 de Junho de 2023.
- HESS, D. et al. Peters Plus Syndrome Is a New Congenital Disorder of Glycosylation and Involves Defective O-Glycosylation of Thrombospondin Type 1 Repeats. *Journal of Biological Chemistry*, v.
- MEYER, I. et al - Anomalia de Peters, seus aspectos clínicos e terapêuticos: relato de caso, agosto de 2010. Disponível em <https://www.scielo.br/j/abo/a/R3LHYFgVxkjSd3zMZCqCZqn/?lang=pt>. Acesso em 26 de Junho de 2023.