UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE
CAMPUS PROF. ANTÔNIO GARCIA FILHO
DEPARTAMENTO DE MEDICINA DE LAGARTO

LAÍS DE OLIVEIRA TELES FRAGA

RECORRÊNCIA FAMILIAL DE CEGUEIRA EM TRÊS IRMÃOS

Lagarto – SE
2019

LAÍS DE OLIVEIRA TELES FRAGA

RECORRÊNCIA FAMILIAL DE CEGUEIRA EM TRÊS IRMÃOS

Trabalho de conclusão de curso apresentado ao Departamento de Medicina do Campus Prof. Antônio Garcia Filho da Universidade Federal de Sergipe como requisito parcial para obtenção do Bacharelado em Medicina.

Orientador: Emerson de Santana Santos

Lagarto – SE
2019

LAÍS DE OLIVEIRA TELES FRAGA

RECORRÊNCIA FAMILIAL DE CEGUEIRA EM TRÊS IRMÃOS

Trabalho de conclusão de curso apresentado ao Departamento de Medicina do Campus Prof. Antônio Garcia Filho da Universidade Federal de Sergipe como requisito parcial para obtenção do Bacharelado em Medicina.

Orientador: Emerson de Santana Santos

Aprovado em: ____/____/____

BANCA EXAMINADORA

_____

Orientador(a):

_____

1º Examinador:

_____

2º Examinador:

PARECER

_____
_____
_____
_____
_____

RESUMO

Objetivo: Descrever a recorrência de lesão por queimadura química em três meio-irmãos. **Metodologia:** Trata-se de estudo descritivo do tipo relato de caso de três meio irmãos com cegueira. **Descrição**: Apresentamos o caso de três meio-irmãos de 13 anos, 3 anos e 17 meses que apresentaram cegueira com características compatíveis com lesão química ocular. **Comentários**: Estima-se que 14 milhões das crianças do mundo são cegas e o impacto deste problema é significativamente negativo. A queimadura química é uma das muitas causas de cegueira infantil, sendo algumas vezes provocada por agressões. A Síndrome de Munchausen por procuração é uma forma de abuso em que a genitora inventa ou provoca doença na vítima. Seu diagnóstico é dificultado pelas questões legais e seu atraso pode levar a danos irreversíveis. Pela ausência de alterações genéticas, pela recorrência familial e pelo padrão de lesão suspeitou-se de abuso infantil provocado pela genitora com Transtorno Factício Imposto ao Outro.

Palavras-chave: Síndrome de Munchausen Causada por Terceiro; Maus-tratos infantis; Queimaduras oculares; Cegueira.

ABSTRACT

Objective: To describe the recurrence of a chemical burn injury in three half-siblings. **Methodology**: This is a descriptive study of the case report of three half-siblings with blindness. **Description:** The case presented regards three half-siblings aging 13 years old, 3 years old and 17 months who presented blindness with characteristics compatible with chemical ocular injury. **Comments:** It is estimated that 14 million of the world's children are blind and the impact of this problem is significantly negative. The chemical burn is one of many causes of child blindness, and sometimes it is triggered by aggression. Munchausen's Syndrome by proxy is a form of abuse in which the female genitor/offender invents or causes illness in the victim. The diagnostic is embarrassed by legal issues and its delay may lead to irreversible damage. Due to the absence of genetic alterations, familial recurrence and lesion pattern Infantile abuse caused by the female genitor was suspected through Factitious disorder imposed on another.

Keywords: Munchausen Syndrome by Proxy; Child Abuse; Eye Burns; Blindness.

SUMÁRIO

Pág.

1 REVISÃO DA LITERATURA 7

2. ARTIGO 19

3 REFERÊNCIAS 31

ANEXO A – NORMAS DA REVISTA 36

ANEXO B – DECLARAÇÃO DE APROVAÇÃO DO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA COM SERES HUMANOS 38

1. REVISÃO DA LITERATURA

1.1 PERDA VISUAL EM CRIANCAS

A visão é considerada um dos sentidos mais importantes para desenvolvimento físico, psicoemocional e cognitivo adequado da criança. Ao nascimento, os elementos anatômicos essenciais para o processamento visual já estão presentes, porém não atingiram seu desenvolvimento completo. O amadurecimento do sistema visual se dá na primeira década de vida, tendo nos primeiros 18 meses seu período crítico. (BRASIL, 2016)

Infelizmente, as crianças podem não apresentar queixas até que tenham perda significativa da visão, pois até mesmo na faixa etária escolar tendem a compensar bem. Quando a perda visual é apreciada, a chance de recuperação pode ser baixa. (IQBAL; KLEIN, 2019)

Perda visual é o termo geral, proposto pelo pelo International Council of Ophthalmology (ICO), utilizado para incluir perda total (cegueira) e perda parcial (baixa visão). Segundo o CID-10, utilizando a tabela de Snellen e o campo visual, baixa visão é quando a acuidade visual corrigida no melhor olho se encontra entre 0,05 e 0,3 e seu campo menor do que 20 graus no melhor olho com a melhor correção óptica, englobando as categorias 1 e 2 de graus de comprometimento visual. A cegueira, entretanto, é quando encontramos um valor abaixo de 0,05 ou o campo visual menor que 10 graus, abrangendo os graus 3, 4 e 5. (BRASIL, 2016)

Embora a cegueira infantil seja relativamente rara e represente apenas 4% da cegueira total, estima-se que 14 milhões das crianças do mundo são cegas. (SOLEBO; TEOH; RAHI, 2017 e CHONG; MCGHEE; DAI , 2019)

Baseado em uma correlação linear entre a prevalência de cegueira e mortalidade infantil abaixo de cinco anos, estima-se que a prevalência de cegueira no país é de aproximadamente 4/10.000, sendo o número de pessoas com baixa visão aproximadamente três vezes maior. (BRASIL, 2016)

A condição socioeconômica do país reflete na taxa de mortalidade de crianças que recebem o diagnóstico de cegueira. No Reino Unido 10% delas morrem no primeiro ano após diagnóstico, enquanto nos países de baixa renda a mortalidade equivalente é de 60%. (SOLEBO; TEOH; RAHI, 2017)

Alterações na função de qualquer uma das estruturas ao longo da via visual podem causar perda de visão. A patologia é dividida de acordo com as três grandes categorias anatômicas: mídia, retina e neural. (IQBAL; KLEIN, 2019)

Problemas na mídia visual são representados pelas lacerações em globo aberto, queimaduras químicas, conjuntivites, ceratites, hifemas, glaucomas, anormalidades da lente,

hemorragia vítrea e endoftalmite. As lesões retinianas são principalmente por descolamento, hemorragia, tumores e oclusões arteriais ou venosas. Infecções orbitais, trombose do seio cavernoso, neoplasias orbitárias, hipertensão intracraniana idiopática, neurite óptica, isquemia de nervo óptico são patologias que afetam a via neuro-visual. Existem ainda outras condições como a perda visual funcional, a sobredosagem de alguns medicamentos e outros tumores primários. (IQBAL; KLEIN, 2019)

A Neuropatia Óptica Hereditária de Leber (LHON), apesar de ser a desordem mitocondrial mais prevalente, é uma causa incomum de cegueira, sendo seu diagnóstico muitas vezes dado de maneira tardia. A maioria dos seus casos ocorre em jovens do sexo masculino, no entanto, pode acontecer em ambos os sexos, em todas as faixas etárias. (GLOVER; CASMAER; APRIL, 2018)

Classicamente acontece de maneira subaguda, com perda de visão não dolorosa em um olho, acometendo num período de semanas a meses -geralmente inferior a um ano- a visão do outro olho. Seu diagnóstico é dado pela clinica associada a identificação molecular da mutação e a tomografia de coerência óptica. (GLOVER; CASMAER; APRIL, 2018)

Por ser uma doença mitocondrial, se configura por uma herança exclusivamente materna, sendo assim, a mutação é passada da mãe para toda sua prole, no entanto, nem todos os herdeiros manifestam a doença. Três mutações mitocondriais são responsáveis por mais de 90% dos casos, e sua gravidade guarda relação com a porção mutada, sendo importante identificá-la. (SHEMESH; MARGOLIN, 2019)

A maioria dos casos de LHON cursa com cegueira irreversível, porém uma pequena quantidade evolui com melhora espontânea da visão. Durante muitos anos, não havia uma terapia bem estabelecida porém, em 2015, a Ibedenona se consagrou como tratamento específico. Permanecem, ainda, inúmeros estudos na tentativa de uma terapia genética para a doença. (LYSENG-WILLIAMSON, 2016)

Em países desenvolvidos, a deficiência visual cerebral e as anomalias do nervo óptico são as causas mais comuns de cegueira infantil, sendo a retinopatia da prematuridade, a catarata e a lesão não acidental as formas evitáveis mais rotineiras. (SOLEBO; TEOH; RAHI, 2017)

Em locais com rendas mais baixas as opacidades corneanas infecciosas e questões nutricionais, com o advento das vacinas e suplementações de vitamina A, estão perdendo seu destaque, tornando o perfil etiológico mais parecido com os de países alta renda. (SOLEBO; TEOH; RAHI, 2017)

Apesar de a cegueira causada por doenças infecciosas, como sarampo e rubéola terem tido sua incidência reduzida, no Brasil, um terço das crianças com suspeita de microcefalia associada ao Zika apresentou anormalidades oculares. (SOLEBO; TEOH; RAHI, 2017)

Dados precisos sobre as causas da cegueira bem como o perfil da população pediátrica com deficiência visual são importantes para melhor destino de recursos visando a prevenção e a cura. (GYAWALI; MOODLEY, 2017) Melhorias na saúde materna e neonatal, bem como, investimentos na infraestrutura nacional de cuidados oftalmológicos são as peças primordiais pra reduzir o peso da cegueira evitável. (SOLEBO; TEOH; RAHI, 2017)

Aos pacientes com sinais de trauma intraocular, queimaduras químicas, infecção orbital, oclusão da artéria central da retina e endoftalmite deve ser garantida uma consulta oftalmológica em caráter emergencial para proporcionar a melhor chance de preservação da visão. (IQBAL; KLEIN, 2019)

A cegueira infantil, principalmente se bilateral e irreversível, representa uma séria perda de função, afeta negativamente o desenvolvimento neuro-comportamental e consequentemente a qualidade de vida das crianças e de suas famílias. (KONG et al., 2012 e IQBAL; KLEIN, 2019) Uma criança cega é mais propensa a viver em condições socioeconômicas de privação, sofrer mais hospitalizações e morrer na infância. (SOLEBO; TEOH; RAHI, 2017)

1.2 LESÕES QUÍMICAS OCULARES

As lesões químicas oculares, causadas por ácidos ou álcalis, frequentemente resultam em perda de visão, desfiguração e complicações desafiadoras da superfície ocular, sendo consideradas verdadeiras emergências oftalmológicas. (BARADARAN-RAFII et al., 2017)

As queimaduras oculares químicas ou térmicas representam 7 a 18% de todos os traumas oculares. (MERLE; GÉRARD; SCHRAGE, 2008 e TENENHAUS; RENNEKAMPFF, 2017) Nos Estados Unidos foi estimado um total de 36 mil visitas ao departamento de emergência e 26,6 milhões de dólares ao ano por esta causa. (HARING et al., 2016)

Em oposição ao que se acreditava, um estudo epidemiológico nos Estados Unidos, mostrou que a lesão por queimaduras químicas oculares ocorre principalmente em ambientes domésticos sendo as crianças de 1 e 2 anos as principais vítimas. (RAMPONI, 2017 e KAUSHIK; BIRD, 2019) O outro perfil comum de vítimas são homens jovens em acidentes de trabalho. (ARNLJOTS; SAMOLOV, 2018) Infelizmente, estudos relatam incidência crescente de pacientes apresentando lesões oculares químicas decorrentes de agressão. (MCGHEE; CRAWFORD; PATEL, 2013)

Mais de 25 mil produtos químicos potencialmente provocadores de lesões oculares químicas foram identificados. (MCGHEE; CRAWFORD; PATEL, 2013) As substâncias alcalinas, além de mais frequentes, causam danos mais severos que os ácidos, graças ao potencial de saponificar as membranas fosfolipídicas, promovendo uma rápida morte celular epitelial e penetração no olho. (IQBAL; KLEIN, 2019 e RAMPONI, 2017)

A amônia concentrada pode causar lesão na estrutura ocular anterior após menos de um minuto de exposição e a soda cáustica num período de 3 a 5 minutos. (IQBAL; KLEIN, 2019)

As queimaduras ácidas causam necrose de coagulação podendo resultar em extensa cicatrização e ulceração da córnea que também representam uma ameaça significativa a visão. (IQBAL; KLEIN, 2019) Os ácidos levam a coagulação de proteínas no epitélio, limitando a penetração nas camadas mais profundas do olho. (ESLANI et al., 2014) Uma exceção é o ácido fluorídrico que é toxico e corrosivo, causando lesões tão graves quanto as alcalinas. (ESLANI et al., 2014 e ARNLJOTS; SAMOLOV, 2018)

Pacientes que sofrem queimadura química ocular apresentam diminuição da visão, dor ocular moderada a grave, blefaroespasmo, hiperemia conjuntival e fotofobia. Em lesões graves pode haver o branqueamento da conjuntiva pela oclusão vascular. (RAMPONI, 2017 e IQBAL; KLEIN, 2019)

Diagnósticos diferenciais que devem ser considerados com queimaduras químicas do olho incluem abrasão conjuntival, corpo estranho conjuntival ou corneano, úlcera ou opacidade da córnea. (RAMPONI, 2017)

A gravidade da queimadura depende da substância envolvida, da temperatura, da velocidade do impacto, da concentração, da duração da exposição, da reatividade específica com tecidos, e da profundidade da penetração. (ESLANI et al., 2014) Dano tecidual irreversível se dá quando o pH atinge níveis superiores a 11,5. (MCGHEE; CRAWFORD; PATEL, 2013)

A quantidade de isquemia limbal, representada por manchas brancas na conjuntiva limbal e vasos esclerais, é melhor avaliada pela classificação de Dua, sendo um dos fatores mais importantes para determinar a o dano ocular e eventual resultado visual. (RAMPONI, 2017)

A extensão do envolvimento deve ser revista com frequência, e a classificação deve ser alterada no período de acompanhamento, refletindo o *continuum* de mudança que ocorre no período pós imediato a lesão. (DUA; KING; JOSEPH, 2001)

O ambiente ocular é um meio úmido, logo, sua imediata irrigação leva a diluição rápida e remoção de produtos químicos, sejam eles ácidos ou básicos. (RAMPONI, 2017) A maioria dos especialistas recomenda que esta deva ser realizada com solução salina ou água, no próprio

ambiente do acidente, por no mínimo 30 minutos e após este tempo deve ser verificado o pH lacrimal. A neutralização se configura quando o pH lacrimal se encontra entre 6,9 e 7,4. (IQBAL; KLEIN, 2019 e BATES; ZANABONI, 2019) Pode se exigir até 20 litros de solução para restaurá-lo. Não se deve atrasar a irrigação para avaliar uma o olho de maneira abrangente, devendo-se apenas assegurar que não há ruptura do globo ocular. No entanto, procedimento de irrigação deve ser realizado mesmo que atrasado, na esperança de preservar tecido saudável suficiente para um transplante de córnea posterior, se necessário. (RAMPONI, 2017)

Em caso de necessidade de irrigação prolonga, esta é melhor realizada utilizando a lente de Morgan. (IQBAL; KLEIN, 2019) Na pediatria, a irrigação ocular pode ser mais tolerável aquecendo a solução irrigadora e reestimando frequentemente a analgesia ocular tópica ou endovenosa. (RAMPONI, 2017)

Após a normalização do pH, um exame oftalmológico completo deve ser realizado, analisando atenciosamente a integridade e a clareza da córnea, o grau de isquemia limbal, quaisquer corpos estranhos retidos e a presença de trauma. (RAMPONI, 2017)

Os corticoides locais diminuem a inflamação reduzindo a invasão de estroma corneano pelos neutrófilos polimorfonucleares antagonizando, ainda, a ação das enzimas colagenases, podendo-se utilizar por 10 dias livremente e por mais dias de maneira cautelosa se associado a ascorbato. O citrato tópico é eficaz em prevenir e retardar a progressão das úlceras de córnea, tendo efeito superior ao da Vitamina C em olhos mais gravemente afetados. A administração parenteral de tetraciclina reduz a incidência de ulceração da córnea e facilita a cicatrização. Agentes cicloplégicos reduzem a dor e diminuem o risco de sinéquia posterior. (MCGHEE; CRAWFORD; PATEL, 2013 e MASHIGE, 2015) Em caso de pressão intraocular elevada, pode-se utilizar um betabloqueador tópico ou acetazolamida. (BATES; ZANABONI, 2019)

O tratamento cirúrgico deve ser considerado em queimaduras graves, para restaurar as células tronco límbicas. Procedimentos como excisão, tenoplastia, prevenção de formação de simbléfaros, transplante de limbo, transplante de membrana amniótica, ceratoplastias, transporte de células epiteliais de limbo cultivadas e transplante conjuntival, podem ser utilizados a depender da gravidade para atingir o resultado desejado. (MASHIGE, 2015)

A ordem típica para a intervenção cirúrgica é correção das anormalidades da pálpebra, tratamento do glaucoma, reconstrução da superfície ocular/transplante, e finalmente a ceratoplastia. (BARADARAN-RAFII et al., 2017)

As ceratopróteses são a última via de tratamento em pacientes com olhos severamente danificados e inadequados para a ceratoplastia penetrante. (MCGHEE; CRAWFORD; PATEL, 2013)

A evisceração ou enucleação podem ser necessárias no contexto de um olho cego doloroso no qual todas as opções de tratamento foram esgotadas. (MCGHEE; CRAWFORD; PATEL, 2013)

Novas terapias baseadas em fatores anti-angiogênicos vem sendo estudadas, mostrando benefício potencial na inibição da neovascularização corneana em modelos experimentais. Com os avanços da medicina regenerativa espera-se que os resultados clínicos melhorem ainda mais. (BARADARAN-RAFII et al., 2017)

A maioria dos pacientes com lesões químicas leves a moderadas pode alcançar uma superfície ocular estável e acuidade visual funcional com as estratégias de manejo atuais. (BARADARAN-RAFII et al., 2017) Nos casos mais graves o prognóstico a longo prazo é frequentemente muito precário, com comprometimento visual significativo, reduzindo substancialmente a qualidade de vida relacionada a saúde dos pacientes. (GHOSH et al., 2019)

1.3 TRANSTORNO FACTÍCIO

A síndrome de Munchausen, caracterizada em 1951 por Asher, é uma condição psiquiátrica classificada entre os transtornos factícios (F68.1 CID-10) em que o paciente de forma compulsiva, deliberada e contínua, simula ou provoca sintomas de doença sem que haja uma vantagem óbvia para tal atitude que não seja a obtenção de cuidados médicos. (BARROS; TEIXEIRA, 2015; SOUSA FILHO et al., 2017 e ATKINS; WALKER; TARBOX, 2018)

O que precisamente prejudica o funcionamento mental adequado levando o indivíduo a simular ou causar danos a si mesmo ou ao próximo é obscuro. Há evidências de que os transtornos factícios tendem a ocorrer de maneira esporádica, relacionados a situações específicas e dependentes de interações sociais ou legais seletivas com profissionais médicos, sugerindo que não sejam um estado clínico, e sim um comportamento regido por um custo-benefício. (BASS; HALLIGAN, 2014)

Alguns pesquisadores propuseram uma disfunção cerebral como fator causal nos transtornos factícios, outros levantaram uma hipótese de uma deficiência no processamento da informação contribuindo para este comportamento disfuncional, mas nenhum padrão genético

ou eletroencefalográfico evidenciou anormalidades específicas. (SADOCK BJ; SADOCK VA; RUIZ, 2017)

Em 1977, a “síndrome de Munchausen por procuração” foi descrita pela primeira vez pelo médico britânico Roy Meadow. (BRAHAM et al., 2017) O Transtorno Factício Imposto ao Outro (TFIO), termo utilizado pelo CID 10 e DSM-V, é um abuso incomum e subdiagnosticado em que o agressor é, frequentemente, um parente. (HOUAS; FITOURI; HAMZAOUI, 2018)

Geralmente acontece quando um dos genitores, sendo a mãe responsável em 85-95% das vezes, de modo persistente ou intermitente, simula intencionalmente sintomas em um membro de sua prole, levando-o a ser considerado doente ou induzindo a doença, colocando em risco a criança. (FAEDDA et al., 2018 e BARROS; TEIXEIRA, 2015) O comportamento de caráter enganoso persiste mesmo quando não há recompensas externas claras, como dinheiro, custódia da criança ou acesso a drogas, embora essas motivações possam coexistir. (APSAC, 2017) O perfil dos pacientes com TFIO é composto principalmente por mulheres (92-100%), jovens, casadas.(YATES; BASS, 2017)

Estima-se que, ao menos 0,5-2 a cada 100.000 crianças menores de 16 anos sejam vítimas de parentes com TFIO. Cerca de 77% dos casos acontece em menores de 05 anos, podendo acontecer em indivíduos de ambos os sexos. (HOUAS; FITOURI; HAMZAOUI, 2018 e APSAC, 2017 e BERTULLI; COCHAT, 2017)

Alguns dos fatores de risco para abuso infantil incluem o tabagismo, presença de mais de dois irmãos, baixo peso infantil, baixa condição socioeconômica e crianças com deficiência. (CHRISTIAN, 2015)

O espectro da doença em termos de gravidade é dividido em: Leve, forma mais comum que geralmente se baseia em um genitor que procura cuidados médicos desnecessários; Moderado, quando promove perturbações significativas na vida da criança; Graves, que são as condições potencialmente fatais e há maior propensão de indução de doença pelo agressor. (ROESLER; JENNY, 2018)

Os sintomas fabricados da vitima são variáveis e comumente englobam mais de um sistema orgânico. As apresentações mais comuns são relacionadas ao sistema nervoso central como convulsões, coma, sedação e estão presentes em até 50% dos casos (BRAHAM et al., 2017). Outros sintomas comuns são: sangramentos como hemoptise, hematúria e epistaxe; respiratórios, em especial a apneia; os gastrointestinais que incluem diarreia e vômitos; e a perfuração da criança com agulhas sujas de urina, fezes ou outras substâncias sépticas.

(HOUAS; FITOURI; HAMZAOUI, 2018) O curso da doença é frequentemente atípico, diferindo da história natural esperada. (BASS; HALLIGAN 2014)

Cerca de 30% das crianças submetidas à doença fabricada apresentam problemas médicos preexistentes, que costumam ser agravados pelo cuidador. (CARDONA; ASNES, 2019) É usual que os sinais agudos relatados diminuam quando a criança é afastada do seu cuidador. (BRAHAM et al., 2017)

Comumente os agressores são portadores da síndrome de Munchausen ou alguma outra condição psiquiátrica como depressão, transtornos de personalidade, abuso de álcool e outras substâncias. Muitas vezes a história de abuso ou trauma durante a infância do agressor é relatada e costumam ter uma personalidade histriônica ou limítrofe. (YATES; BASS 2017 e HOUAS; FITOURI; HAMZAOUI, 2018)

O perpetrador é geralmente articulado, comunicativo, conhece a linguagem médica, não manifesta culpa e está sempre presente, porém com preocupação inferior ao esperado. Quando confrontado sobre a doença ou sobre seu histórico psiquiátrico se mostra hostil e tende a procurar outro profissional de saúde, outro hospital ou mudar o método de fabricação da doença (BARROS; TEIXEIRA, 2015 e BRAHAM et al., 2017) O outro genitor é, frequentemente, omisso, passivo e não acredita na capacidade do agressor em desenvolver tais feitos. (BARROS; TEIXEIRA, 2015)

Muitas das vezes a criança manifesta um relacionamento sólido e de cumplicidade com a genitora, caracterizada por uma convivência simbiótica, distorcida e adestrada, facilitando a ação da genitora e até provocando alterações em seu próprio estado de saúde. (BARROS; TEIXEIRA, 2015) Frequentemente, a vítima defende vigorosamente o agressor e não consegue compreender a situação. (APSAC, 2017)

Vários padrões abusivos foram identificados, no entanto quando os outros filhos da prole estão envolvidos, são geralmente afetados de maneira sequencial e não simultânea. (BRAHAM et al., 2017) Pode haver episódios em que nenhum abuso ocorre por um tempo e depois se reinicia. (APSAC, 2017)

Em comparação com outros transtornos psiquiátricos, o diagnóstico dos transtornos factícios é raro. (BASS; HALLIGAN 2014) A realização de seu diagnóstico se dá de maneira muito complexa e está relacionado diretamente com questões legais. Se provas conclusivas suficientes não forem encontradas, o diagnóstico permanecerá apenas provável. (BARROS; TEIXEIRA, 2015 e HOUAS; FITOURI; HAMZAOUI, 2018)

O treinamento médico não os prepara para duvidar da história fornecida pelo cuidador, especialmente quando ele parece dedicado, mas deve-se suspeitar o TFIO em situações clínicas incomuns, com relatos inconsistentes dados pelo agressor, na divergência clínico-laboratorial, quando há agravamento inexplicado dos sintomas que se correlacionam com a visita do genitor. (BASS; HALLIGAN, 2014 e APSCA, 2017) Como em qualquer suspeita de abuso ou negligencia infantil, é indispensável a sinalização aos serviços de proteção à criança. (APSCA, 2017)

A coordenação e cooperação entre os médicos, o Ministério Público, os órgãos responsáveis por aplicar a lei e por proteger as crianças são indispensáveis para um processo bem sucedido. (APSCA, 2017)

A identificação baseia-se predominantemente na coleta sistemática de informações relevantes, com uma cronologia detalhada e uma avaliação cautelosa do prontuário do paciente. (BASS; HALLIGAN, 2014) Um espaço de aproximadamente 21,8 meses se dá desde o início dos sintomas até o diagnóstico da síndrome. (BERTULLI; COCHAT, 2017)

Ao suspeitar de um caso, deve-se dar atenção especial ao passado médico da criança e do agressor. (HOUAS; FITOURI; HAMZAOUI, 2018) Muitas vezes, o prestador de cuidado se mostra relutante em ofertar registros médicos anteriores, frequentemente relatando perda dos mesmos. (APSCA, 2017) Todos os profissionais que cuidam da criança devem ser orientados em relação a TFIO, sinais de perigo e necessidades de proteger a criança. (ROESLER; JENNY 2018)

Estudos mostram que 70% dos abusadores continuam a induzir sintomas no hospital. (BRAHAM et al., 2017) Muitas vezes se faz necessária a técnica de separação diagnóstica obedecendo um tempo mínimo suficiente para verificar se há melhora quando o suspeito se separa da vítima. (APSCA, 2017)

Outras formas mais modernas de facilitar o diagnóstico incluem a monitoração das mídias sociais, nas quais muitas vezes os perpetradores arrecadam dinheiro para fins relacionados a alegação de cuidado com seu filho para uma doença inexistente. E a vigilância por vídeo, que apesar de controversa, muitas vezes flagra o agressor induzindo os sintomas descritos. (ROESLER; JENNY 2018)

Reconhecer as motivações psicológicas do agressor pode não ser possível e não é um ponto fundamental no diagnóstico da doença fabricada pelo cuidador. Tais perpetradores apresentam condições altamente diversificadas e não demonstram nenhuma condição psiquiátrica, comportamental ou psicológica consistente. (CARDONA; ASNES, 2019)

É o perpetrador e não a vítima quem recebe este diagnóstico. Diversos nomes descrevem a condição da criança, como: maus-tratos infantis incluindo falsificação pediátrica e abuso médico infantil. (BRAHAM et al., 2017) O diagnóstico do TFIO não isenta o agressor das responsabilidades legais por danos.(APSAC, 2017)

Todas as crianças do domicílio devem ter seus registros de saúde avaliados porque a evidência de abuso em irmãos costuma estar presente mesmo que não tenha sido identificada na avaliação inicial. (APSCA, 2017) Quando o diagnóstico é dado, 35-50% dos outros filhos já sofreram o mesmo tipo de abuso. (BARROS; TEIXEIRA, 2015 e APSCA, 2017)

Semelhante ao TFIO, a Simulação por procuração (SpP) também é uma forma de maus tratos em que o cuidador simula ou induz sinais ou sintomas em uma criança, adulto dependente ou animal de estimação. No entanto, é evidente a intenção de angariar benefícios externos e concretos. As duas condições podem coexistir, com predominância de cada motivo (externos ou internos) variando no curso clínico. (AMLANI; GREWAL; FELDMAN, 2015)

Pouco estudada, a SpP tem uma prevalência desconhecida e é um diagnóstico desafiador para profissionais de saúde. Um estudo realizado apontou que todos os casos em humanos tiveram o benefício financeiro como objetivo primário, especialmente a busca por indenização por incapacidade da Previdência Social e acordos legais. A base estratégica de uma identificação eficaz depende de uma investigação abrangente, incluindo relato detalhado da história, exames físicos, testes neurológicos adequados e informações associadas relevantes. (AMLANI; GREWAL; FELDMAN, 2015)

Existem quatro principais tipos de abuso: o físico, o sexual, o psicológico e a negligência. Estes devem ser considerados diagnóstico diferencial do TFIO, que é uma forma menos comum de abuso. Abuso infantil é um grave problema universal e uma causa importante de morbimortalidade pediátrica. (HOUAS; FITOURI; HAMZAOUI, 2018) Anualmente mais de dois milhões de denúncias de suspeita de maus tratos são investigadas nos Estados Unidos, sendo 18% delas relacionadas ao abuso físico. (CHRISTIAN, 2015)

O manejo dos casos de TFIO é exaustivo e desafiador graças ao caráter severo e insidioso da psicopatologia associada. A prioridade deve ser garantir a proteção da criança e seus irmãos contra danos futuros. (APSCA, 2017)

O pediatra deve atuar como “guardião” dos cuidados médicos. Os serviços de proteção à criança deve ser informados sempre que elas forem prejudicadas. A intervenção chave é interromper o abuso. (ROESLER; JENNY 2018) Deve ser considerada a possibilidade de internar a criança em uma instituição hospitalar integral ou parcial a fim de monitoramento

diagnóstico e instituição de plano terapêutico. Pode ser necessário o afastamento da criança do abusador, a depender do grau do transtorno. (SADOCK BJ; SADOCK VA; RUIZ, 2017)

Recomenda-se que uma sessão informativa, em vez de um confronto, seja realizada para comunicar de maneira empática, racional e com evidências bem documentadas, que não há indicação para condições médicas ou tratamentos específicos e que os sintomas foram simulados ou causados pelo comportamento parental. (CARDONA; ASNES, 2019)

Conclui-se que revelar a vítima a etiologia das condições fabricadas de uma lesão é um componente necessário do cuidado contínuo. Faz-se necessário, no entanto, um equilíbrio entre as considerações éticas, profissionais e psicológicas, divulgando as informações de maneira gradual. Quando realizada de maneira psicologicamente sensível, mostra-se benéfica, pois a criança desenvolve uma compreensão precisa de sua história de sintomas e tratamentos médicos, diminuindo a chance de desenvolver transtornos depressivos e ansiosos. Os médicos devem, ainda, incluir os pacientes pediátricos em suas decisões de cuidado. (CARDONA; ASNES, 2019)

Muitas vezes deve ser tentada a terapia com a vítima, com o abusador e familiar quando se visa a reunificação. Esta costuma ser especialmente perigosa quando houve indução de doença ou quando a dinâmica cuidador-criança é muito disfuncional. Quanto mais nova é a vítima e mais grave e crônico o abuso, maior a possibilidade de futura letalidade. (APSCA, 2017)

Deve ser constante e longitudinal o processo de monitorização, sendo a capacidade dos pais em abster-se de abusos e negligências comprovadas ao longo de vários anos. (APSCA, 2017)

O tratamento dos pacientes com TFIO é extremamente difícil, apresentando taxas desanimadoras de adesão e prognóstico preservado com poucos relatos de melhoria. (SOUSA FILHO, 2017 e BASS; WADE, 2018) Só houve resposta satisfatória quando o agressor foi capaz de admitir seu comportamento e de mudar sua postura frente a saúde da criança. (BASS; HALLIGAN 2014)

A intenção do agressor, geralmente, não é torturar ou matar a vítima. (APSAC, 2017) Entretanto, caso o transtorno não seja diagnosticado a tempo, existe o risco de óbito em aproximadamente 6-10%, sendo 10% destes por sufocamento. Tratando-se de uma das formas mais letais de abuso. (HOUAS; FITOURI; HAMZAOUI, 2018; FAEDDA et al. 2018 e CARDONA; ASNES, 2019)

Existem novos estudos que inferem que experiências adversas na infância, influenciam nas adaptações biológicas relacionadas a resposta do cérebro a estímulos neuroendócrinos estressantes e ao sistema imunológico. (CHRISTIAN, 2015) Quando sobrevivem, as vítimas de TFIO estão sob risco de desenvolver problemas emocionais e comportamentais relacionadas as interações entre pais e filhos, podendo experimentar a perda de apego normal, ansiedade, depressão atraso no desenvolvimento, crescimento, funcionamento social e progressão acadêmica, refletindo na necessidade de um acompanhamento psiquiátrico visando conter esses impactos e otimizar o funcionamento normal da criança. (BRAHAM et al., 2017 e CARDONA; ASNES, 2019) Além disso, vítimas do transtorno factício devem ser consideradas como risco elevado de desenvolvimento de Síndrome de Munchausen e de TFP. (YATES; BASS, 2017) Algumas lesões provocam danos físicos permanentes como cegueira, distúrbio intestinal, dano cerebral, perda auditiva, remoção de órgãos. (APSAC, 2017)

Os médicos generalistas, pediatras e cirurgiões pediátricos devem ter o TFP sempre como um diagnóstico diferencial em uma situação suspeita, pois a equipe de saúde pode acabar por prolongar a doença e agravar o quadro. (HOUAS; FITOURI; HAMZAOUI, 2018)

A síndrome de Munchausen e a síndrome de Munchausen por procuração geram altos custos e procedimentos desnecessários nos serviços de saúde, sendo importante considerar e excluir as síndromes antes de realizar investigações e terapêuticas potencialmente prejudiciais. (BERTULLI; COCHAT 2017 e SOUSA FILHO et al., 2017)

2. ARTIGO

RECORRÊNCIA FAMILIAL DE CEGUEIRA EM TRÊS IRMÃOS

FAMILY RECURRENCE OF BLINDNESS IN THREE SIBLINGS

RESUMO

OBJETIVO: Descrever a recorrência de lesão por queimadura química em três meio-irmãos.

DESCRIÇÃO: Apresentamos o caso de três meio-irmãos de 13 anos, 3 anos e 17 meses que apresentaram cegueira com características compatíveis com lesão química ocular.

COMENTÁRIOS: Estima-se que 14 milhões das crianças do mundo são cegas e o impacto deste problema é significativamente negativo. A queimadura química é uma das muitas causas de cegueira infantil, sendo algumas vezes provocada por agressões. A Síndrome de Munchausen por procuração é uma forma de abuso em que a genitora inventa ou provoca doença na vítima. Seu diagnóstico é dificultado pelas questões legais e seu atraso pode levar a danos irreversíveis. Pela ausência de alterações genéticas, pela recorrência familial e pelo padrão de lesão suspeitou-se de abuso infantil provocado pela genitora com Transtorno Factício Imposto ao Outro.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Munchausen Causada por Terceiro; Maus-tratos infantis; Queimaduras oculares; Cegueira

SUMMARY

OBJECTIVE: To describe the recurrence of a chemical burn injury in three half-siblings.

DESCRIPTION: The case presented regards three half-siblings aging 13 years old, 3 years old and 17 months who presented blindness with characteristics compatible with chemical ocular injury.

COMMENTS: It is estimated that 14 million of the world's children are blind and the impact of this problem is significantly negative. The chemical burn is one of many causes of child blindness, and sometimes it is triggered by aggression. Munchausen's Syndrome by proxy is a form of abuse in which the female genitor/offender invents or causes illness in the victim. The diagnostic is embarrassed by

legal issues and its delay may lead to irreversible damage. Due to the absence of genetic alterations, familial recurrence and lesion pattern Infantile abuse caused by the female genitor was suspected through Factitious disorder imposed on another.

KEYWORDS: Munchausen Syndrome by Proxy; Child Abuse; Eye Burns; Blindness

INTRODUÇÃO

Crianças são afetadas pela deficiência visual em diversos graus. Por representar apenas 4% de toda a cegueira mundial, a cegueira infantil é comumente negligenciada. No entanto, tais crianças apresentam uma taxa de mortalidade mais alta comparando com as não afetadas, atingindo o marco de até 60% de morte em um ano.[1]

As lesões químicas oculares podem ser causadas por ácidos ou álcalis e podem implicar em complicações irreversíveis como a perda visual, devendo ser imediatamente abordadas.[2]

A Síndrome de Munchausen por procuração, um tipo de Transtorno Factício descrito pela primeira vez em 1977, é subdiagnosticado e por isso considerado incomum.[3,4] Estima-se que até 2 de cada 100.000 crianças sejam vítimas de parentes com Transtorno Factício Imposto ao outro, sendo a maior parte deles menores de 05 anos. É um tipo de abuso causado na maioria das vezes pela mãe da vítima, em que há simulação ou até indução de doença, levando a riscos a criança.[5,6] Frequentemente, a intenção do agressor é garantir cuidados médicos. No entanto, pode-se encontrar recompensas externas financeiras ou acesso a drogas.[7] Sem a presença de provas concretas, o diagnóstico não pode ser comprovado, por sua relação com questões legais.[4,8] Apesar de na maioria das vezes não ter intenção de provocar o óbito a vítima, se houver atraso diagnóstico, este fim acontece em até 10 % dos casos, sendo considerada uma das formas mais fatais de abuso.[4,5,9,10]

O impacto da cegueira infantil é altamente e significativamente negativo, para criança, a família, bem como para a comunidade.[1] O objetivo deste relato de caso é descrever a recorrência de lesão ocular sugestiva de queimadura química em três meio irmãos.

DESCRIÇÃO DOS CASOS

CASO 1

Criança com 13 anos, do sexo masculino, filho de pais hígidos, consanguíneos, primogênito da genitora. (Figura 1) Apresentando desde os 04 anos cegueira bilateral, com isquemia do limbo em 360 graus, opacificação total de córnea impossibilitando a visualização das estruturas do segmento anterior ocular, simbléfaro, *phtisis bulbi* bilateral, vascularização corneana superficial e profunda, bem como, hipotonia ocular a palpação bidigital e ausência de percepção luminosa. (Figura 2) História pregressa de internação hospitalar aos três anos por otorreia e abscesso em couro cabeludo, evoluindo com sepse e necessidade de ventilação mecânica e gastrostomia. Aos seis anos foi múltiplas vezes admitido no hospital por relatos de crises convulsivas. Em uma destas ocasiões suspeitou-se da Síndrome de Munchausen por procuração. O paciente possui cegueira bilateral total, permanente e irreversível a medicina atual e está estudando pelo sistema braile.

CASO 2

Criança de 3 anos, sexo feminino, pais não consanguíneos, terceira filha da genitora. Deu entrada aos dois anos no hospital com edema palpebral importante com sinais evidentes de inflamação palpebral e ocular sugestivas de trauma químico. Evoluiu com melhora do quadro, mas posteriormente apresentou nova piora cursando com hiperemia da conjuntiva, falência limbar, conjuntivalização corneana importante, neovascularização e simbléfaro. (Figura 3) A paciente apresenta reação a estímulos luminosos, principalmente em olho esquerdo e consegue contar dedos.

CASO 3

Lactente de 1 ano e 5 meses, sexo feminino, pais não consanguíneos, quarta filha da genitora. Com quatro meses foi levada ao hospital, onde evidenciou-se edema palpebral e conjuntivite a esclarecer. Evidenciou-se após avaliação detalhada o quadro de ceratoconjuntivite, vascularização corneana fina associada a opacidades epiteliais e estromais em diferentes graus, cristalino aparentemente transparente, pupila regular e reflexo fotomotor normal. (Figura 4) A avaliação de acuidade visual, a

paciente consegue centrar, fixar e acompanhar. Visando excluir uma possível causa genética para a cegueira dos três irmãos, foi realizado o mapeamento genético completo (no DNA nuclear e mitocondrial) da genitora e de uma das crianças afetadas, através do exame molecular chamado Sequenciamento Completo do Exoma, cujo resultado foi de ausência de variantes com significância clínica que justificasse o quadro.

DISCUSSÃO

A visão é considerada um dos sentidos mais importantes para desenvolvimento físico, psicoemocional e cognitivo adequado da criança.[11] Alterações na função de qualquer uma das estruturas ao longo da via visual – mídia, retina e neural- podem causar perda de visão.[12]

Infelizmente, as crianças podem não apresentar queixas até que tenham perda significativa da visão, pois até mesmo na faixa etária escolar tendem a compensar bem. Quando a perda visual é apreciada, a chance de recuperação pode ser baixa.[12]

Embora a cegueira infantil seja relativamente rara e represente apenas 4% da cegueira total, estima-se que 14 milhões das crianças do mundo são cegas.[13] Baseado em uma correlação linear entre a prevalência de cegueira e mortalidade infantil abaixo de cinco anos, estima-se que a prevalência de cegueira no Brasil é de aproximadamente 4/10.000, sendo o número de pessoas com baixa visão aproximadamente três vezes maior.[11]

A cegueira infantil, principalmente se bilateral e irreversível, representa uma séria perda de função, afeta negativamente o desenvolvimento neuro-comportamental e consequentemente a qualidade de vida das crianças e de suas famílias.[12] Uma criança cega é mais propensa a viver em condições socioeconômicas de privação, sofrer mais hospitalizações e morrer na infância.[13] Assim, condições que influenciem na qualidade de vida da criança como: suporte familiar, escolas especializadas, acompanhamento médico e psicológico devem ser implementadas.

As lesões químicas oculares, causadas por ácidos ou álcalis, frequentemente resultam em perda de visão, desfiguração e complicações desafiadoras da superfície ocular, sendo consideradas verdadeiras

emergências oftalmológicas.[2] Um estudo nos Estados Unidos mostrou que crianças de 1 e 2 anos, em ambientes domésticos, são responsáveis pela maior parte dos casos.[14] Infelizmente, pesquisas apontam incidência crescente de pacientes apresentando lesões oculares químicas decorrentes de agressão.[15]

Pacientes que sofrem queimadura química ocular apresentam diminuição da visão, dor ocular moderada a grave, blefaroespasmo, hiperemia conjuntival e fotofobia. Em lesões graves pode haver o branqueamento da conjuntiva pela oclusão vascular.[12,14] Em nossos três casos opacificação corneana importante foi evidenciada.

Alguns fatores determinam a recuperação da superfície ocular como: o agente químico causador, a extensão da lesão, os danos aos tecidos corneano e conjuntival e principalmente o grau de isquemia limbal.[14] No primeiro caso, a isquemia limbal foi de 360 graus, isto é, total e irreversível.

O tratamento de emergência baseia-se na irrigação intensa com substância salina ou água por no mínimo 30 minutos buscando neutralizar o pH lacrimal.[12,14,16] O procedimento de irrigação deve ser realizado mesmo que atrasado, na esperança de preservar tecido saudável suficiente para um transplante de córnea posterior, se necessário.[14] Corticoides, ascorbato, citrato, tetraciclina e cicloplégicos auxiliam no tratamento das lesões químicas.[15,17] O tratamento cirúrgico deve ser considerado em queimaduras graves, para restaurar as células tronco límbicas.[17]

Novas terapias baseadas em fatores anti-angiogênicos vem sendo estudadas, mostrando benefício potencial na inibição da neovascularização corneana. Com os avanços da medicina regenerativa espera-se que os resultados clínicos melhorem ainda mais.[2]

A maioria dos pacientes com lesões químicas leves a moderadas pode alcançar uma superfície ocular estável e acuidade visual funcional com as estratégias de manejo atuais.[2] Nos caso mais graves o prognóstico a longo prazo é frequentemente muito precário, com comprometimento visual significativo, reduzindo substancialmente a qualidade de vida relacionada a saúde dos pacientes.[18] Por se tratarem de lesões graves, o prognóstico dos nossos três casos é reservado.

A Neuropatia Óptica Hereditária de Leber, apesar de ser a desordem mitocondrial mais prevalente, é uma causa incomum de cegueira. A maioria dos seus casos ocorre em jovens do sexo masculino, no entanto, pode acontecer em ambos os sexos, em todas as faixas etárias.[19] Por ser uma doença mitocondrial, se configura por uma herança exclusivamente materna, no entanto, nem todos os herdeiros manifestam a doença.[20] Como as crianças eram de pais diferentes, na intenção de excluir uma possível causa mitocondrial, foi solicitado o sequenciamento do Exoma da genitora e de uma das crianças cuja ausência de alterações corroborou com o diagnóstico de lesão química provocada.

A Organização Mundial de Saúde define abuso infantil como a atitude que intencionalmente ou não, resulta em danos reais ou potenciais para o desenvolvimento psicossocial e a saúde da criança.[21] Em 1977, Roy Meador descreveu a Síndrome de Munchausen por Procuração, um incomum e subdiagnosticado tipo de abuso que em 85-95% dos casos tem a mãe como responsável.[3,4]

Pode acontecer de modo persistente ou intermitente, com simulações ou indução de sintomas em um ou mais membros de sua prole, levando-o a ser considerado doente, colocando em risco a criança.[8,10] Cerca de 77% das vítimas são menores de 05 anos, assim como os abusos iniciais em nossos três casos. Pode acontecer em indivíduos de ambos os sexos.[4,5,6] A indução da doença é um caráter de gravidade presente em nossos 3 casos.[22] Vários padrões abusivos foram identificados, no entanto quando os outros filhos da prole estão envolvidos, são geralmente afetados de maneira sequencial e não simultânea.[3] Pode haver, como em nosso relato, fases em que nenhum abuso ocorre por um tempo e depois se reinicia.[5]

Os sintomas fabricados mais comuns são relacionadas ao sistema nervoso central como convulsões, coma, sedação e estão presentes em até 50% dos casos.[3] Outros sintomas frequentes são: sangramentos como hemoptise, hematúria e epistaxe; apneia; diarreia e vômitos; a perfuração da criança com agulhas sujas de urina, fezes ou outras substâncias sépticas; lesões de pele e condições oculares repetitivas.[4,23] O curso da doença é frequentemente atípico, diferindo da história natural esperada.[24] Evidenciamos em nossos três casos a cegueira, além do relato de crises convulsivas e de abscesso no

Caso 1. É usual que os sinais agudos relatados diminuam quando a criança é afastada do seu cuidador,[3] como aconteceu durante o tratamento do Caso 2.

O comportamento de caráter enganoso persiste mesmo quando não há recompensas externas claras, como dinheiro, custódia da criança ou acesso a drogas, embora essas motivações possam coexistir. Frequentemente, a vítima defende vigorosamente o agressor e não consegue compreender a situação.[5]

A realização de seu diagnóstico se dá de maneira muito complexa e está relacionado diretamente com questões legais. Se provas conclusivas suficientes não forem encontradas, o diagnóstico permanecerá apenas provável. Há comumente um intervalo de 21,8 meses desde o início do abuso até o diagnóstico da síndrome.[4,6,8] Como em qualquer suspeita de abuso ou negligencia infantil, é indispensável a sinalização aos serviços de proteção à criança.[5] Quando o diagnóstico é dado, 35-50% dos outros filhos já sofreram o mesmo tipo de abuso.[5,8] Apesar de ter sido aventada a suspeita sete anos antes do abuso nos casos 2 e 3, nenhuma medida foi tomada, levando a tal desfecho.

A identificação baseia-se predominantemente na coleta sistemática de informações relevantes, com uma cronologia detalhada e uma avaliação cautelosa do prontuário do paciente.[24] Ao suspeitar de um caso, deve-se dar atenção especial ao passado médico da criança e do agressor.[4] Muitas vezes, o prestador de cuidado se mostra relutante em ofertar registros médicos anteriores, frequentemente relatando perda dos mesmos,[5] como foi alegado pela genitora dos nossos casos.

Muitas vezes se faz necessária a técnica de separação diagnóstica obedecendo um tempo mínimo suficiente para verificar se há melhora quando o suspeito se separa da vítima.[5] Desde o afastamento da genitora de sua prole não houve progressão do quadro.

É o perpetrador e não a vítima quem recebe este diagnóstico. A criança sofre maus-tratos.[3] O diagnóstico do TFIO não isenta o agressor das responsabilidades legais por danos causados.[5]

Semelhante ao TFIO, a Simulação por procuração (SpP) também é uma forma de maus tratos em que o cuidador simula ou induz sinais ou sintomas em uma criança, adulto dependente ou animal de

estimação. No entanto, é evidente a intenção de angariar benefícios externos e concretos. As duas condições podem coexistir, com predominância de cada motivo (externos ou internos) variando no curso clínico.[25]

O manejo dos casos de TFIO é exaustivo e desafiador graças ao caráter severo e insidioso da psicopatologia associada. A prioridade deve ser garantir a proteção da criança e seus irmãos contra danos futuros.[5] A intervenção chave é interromper o abuso. Pode ser necessário o afastamento da criança do abusador, a depender do grau do transtorno.[22] A prole foi afastada da genitora e apenas visitas assistidas são permitidas.

O tratamento dos pacientes com TFIO é extremamente difícil, apresentando taxas desanimadoras de adesão e prognóstico preservado com poucos relatos de melhoria.[23]

A intenção do agressor, geralmente, não é torturar ou matar a vítima.[5] Entretanto, caso o transtorno não seja diagnosticado a tempo, existe o risco de óbito em aproximadamente 6-10%, sendo 10% destes por sufocamento. Tratando-se de uma das formas mais letais de abuso.[4,9,10]

FIGURAS

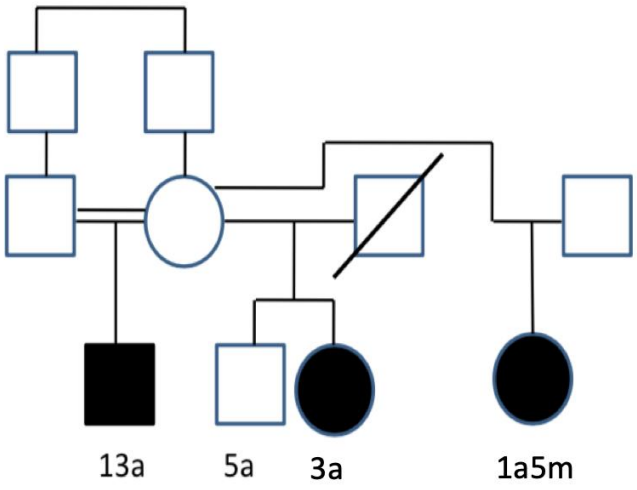

Figura 1. Heredograma Familiar.

Figura2. Criança do caso 1.

Figura3. Criança caso 2.

Figura 4. Criança caso 3.

FINANCIAMENTO

O estudo não recebeu financiamento.

CONFLITO DE INTERESSES

Os autores declaram não haver conflito de interesses.

REFERÊNCIAS

1. Chong C, McGhee CNJ, Dai SH. Causes of childhood low vision and blindness in New Zeland. Clin Exp Ophthalmol. 2019; 47(2):165-170. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30430722

2. Baradaran-Rafii A, Eslani M, Haq Z, Shirzadeh E, Hurvard MJ, Djalilian AR. Current na Upcoming Therapies for Ocular Surface Chemical Injuries. The Ocular Surface. 2017; 15(1):48-64. Available from: https://doi.org/10.1016/j.jtos.2016.09.002

3. Braham M, Jedidi M, Chkirbene Y, Hmila I, ElKhal M, Souguir M, et al. Caregiver-Fabricated Illnes in a Child: A Case Reporto f Three Siblings. Journal of Forensic Nursing. 2017; 13(1):39-42. Available from: http://dx.doi.org/10.1097/jfn.0000000000000141

4. Houas Y, Fitouri F, Hamzaoui M. Fabricated or induced illness in twins associated with insertion of trocar needles into their bodies. Paediatrics And International Child Health. 2018; 1-3. Available from: http://dx.doi.org/10.1080/20469047.2018.1466482

5. APSAC Task Force. Munchausen by proxy: Clinical and Case Management Guidance. APSAC. 2017. Available from: https://www.apsac.org/9235fgnl8

6. Bertulli C, Cochat, P. Munchausen syndrome by proxy and pediatric nephrology. Néphrologie & Thérapeutique. 2017; 13(6):482-484. Available from: http://dx.doi.org/10.1016/j.nephro.2016.12.006

7. Yates G, Bass C. The perpetrators of medical child abuse (Munchausen Syndrome by Proxy) – A systematic review of 796 cases. Child Abuse & Neglect. 2017; 72:45-53. Available from: http://dx.doi.org/10.1016/j.chiabu.2017.07.008

8. Barros DM, Teixeira EH. Manual de Perícias Médicas. Artmed, 2015.

9. Cardona L, Asnes AG. Disclosure of caregiver-fabricated illness to a child: A team-based approach to communicating with pediatric patients. Clinical Child Psychology And Psychiatry. 2019 ; 1-9. Available from: http://dx.doi.org/10.1177/1359104518816122

10. Faedda N, Baglioni V, Natalucci G, Ardizzone I, Camuffo M, Cerutti R, et al. Don't Judge a Book by Its Cover: Factitious Disorder Imposed on Children-Report on 2 Cases. Frontiers In Pediatrics. 2018; 6:1-5. Available from: http://dx.doi.org/10.3389/fped.2018.00110

11. BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Diretriz de Atenção à Saúde Ocular na Infância: detecção e intervenção precoce para prevenção de deficiencias visuais. 2016; 2:1-45. Available from: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_saude_ocular_infancia_prevencao_deficiencias_visuais.pdf

12. Iqbal S, Klein B. Approach to acute vision loss in children. Uptodate. 2019. Available from: https://www.uptodate.com/contents/approach-to-acute-vision-loss-in-children?search=Approach%20to%20acute%20vision%20loss%20in%20children&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1#H3

13. Solebo AL, Teoh L, Rahi J. Epidemiology of blindness in children. Archives Of Disease In Childhood. 2017; 102(9):853-857. Available from: http://dx.doi.org/10.1136/archdischild-2016-310532

14. Ramponi DR. Chemical Burns of the Eye. Advanced Emergency Nursing Journal. 2017; 39(3):193-198. Available from: http://dx.doi.org/10.1097/tme.0000000000000152

15. McGhee C, Crawford A, Patel D. Chemical and Thermal Injuries to the Ocular Surface. Ocular Surface Disease: Cornea, Conjunctiva and Tear Film. 2013; 219-230. Available from: http://dx.doi.org/10.1016/b978-1-4557-2876-3.00029-8

16. Bates A, Zanaboni A. Ocular Burns. StatPearls. 2019. Available from: https://europepmc.org/books/NBK459221;jsessionid=344113272446518BDB3BA1A9E180EAB5

17. Mashige K. Chemical and thermal ocular burns: a review of causes, clinical features and management protocol. South African Family Practice. 2015; 58(1):1-4. Available from: http://dx.doi.org/10.1080/20786190.2015.1085221

18. Ghosh S, Salvador-Culla B, Kotagiri A, Pushpoth S, Tey A, Johnson Z, et al. Acute Chemical Eye Injury and Limbal Stem Cell Deficiency—A Prospective Study in the United Kingdom. Cornea. 2019; 38(1):8-12. Available from: http://dx.doi.org/10.1097/ico.0000000000001739

19. Glover J, Casmaer M, April M. An uncommon cause of vision loss: Leber hereditary optic neuropathy. JAAPA. 2018; 31:32-34. Available from: http://dx.doi.org/10.1097/01.JAA.0000546478.56818.50

20. Shemesh A, Margolin E. Leber Optic Atrophy. StatPerals. 2019. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482499/

21. Unal EO, Unal V, Gul A, Celtek M, Diken B, Balcioglu I. A serial Munchausen syndrome by proxy. Indian J Psychol Med. 2017; 39:671-4. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5688899/

22. Roesler T, Jenny C. Medical child abuse (Munchausen syndrome by proxy). Uptodate. 2018. Available from: https://www.uptodate.com/contents/medical-child-abuse-munchausen-syndrome-by-proxy#H90253011

23. Sousa Filho D, Kanomata EY, Feldman RJ, Maluf Neto A. Síndrome de Munchausen e Síndrome de Munchausen por procuração: uma revisão narrativa. Einstein. 2017; 15(4):516-21. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1679-45082017000400516&script=sci_arttext&tlng=pt

24. Bass C, Halligan P. Factitious disorders and malingering: challenges for clinical assessment and management. The Lancet. 2014; 383(9926):1422-1432. Available from: http://dx.doi.org/10.1016/s0140-6736(13)62186-8

25. Amlani A, Grewal GS, Feldman MD. Malingering by Proxy: A Literature Review and Current Perspectives. J Forensic Sci. 2016; 61:171-176. Available from: 10.1111/1556-4029.12977

3. REFERÊNCIAS

AMLANI A.; GREWAL G. S.; FELDMAN M. D. Malingering by Proxy: A Literature Review and Current Perspectives. **Journal Of Forensic Sciences**, v. 61, p.171-176, 2015. http://dx.doi.org/10.1111/1556-4029.12977. Acesso em: 06 abr. 2019.

APSCA Task force. Munchausen by proxy: Clinical and Case Management Guidance. **APSCA.** 2017. https://www.apsac.org/9235fgnl8. Acesso em: 11 mar. 2019.

ARNLJOTS T.; SAMOLOV T. Emergency management of chemical eye burns. **Lakartidningen**, 2018. http://lakartidningen.se/Klinik-och-vetenskap/Klinisk-oversikt/2018/10/Kemiska-ogonfratskador--akut-diagnostik-och-behandling/. Acesso em: 12 abr. 2019.

ATKINS R.; WALKER B.; TARBOX M. "What's in a Name?"—The Story Behind the Eponym Munchausen. **Jama Dermatology**, v.154, n.6, 2018. http://dx.doi.org/10.1001/jamadermatol.2018.0735. Acesso em: 02 jan. 2019.

BARADARAN-RAFII A. et al. Current and Upcoming Therapies for Ocular Surface Chemical Injuries. **The Ocular Surface**, v. 15, n. 1, p.48-64, 2017. http://dx.doi.org/10.1016/j.jtos.2016.09.002. Acesso em: 12 fev. 2019.

BARROS D.; TEIXEIRA E. Síndrome de Munchausen ou doença orgânica: caso inconclusivo. **Manual de Perícias Psiquiátricas**. Artmed, 2015.

BASS C.; HALLIGAN P. Factitious disorders and malingering: challenges for clinical assessment and management. **The Lancet**, v. 383, n. 9926, p.1422-1432, abr. 2014. http://dx.doi.org/10.1016/s0140-6736(13)62186-8. Acesso em: 12 fev. 2019.

BASS C.; WADE D. Malingering and factitious disorder. **Practical Neurology**, Published Online First:13 November 2018. http://dx.doi.org/10.1136/practneurol-2018-001950 Acesso em: 06 abr. 2019.

BATES A.; ZANABONI A. Ocular Burns. **StatPearls.** 2019. https://europepmc.org/books/NBK459221;jsessionid=344113272446518BDB3BA1A9E180EAB5 Acesso em: 10 abr. 2019.

BERTULLI C.; COCHAT P. Munchausen syndrome by proxy and pediatric nephrology. **Néphrologie & Thérapeutique**, v. 13, n. 6, p.482-484, 2017. http://dx.doi.org/10.1016/j.nephro.2016.12.006. Acesso em: 12 fev. 2019.

BRAHAM M. Y. et al. Caregiver-Fabricated Illness in a Child. **Journal Of Forensic Nursing**, v. 13, n. 1, p.39-42, 2017. http://dx.doi.org/10.1097/jfn.0000000000000141. Acesso em: 06 abr. 2019.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. **Diretriz de Atenção à Saúde Ocular na Infância: detecção e intervenção precoce para prevenção de deficiencias visuais.** 2.ed. Brasília, 2016. http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_saude_ocular_infancia_prevencao_deficiencias_visuais.pdf. Acesso em: 08 mar. 2019.

CARDONA L.; ASNES A. Disclosure of caregiver-fabricated illness to a child: A team-based approach to communicating with pediatric patients. **Clinical Child Psychology And Psychiatry**, p.1-9, 2019. http://dx.doi.org/10.1177/1359104518816122. Acesso em: 05 abr.2019.

CHONG C.; MCGHEE C. N. J.; DAI S. H. Causes of childhood low vision and blindness in New Zealand. **Clinical & Experimental Ophthalmology,** [s.l.], 4 jan. 2019. Wiley. **http://dx.doi.org/10.1111/ceo.13443.** Acesso em: 29 Jan. 2019.

CHRISTIAN C. The Evaluation of Suspected Child Physical Abuse. **American Academy of Pediatrics**, 2015. www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2015-0356. Acesso em: 10 abr. 2019.

DUA H.; KING A.; JOSEPH A. A new classification of ocular surface burns. **British Journal Of Ophthalmology**, v. 85, n. 11, p.1379-1383, 2001. http://dx.doi.org/10.1136/bjo.85.11.1379. Acesso em: 12 abr. 2019.

ESLANI M. et al. The Ocular Surface Chemical Burns. **Journal Of Ophthalmology**, p.1-9, 2014. http://dx.doi.org/10.1155/2014/196827. Acesso em: 22 mar. 2019.

FAEDDA N. et al. Don't Judge a Book by Its Cover: Factitious Disorder Imposed on Children-Report on 2 Cases. **Frontiers In Pediatrics**, v. 6, p.1-5, 2018. http://dx.doi.org/10.3389/fped.2018.00110. Acesso em: 07 abr. 2019.

GHOSH S. et al. Acute Chemical Eye Injury and Limbal Stem Cell Deficiency—A Prospective Study in the United Kingdom. **Cornea**, v. 38, n. 1, p.8-12, 2019. http://dx.doi.org/10.1097/ico.0000000000001739. Acesso em: 02 fev. 2019.

GLOVER J. M.; CASMAER M. L.; APRIL, M. D. An uncommon cause of vision loss: Leber hereditary optic neuropathy. **JAAPA**, v. 31, p. 32-34, 2018. Disponível em: <doi: 10.1097/01.JAA.0000546478.56818.50>. Acesso em: 10 dez. 2018.

GYAWALI R.; MOODLEY V. R. Causes of Childhood Vision Impairment in the School for the Blind in Eritrea. **Optometry And Vision Science**, v. 94, n. 12, p.1138-1144, 2017. http://dx.doi.org/10.1097/opx.0000000000001142. Acesso em: 06 abr. 2019.

HARING R. S. et al. Epidemiologic Trends of Chemical Ocular Burns in the United States. **Jama Ophthalmology**, v. 134, n. 10, p.1-6, 1 out. 2016. http://dx.doi.org/10.1001/jamaophthalmol.2016.2645. Acesso em: 02 mar. 2019.

HOUAS Y.; FITOURI F.; HAMZAOUI M. Fabricated or induced illness in twins associated with insertion of trocar needles into their bodies. **Paediatrics And International Child Health**, p.1-3, 2018. http://dx.doi.org/10.1080/20469047.2018.1466482. Acesso em: 05 abr. 2019.

IQBAL S; KLEIN B. Approach to acute vision loss in children. **Uptodate**. 2019. https://www.uptodate.com/contents/approach-to-acute-vision-loss-in-children?search=Approach%20to%20acute%20vision%20loss%20in%20children&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1#H3. Acesso em: 27 mar. 2019.

KAUSHIK S.; BIRD S. Topical chemical burns: Initial assessment and management. **Uptodate**. 2019. https://www.uptodate.com/contents/topical-chemical-burns-initial-assessment-and-management. Acessado em: 13 mar. 2019.

KONG L. et al. An update on progress and the changing epidemiology of causes of childhood blindness worldwide. **Journal Of American Association For Pediatric Ophthalmology And Strabismus**, v. 16, n. 6, p.501-507, 2012. http://dx.doi.org/10.1016/j.jaapos.2012.09.004. Acesso em: 02 fev. 2019.

LYSENG-WILLIAMSON K. A. Idebenone: A Review in Leber's Hereditary Optic Neuropathy. **Drugs**, v. 76, p. 805-813, 2016. https://link.springer.com/article/10.1007%2Fs40265-016-0574-3. Acesso em: 22 dez. 2018.

MASHIGE K. Chemical and thermal ocular burns: a review of causes, clinical features and management protocol. **South African Family Practice**, v. 58, n. 1, p.1-4, 2015. http://dx.doi.org/10.1080/20786190.2015.1085221. Acesso em: 07 abr. 2019.

MCGHEE C.; CRAWFORD A.; PATEL D. Chemical and Thermal Injuries to the Ocular Surface. **Ocular Surface Disease**: Cornea, Conjunctiva and Tear Film, p.219-230, 2013. http://dx.doi.org/10.1016/b978-1-4557-2876-3.00029-8. Acesso em: 12 abr. 2019.

MERLE H.; GERARD M.; SCHRAGE N. Brulures oculaires. **Journal Français dÓphtalmologie**. p. 723-734, 2008. https://www.em-consulte.com/en/article/186598#. Acesso em: 02 jan. 2019.

RAMPONI D. R. Chemical Burns of the Eye. **Advanced Emergency Nursing Journal**,v. 39, n. 3, p.193-198, 2017. http://dx.doi.org/10.1097/tme.0000000000000152. Acesso em: 01 abr. 2019

ROESLER T.; JENNY C. Medical child abuse (Munchausen syndrome by proxy). **Uptodate**. 2018. https://www.uptodate.com/contents/medical-child-abuse-munchausen-syndrome-by-proxy#H90253011. Acesso em: 28 mar. 2019

SADOCK B. J.; SADOCK V. A.; RUIZ P. **Compêndio de Psiquiatria:** Ciência do comportamento e Psiquiatria Clínica. 11. ed. Artmed, 2017.

SHEMESH A.; MARGOLIN E. Leber Optic Atrophy**. StatPerals.** 2019. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482499/ Acesso em 12 abr. 2019

SOLEBO A.L.; TEOH L.; RAHI J. Epidemiology of blindness in children. **Archives Of Disease In Childhood**, v. 102, n. 9, p.853-857, 2017. http://dx.doi.org/10.1136/archdischild-2016-310532. Acesso em: 07 abr. 2019.

SOUSA FILHO D. et al. Munchausen syndrome and Munchausen syndrome by proxy: a narrative review. **Einstein**. v. 15, n. 4, p.516-521, 2017. http://dx.doi.org/10.1590/s1679-45082017md3746. Acesso em: 23 mar. 2019

TENENHAUS M.; RENNEKAMPFF H. Treatment of superficial burns requiring hospital admission. **Uptodate**. 2017. https://www.uptodate.com/contents/treatment-of-superficial-burns-requiring-hospital-admission?search=Treatment%20of%20superficial%20burns%20requiring%20hospital%20admission&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1 Acessado em: 19 mar. 2019

YATES G; BASS C. The perpetrators of medical child abuse (Munchausen Syndrome by Proxy) – A systematic review of 796 cases. **Child Abuse & Neglect**, v. 72, p.45-53, 2017. http://dx.doi.org/10.1016/j.chiabu.2017.07.008. Acesso em: 07 abr. 2019.

ANEXO A – NORMAS DA REVISTA

GENERAL RULES

The article should be typed in A4 format (210x297 mm), with a 25mm margin in all sides, and double space in all sections. Use Times New Roman font, size 11, numbered pages in the right upper corner and Microsoft Word® text processor. Manuscripts shall have, at most:

- Original articles: **3000 words** (without including: abstract in English and Portuguese, tables, graphics, figures, and references) and up to 30 references.
- Reviews: **3500 words** (without including: abstract in English and Portuguese, tables, graphics, figures, and references) and up to 55 references.
- Case reports: **2000 words** (without including: abstract in English and Portuguese, tables, graphics, figures, and references) and up to 25 references.
- Letters to the Editor: **400 words at most**. The letters should refer to articles published in the six months before the definite publications; up to 3 authors and 5 references; include 1 figure or 1 table at most. The letters are subject to publishing changes, without previous note to the authors.

ABSTRACTS (PORTUGUESE AND ENGLISH)

Each of them must have 250 words at most. Do not use abbreviations. They must be structured according to the following orientations:

- **Original article:** It must include the sections: Objective, Methods, Results, and Conclusions (*Resumo: Objetivo, Métodos, Resultados, Conclusões*).
- **Review articles:** It must include the sections: Objective, Data source, Data synthesis and Conclusions (*Resumo: Objetivo, Fontes de dados, Síntese dos dados, Conclusões*).
- **Case report:** It must include the sections: Objective, Case description and Comments (*Resumo: Objetivo, Descrição do caso, Comentários)*.

For the abstract, it is important to obey English grammar rules. A person fluent in English must do it.

KEYWORDS IN ENGLISH AND PORTUGUESE

After the abstract in Portuguese and in English, provide from 3 to 6 descriptors that will help the proper inclusion of the abstract in bibliographic databases. Use descriptors exclusively from the list included in the "Health Sciences Descriptors", prepared by BIREME and available at http://decs.bvs.br/. This list shows the corresponding terms in both Portuguese and English languages.

TEXT

- **Original article:** divided into Introduction (short with 4 to 6 paragraphs, it should only justify the paper and has the objectives in its end); Method (specify the study outline, describe the studied population and the selection methods, define the used procedures, detail the statistical method. Declaring the approval of the procedures by the Research Ethics Committee of the Institution is compulsory); Results(clear and objective – the author should not repeat the information provided in tables and graphics within the text); Discussion (interpret the results and compare them with literature data, by putting emphasis on the important aspects of the study and its implications, as well as its limitations – this section must end with pertinent conclusions regarding the objectives of the study).
- **Review articles:** they do not obey a strict scheme of sections, but we recommend they contain an introduction to emphasize the importance of the theme, its review, followed by comments and, if necessary, recommendations.
- **Case reports:** they are divided into Introduction (short with 3 to 5 paragraphs, to emphasize the knowledge regarding the discussed disease or procedure); Case description (do not include data that could identify the patient), and Discussion (a comparison with other literature cases and the innovative or relevant perspective of the case).

REFERENCES

- **In the text:** They should be numbered and ordered according to the order of appearance in the text. References in the text must be identified with superscripted Arabic numbers, without parentheses and after punctuation.
- **At the end of the text (list of references):** They should follow the recommended style from the International Committee of Medical Journal Editors Uniform Requirements, available at http://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform_requirements.html, as the following examples:

ANEXO B – DECLARAÇÃO DE APROVAÇÃO DO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA COM SERES HUMANOS

UFS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE

Plataforma Brasil

PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: RECORRÊNCIA FAMILIAL DE CEGUEIRA EM TRÊS MEIO IRMÃOS
Pesquisador: EMERSON DE SANTANA SANTOS
Área Temática: Genética Humana:
(Trata-se de pesquisa envolvendo Genética Humana que não necessita de análise ética por parte da CONEP;);
Versão: 3
CAAE: 06367019.3.0000.5546
Instituição Proponente: Universidade Federal de Sergipe Campus Lagarto - Departamento de
Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 3.280.702

Apresentação do Projeto:
Introdução: A Neuropatia óptica Hereditária de Leber (LHON), doença causada por variações mutacionais no DNA mitocondrial e transmitida por herança materna, caracteriza-se por promover uma perda subaguda e indolor da visão bilateralmente. Estima-se que 1:50000 – 1:10000 pessoas apresentem este distúrbio genético raro. A Ibedenone foi estabelecida como terapia específica e alguns avanços estão sendo relacionados com a melhora na qualidade de vida dos doentes. Objetivo: Relatar o caso de três crianças possivelmente portadoras da Neuropatia óptica Hereditária de Leber. Metodologia: Trata-se de estudo descritivo do tipo relato de caso de três meio irmãos com cegueira. Palavras-chave: Neuropatia Óptica Hereditária de Leber, LHON, doenças mitocondriais, cegueira.
Justificativa: A Neuropatia óptica hereditária de Leber é uma causa rara de perda de visão comumente não aventada pelo médico. Algumas vezes seus aspectos oftalmológicos clássicos não são encontrados nem mesmo na fase aguda da doença levando a um diagnostico errôneo de perda visual não-orgânica. O diagnóstico da Neuropatia óptica hereditária de Leber permite oferecer aconselhamento genético apropriado para o paciente e sua família, podendo ainda, proporcionar o tratamento mais específico buscando melhoria na qualidade de vida. De acordo com a mutação relacionada a LHON podemos, ainda, conhecer a gravidade dos sintomas e o prognóstico, incluindo a possibilidade de recuperação espontânea da visão dos pacientes.

Endereço: Rua Cláudio Batista s/nº
Bairro: Sanatório **CEP:** 49.060-110
UF: SE **Município:** ARACAJU
Telefone: (79)3194-7208 **E-mail:** cephu@ufs.br

Hipótese: Não se aplica.
Desenho do Estudo: Trata-se de um estudo descritivo, do tipo Relato de Caso.
População alvo: Três indivíduos, meio-irmãos, com suspeita de Síndrome de Neuropatia Óptica Hereditária de Leber.
Delineamento do Estudo: A história que compõe este relato será obtida a partir de informações que constam em prontuários do Ambulatório de Genética Médica da Universidade Federal de Sergipe, onde são acompanhados os pacientes estudados no relato. Neste prontuário são descritas informações clínicas, avaliações de especialistas e resultados de exames complementares. Será realizado um exame a partir do material genético, em parceria do Ambulatório de Genética Médica da Universidade Federal de Sergipe com o Laboratório DLE no Rio de Janeiro, sendo enviado uma amostra do sangue coletada em papel filtro para análise. Não serão realizadas intervenções clínicas. Critérios Éticos: O estudo será submetido à aprovação por Comitê de Ética em Pesquisa designado a partir do cadastro na Plataforma Brasil. O Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) (Anexo *) adequado será lido para os responsáveis legais das crianças envolvidas na pesquisa. Todas as questões levantadas pelos participantes da pesquisa serão respondidas pela pesquisadora e por seu orientador. Além disso, os participantes serão informados de que são livres para se recusar ou desistir da participação da pesquisa a qualquer momento. Uma cópia do TCLE assinado permanecerá com a pesquisadora e uma cópia será entregue para cada participante. Esta medida assegura o sigilo dos dados coletados e garante a utilização de tais informações para fins exclusivamente científicos, preservando, integralmente, o anonimato dos sujeitos de pesquisa.

Objetivo da Pesquisa:
Objetivo Primário: Relatar o caso de três crianças com diminuição da acuidade visual, com suspeita de Neuropatia Óptica Hereditária de Leber.
Objetivo Secundário: Realizar uma revisão de literatura sobre a Neuropatia óptica hereditária de Leber. Confirmar o diagnóstico dos casos relatados.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:
Riscos:Sentir-se aborrecido por ter que ouvir a leitura do TCLE; Sentir medo de uma eventual quebra de sigilo com relação aos dados e às informações coletadas. Para minimizar tais riscos e desconfortos, a pesquisadora se compromete a ser a única, juntamente com o orientador, a manejar as suas informações e tomará todas as providências para garantir-lhe o sigilo e a

privacidade. Seu nome ou os nomes dos demais sujeitos da pesquisa não serão publicados em nenhum momento da pesquisa. Benefícios: Como benefício para os participantes da pesquisa, nos propusemos a realizar o teste genético, que é um exame de alto custo, não disponível pelo SUS, sendo feita uma parceria entre o Ambulatório de Genética Médica da Universidade Federal de Sergipe e o Laboratório DLE no Rio de Janeiro, para a realização do exame com intuito de pesquisar possível causa genética da cegueira nos irmãos. Ademais, a longo prazo, sua participação contribuirá para a realização deste trabalho e, portanto, para a melhor compreensão da doença estudada no meio científico.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

A coleta de dados referente ao caso terá como fonte exclusiva o prontuário do ambulatório de Genética Médica da Universidade Federal de Sergipe. Você não precisará responder a nenhum questionário. Os sujeitos de pesquisa não serão examinados pela pesquisadora. Não será realizado nenhum tipo de procedimento ou intervenção clínica. Desfecho Primário: Espera-se a confirmação do diagnóstico de Neuropatia óptica hereditária de Leber permitindo assim oferecer o aconselhamento genético adequado e proporcionar o tratamento específico aos pacientes.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Apresentados.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Não foram observados óbices éticos.

Considerações Finais a critério do CEP:

O pesquisador deverá enviar os relatórios parcial e final, em atendimento às Res. 466/2012 e 510/2016.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_1289248.pdf	16/04/2019 22:47:21		Aceito
Orçamento	orcamentodledremerson.pdf	16/04/2019 22:45:55	EMERSON DE SANTANA SANTOS	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	PROJETOLEBERATUAL.docx	16/04/2019 22:39:54	EMERSON DE SANTANA SANTOS	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento /	TCLE_LEBER_.docx	16/04/2019 22:39:09	EMERSON DE SANTANA SANTOS	Aceito

UFS - UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE

Continuação do Parecer: 3.280.702

Justificativa de Ausência	TCLE_LEBER_.docx	16/04/2019 22:39:09	EMERSON DE SANTANA SANTOS	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	ANUENCIA.pdf	27/01/2019 11:27:42	EMERSON DE SANTANA SANTOS	Aceito
Folha de Rosto	FOLHADEROSTO.pdf	27/01/2019 11:24:43	EMERSON DE SANTANA SANTOS	Aceito

Situação do Parecer:
Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:
Não

ARACAJU, 24 de Abril de 2019

Assinado por:
Anita Hermínia Oliveira Souza
(Coordenador(a))