

Diagnóstico e tratamento da síndrome do nistagmo infantil: uma revisão de literatura

diagnosis and treatment of infantile nystagmus syndrome: a literature review

Francisco Emanuel Albuquerque de Souza Júnior¹, Ridson Guilherme Parente de Aguiar¹, Juliana de Lucena Martins Ferreira², João Crispim Moraes Lima Ribeiro^{2,3}

1. Centro Universitário Christus, Fortaleza, CE, Brasil.
2. Departamento de Oftalmologia, Centro Universitário Christus, Fortaleza, CE, Brasil.
3. Instituto Cearense de Oftalmologia, Fortaleza, CE, Brasil.

PALAVRAS-CHAVE:

Nistagmo congênito; Distúrbios da motilidade ocular; Doenças oculares.

KEYWORDS:

Congenital nystagmus; Ocular motility disorders; Eye diseases.

RESUMO

Objetivo: A síndrome do nistagmo infantil é um movimento constante de vai e vem dos olhos, persistente ao longo da vida, com prevalência de cerca de 0,14% na população geral. revisar a literatura sobre síndrome do nistagmo infantil, buscando abordar diagnósticos, tratamentos cirúrgicos, ópticos e farmacológicos. **Métodos:** Realizou-se uma revisão de literatura, elaborada com artigos das plataformas PubMed e LILACS, abrangendo os anos de 2000 a 2022. Os critérios de exclusão foram: artigos publicados antes de 2000, artigos duplicados, relatos de casos, não estar no PubMed ou LILACS e não estar relacionado ao tema da revisão. **Resultados:** O diagnóstico é clínico, mas exames como tomografia de coerência óptica e eletrorretinografia são necessários para determinar a etiologia. O sequenciamento genético, seja Sanger convencional (FRMD7 e GPR143) ou sequenciamento de genes de próxima geração, pode ajudar a determinar a etiologia. O uso de óculos pode reduzir o nistagmo em alguns casos. O tratamento cirúrgico visa melhorar o desempenho visual e corrigir a postura anômala da cabeça. Além disso, vários estudos relataram resultados favoráveis do uso de gabapentina e memantina em pacientes com síndrome do nistagmo infantil. **Conclusões:** Embora existam tratamentos ópticos, farmacológicos e cirúrgicos para síndrome do nistagmo infantil, mais pesquisas são necessárias para ampliar os tipos de tratamentos, pois o tratamento não cura a doença de forma definitiva e completa.

SUMMARY

Objective: Infantile nystagmus syndrome is an eye movement disorder characterized by involuntary rhythmic oscillations of the eyes that are persistent throughout life, with a prevalence of about 0.14% in the general population. The aim of this study was to review the literature on infantile nystagmus syndrome to address diagnoses, surgical, optical, and pharmacological treatments. **Methods:** A literature review was conducted, drawing on articles from the PubMed and LILACS platforms covering the years 2000 to 2022. The exclusion criteria were: articles published before 2000, duplicate articles, case reports that are not in PubMed or LILACS, and articles that are not related to the review topic. **Results:** The diagnosis is clinical, but tests such as optical coherence tomography and electroretinography are necessary to determine the etiology. Gene sequencing, either conventional Sanger (FRMD7 and GPR143) or next-generation gene sequencing, can help determine the etiology. The use of glasses can reduce nystagmus in some cases. Surgical treatment improves visual performance and correct anomalous head posture. Additionally, several studies have reported favorable results of gabapentin and memantine use in patients with infantile nystagmus syndrome. **Conclusions:** Although there are optical, pharmacological, and surgical treatments for childhood nystagmus syndrome, more research is needed to expand the types of treatments because treatment does not cure the disease permanently and completely.

Autor correspondente: Ridson Guilherme Parente de Aguiar. E-mail: ridsong@gmail.com

Recebido em: 4 de Junho de 2022. **Aceito em:** 6 de Maio de 2023.

Financiamento: Declaram não haver. **Conflitos de Interesse:** Declaram não haver.

Como citar: Souza Junior, FEA, Aguiar, RGP, Ferreira, JLM, Ribeiro, JCM. Diagnóstico e tratamento da síndrome do nistagmo infantil: uma revisão de literatura. eOftalmo. 2023;9(3):102-10.

DOI: 10.17545/eOftalmo/2023.0030



Esta obra está licenciada sob uma *Licença Creative Commons* Atribuição 4.0 Internacional.

INTRODUÇÃO

A síndrome do nistagmo infantil (SNI) é um distúrbio oculomotor de etiologia desconhecida, clinicamente caracterizada pela oscilação involuntária dos olhos, em que eles se afastam e voltam para o alvo, que pode surgir ao nascer ou nos primeiros anos de vida¹⁻³. A ocorrência na população geral é de cerca de 0,14%⁴. Os olhos tendem a oscilar no eixo horizontal, embora os movimentos verticais e/ou de torção possam ser secundários. Como o nistagmo é bilateral e, geralmente, conjugado, a amplitude do movimento é semelhante em ambos os olhos (AO), variando entre 0,3°-15,7°, com frequência média de 2-3 Hz^{5,6}. Além disso, a SNI pode ocorrer espontaneamente, ou ser hereditária (ligada ao X, recessiva ou dominante)⁷, e mutações também foram encontradas no gene FRMD7^{7,8}.

Em 1967, Cogan et al. publicou artigo dividindo esta síndrome em nistagmo sensorial e nistagmo motor, dependendo do tipo de movimento ocular (respectivamente, pendular e sacádico ou *jerk*), todavia, em 1974, ele escreveu esclarecendo que o tipo de movimento não seria suficiente para essa divisão, uma vez que, em algumas posições do olhar, um nistagmo classificado como sensorial, por exemplo, poderia ter componente sacádico, portanto, tornando esta classificação obsoleta⁹.

Na SNI, os olhos oscilam constante e predominantemente no eixo horizontal, embora o movimento de torção ou vertical possa estar presente como componente secundário. Outro sintoma manifestado é a inclinação da cabeça, uma posição viciosa que não depende da oscilação dos olhos e não parece estar ligada a nenhuma condição associada⁵. A acuidade visual (AV) é variável, dependendo da presença de alguma condição oftálmica associada^{5,10,11}. O diagnóstico é predominantemente clínico, mas exames complementares podem ser úteis para esclarecer a etiologia, como tomografia de coerência óptica (OCT)¹²⁻¹⁵ e eletroretinografia (ERG)¹⁶⁻²¹.

Diante da relevância deste tema e seu impacto na visão da população, o objetivo do presente trabalho foi realizar uma revisão de literatura sobre SNI, abordando métodos diagnósticos, tratamentos ópticos, farmacológicos e cirúrgicos.

MÉTODOS

Foi realizada uma revisão de literatura, com levantamento nas bases de dados PubMed e LILACS,

abrangendo os anos de 2000 a 2022. Foram pesquisados os seguintes termos: “*Nystagmus*”, “*Infantile nystagmus*”, “*Nystagmus diagnosis*”, “*Nystagmus treatment*”, “*Electroretinography*” e “*Optical coherence tomography*”. Esses termos foram pesquisados para abordar a SNI em geral, seu diagnóstico, incluindo exames complementares, e seu manejo. Os critérios de exclusão foram publicações anteriores a 2000, artigos duplicados, relatos de caso, não estar no PubMed ou LILACS e não estar relacionado ao tópico da revisão.

As bases de dados PubMed e LILACS foram utilizadas por serem fontes confiáveis de indexação para busca de artigos científicos, além de possuírem um grande número de publicações científicas. Uma metanálise não foi aplicável neste manuscrito, devido à heterogeneidade dos artigos utilizados nesta revisão, contendo, por exemplo, estudos em animais e humanos, sendo, portanto, uma análise qualitativa e não quantitativa dos dados.

RESULTADOS

Levando em consideração a busca realizada no PubMed e LILACS, aplicando os filtros e critérios de exclusão, foram selecionados 57 artigos para a presente revisão, conforme detalhado na figura 1.

DISCUSSÃO

1. Diagnóstico

1.1. Apresentação clínica

O nistagmo pode ser detectado e identificado sem o auxílio de registros de movimentos oculares, com a observação clínica de oscilações rítmicas e repetitivas dos olhos, com ou sem déficits sensoriais^{6,22}. A SNI é um dos vários tipos de nistagmo que, geralmente, são observados nos primeiros meses de vida, com oscilação ocular, características clínicas bem descritas, mas não diagnósticas, sendo importante para determinar o prognóstico²³.

O registro do movimento dos olhos permite determinar a forma da onda de movimento do nistagmo. É descrita em termos de amplitude, frequência e padrão geral ou forma de oscilação^{24,25}. Além disso, a intensidade do nistagmo é calculada multiplicando sua amplitude pela frequência, representando a velocidade média dos movimentos oculares²⁶. É importante caracterizar que a intensidade do nistagmo, na SNI, diminui com o fechamento das pálpebras e convergência, e desaparece com o sono⁶.

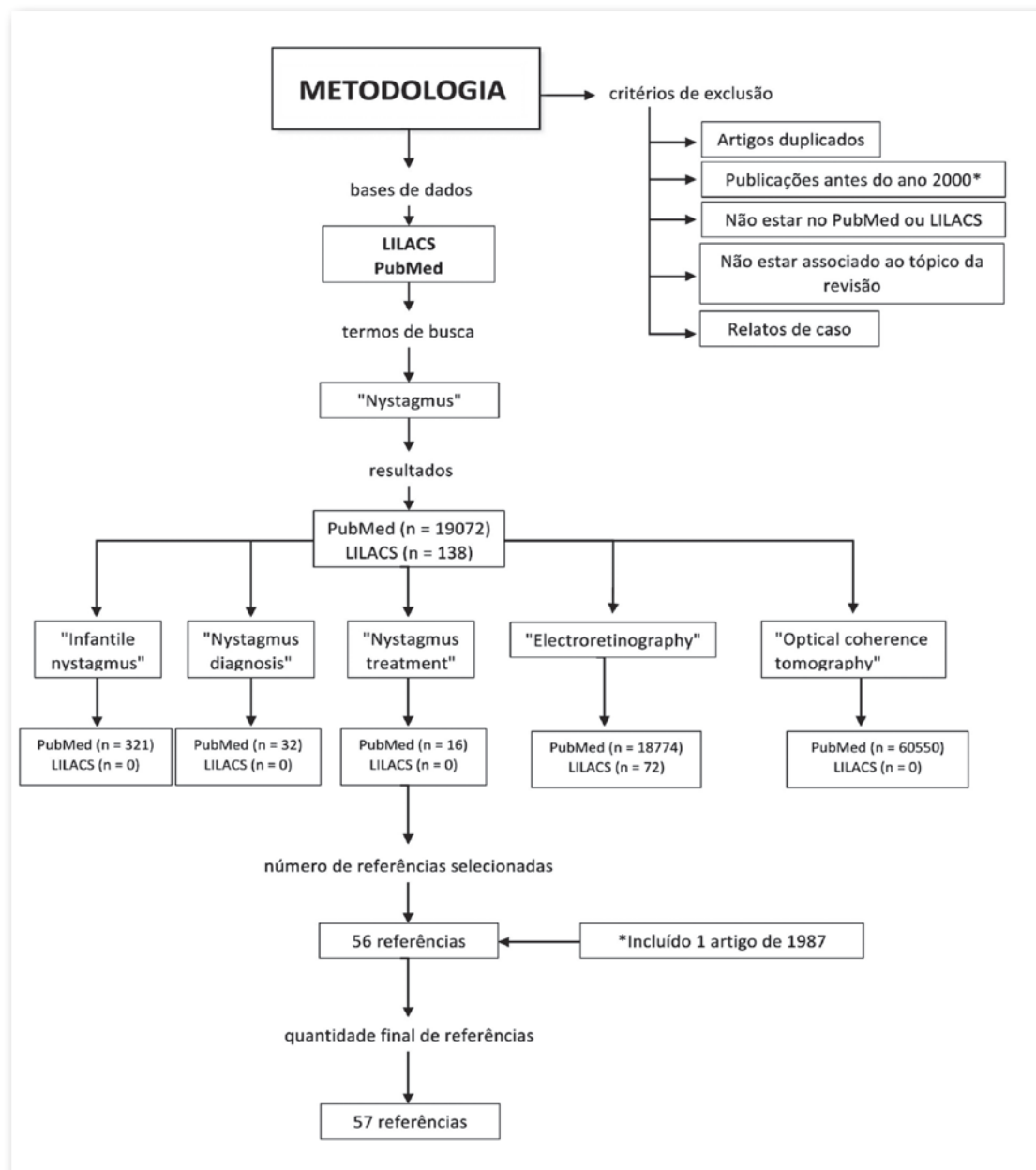


Figura 1. Gráfico representando as referências encontradas sobre Síndrome do Nistagmo Infantil.

Vale salientar que, na maioria dos casos, os olhos oscilam, constante e predominantemente, no eixo horizontal (movimento uniplanar). Entretanto, o movimento de torção, ou vertical, pode estar presente como componente secundário, com a presença de movimentos conjugados que aumentam a intensidade com o olhar excêntrico e com aumento do esforço de fixação^{5,6}.

As formas de onda podem ser *jerk*, pendular ou uma combinação de ambas. As formas de onda do tipo *jerk* são caracterizadas por movimentos de aceleração, lentos para longe da fixação, intercalados com o reinício dos “saltos” da fase ativa, que trazem fóvea de volta ao objeto de consideração. As formas de onda pendulares são dominadas por movimentos oculares lentos e suaves, em direção e para longe da fixação.

É importante ressaltar que crianças que permanecem na forma de onda pendular por mais tempo tendem a ter maior comprometimento da visão do que aquelas que progridem dessa forma de onda para a *jerk*²³. Deve-se destacar que existem 12 formas de onda de nistagmo congênito que variam de puramente pendular a *jerk*^{5,25}.

Diferente dos pacientes com nistagmo adquirido, pacientes com SNI raramente apresentam a queixa de osciloscopia, algumas vezes relatando o sintoma de forma intermitente, desencadeado, por exemplo, por fadiga, estresse, esforço visual ou mesmo empolgação^{5,22,27-29}. Os pacientes podem apresentar oscilações de cabeça, ou cabeça inclinada, uma posição viciosa que não depende da oscilação dos olhos e não parece estar ligada a nenhuma condição ocular associada, além de não ser compensatória, com base na SNI descrita, principalmente, em sua forma madura, em crianças maiores e adultos^{5,6,24}.

A AV é variável, dependendo da presença de algumas condições oftalmológicas associadas, variando de 0,2-0,5 logMAR, com destaque para os casos de nistagmo no albinismo, que manifesta uma AV de, aproximadamente, 0,6-0,9 logMAR^{5,10,11}.

Entre os distúrbios osculares associados, os mais frequentes são as ametropias, como hipermetropia, miopia e astigmatismo corneano³⁰⁻³².

Ademais, embora a maioria dos pacientes com SNI tenha apenas nistagmo idiopático, ainda existem cerca de 40% que apresentam comorbidades associadas, como albinismo, distrofias retinianas, aniridia, distúrbios do nervo óptico, acromatopsia e catarata congênita (Tabela 1)^{4,24,33}.

Tabela 1. Principais doenças associadas à SNI

Principais doenças associadas à SNI	Prevalência por 10.000 habitantes*
Baixa visão	4,2
Doenças de retina	3,4
Albinismo	2,5
Síndrome do nistagmo de mal desenvolvimento de fusão	0,6

Fonte: Adaptada do artigo intitulado "The prevalence of nystagmus: The Leicestershire Nystagmus Survey"⁴.

1.2. Exames complementares diagnósticos

Embora o diagnóstico de SNI seja predominantemente clínico, é necessário cautela para determinar sua etiologia. É essencial a realização de um exame oftalmológico completo, observando a presença e as características do nistagmo e realizando uma biomicroscopia para analisar a transiluminação da íris e a retina. Além disso, deve incluir avaliação da postura da cabeça, acuidade visual em diferentes ângulos de visão e refração cicloplégica, que são fundamentais para uma intervenção terapêutica eficaz²⁴.

Exames complementares, como OCT¹²⁻¹⁵ e ERG, permitem determinar causas específicas¹⁶⁻²¹. Além disso, o sequenciamento genético, seja o convencional de Sanger (FRMD7 e GPR143), seja o sequenciamento de genes de nova geração, pode auxiliar na estimativa etiológica³⁴.

OCT é uma exame de imagem não invasivo, capaz de detectar alterações na retina e fóvea¹². Para crianças pequenas e lactentes, uma sonda foi desenvolvida para realizar o OCT de forma portátil, podendo ser realizado rapidamente, tornando-o uma ferramenta essencial para identificar a morfologia da retina na retinopatia da prematuridade, maculopatia, distrofia retiniana, neovascularização coroideia pós-traumática e amaurose congênita de Leber¹³⁻¹⁵.

O ERG é uma técnica minimamente invasiva que fornece uma avaliação direta e objetiva da função da retina¹⁶. Pode ser utilizada como ferramenta auxiliar no diagnóstico do nistagmo associado a doenças retinianas, tais como amaurose congênita de Leber, distrofia de cones, acromatopsia, cegueira noturna estacionária congênita¹⁹, além do *spasmus nutans*, um distúrbio adquirido idiopático raro da infância que compõe uma tríade clínica: nistagmo pendular assimétrico, torcicolo e inclinação da cabeça para cima e para baixo¹⁷⁻¹⁸. O resultado do ERG tende a ser normal nos pacientes com nistagmo infantil de etiologia idiopática; entretanto, os portadores de mutação no FRMD7 podem apresentar ERG compatível com hipoplasia foveal, e os albinos podem manifestar alteração no número de células ganglionares¹⁹⁻²¹.

A sensibilidade do ERG e do potencial evocado visual (PEV) não foram amplamente estudadas para a classificação do nistagmo congênito; entretanto, a presença de desvio de fibras por meio do PEV tem sido relatada no albinismo ocular, hipoplasia do nervo óptico e glioma quiasmático¹⁹.

É possível realizar outros exames, como ressonância magnética, campimetria visual e angiofluoresceinografia, motivados por achados clínicos que indicam

sua realização, seja história familiar positiva para distúrbio associado ao nistagmo, transiluminação da íris, anormalidade do nervo óptico, pigmentação retiniana anormal ou sinais neurológicos sistêmicos³⁵.

Importante mencionar que as áreas corticais desempenham um papel importante no controle das funções sacádicas e de perseguição; com o envolvimento do tronco encefálico, núcleos vestibulares, cerebelo e córtex visual em pacientes com nistagmo, são esperadas lesões infratentoriais em até 40% dos pacientes com esclerose múltipla³⁶. A ressonância magnética do cérebro é útil para o nistagmo do tipo *spasmus nutans*, pois tem sido associado a tumores diencefálicos e do nervo óptico; é também o método de imagem de escolha para a investigação de pacientes com nistagmo descendente, sendo, aproximadamente, um quarto dos casos devido a uma anormalidade potencialmente tratável^{35,37}.

1.3. Estudo genético

Há evidências de sete loci do gene NYS: Xq26.2 [NYS1 (MIM 31 0700)], 6p12 [NYS2 (MIM)], 7p11.2 [NYS3 (MIM 60 8345)], 13q31-q33 [NYS4 (MIM 19 3003)], Xp11.4 [NYS5 (ME 30 0589)], Xp22.3 [NYS6 (ME 30 0814)] e 1q31-q32.2³⁸. A causa mais frequente seria a ligada ao X, devido à mutação do gene FRMD7, localizado no locus NYS1 (Xq26.2)^{20,39}, além da herança autossômica dominante e autossômica recessiva⁷.

2. Tratamento

2.1. Óptico

Inicialmente, deve-se realizar a correção da ametropia, pois mais da metade das crianças com SNI apresenta erros refrativos, como o astigmatismo, que pode manifestar-se nos primeiros dez anos⁴⁰⁻⁴². Tanto a prevalência, quanto a magnitude do astigmatismo aumentam nos primeiros oito anos de crianças com SNI³².

Nos pacientes em que o nistagmo é reduzido quando os olhos convergem, prismas podem ser utilizados para induzir a convergência. Uma adequada convergência pode ser produzida colocando-se um par de prismas de sete dioptrias prismáticas (7Δ), de base temporal, com acréscimo de lente de menos uma dioptria esférica (-1,00 esf), para compensar a acomodação induzida. Se o paciente responder aos prismas, ele também responderá ao retrocesso de ambos os músculos retos mediais⁴³.

O benefício do uso de prismas ópticos tem sido observado em pacientes com visão binocular; entretanto, naqueles com SNI que possuem fixação alternada (ou seja, aqueles que apresentam desvio ocular e não apresentam visão binocular) não se beneficiarão desse auxílio óptico⁴⁴.

O tratamento óptico, às vezes, é suficiente para corrigir a posição anômala da cabeça. Alguns autores, como Hertle, defendiam a prescrição da correção cicloplégica completa e da anisometropia nos pacientes com nistagmo e nos menores de dez anos, além de Reinecke, que concordava com o uso da correção completa da hipermetropia em crianças com nistagmo⁴⁵.

2.2. Farmacológico

Estudos relataram bons resultados no uso de memantina e gabapentina no tratamento da SNI⁴⁶⁻⁴⁸. A memantina pode ser iniciada em doses baixas, como 10 mg diários por vários dias, e aumentando gradualmente a dosagem (por exemplo, 20 mg diários por vários dias, 30 mg diários por vários dias e depois 40 mg por dia); e os efeitos colaterais são, geralmente, leves e toleráveis (por exemplo, cefaleia, fadiga e tontura). Em relação à gabapentina, podem ser necessárias doses mais altas para obter uma resposta benéfica (por exemplo, até 2.400 mg por dia); e os efeitos colaterais também costumam ser leves e toleráveis, como tontura, ataxia e fadiga⁴⁴.

A acetazolamida pode ser eficaz, na dosagem de 250 a 1000 mg, duas vezes por dia; entretanto, essa droga possui muitos efeitos colaterais pouco toleráveis, incluindo parestesias, letargia, cálculo renal e zumbido, além de efeitos colaterais raros, porém graves, que são agranulocitose e anemia aplástica⁴⁴. Um estudo concluiu que o tratamento medicamentoso do nistagmo com brinzolamida tópica foi considerado eficaz na amostra de 23 pacientes, mas ainda são necessários mais estudos³³. Outro estudo analisou o efeito do baclofeno em oito pacientes, em que foi concluído que esse efeito pode ser eficaz em um grupo seleto de pacientes com nistagmo alternado periódico congênito, um tipo de SNI. Desse modo, poderia ser viável uma tentativa de tratamento antes de se considerar a intervenção cirúrgica nessa condição⁴⁹.

O tratamento com toxina botulínica, uma importante neurotoxina utilizada em diversos procedimentos médicos, tem sido utilizada com êxito em alguns casos de nistagmo associado a estrabismo⁵⁰.

2.3. Cirúrgico

O tratamento cirúrgico da SNI é realizado há décadas, tendo indicações para corrigir a posição anômala da cabeça e/ou melhorar a AV, sendo oferecido para minimizar o nistagmo com convergência em pacientes com estrabismo associado⁵¹⁻⁵³. Geralmente, são realizadas quando a criança tem entre 7 e 8 anos de idade⁵⁴. Nesta revisão, serão abordados o procedimento de Anderson-kestenbaum, o procedimento de divergência de Cüppers e o procedimento de tenotomia e a reinserção muscular. Todavia, é importante frisar que, apesar da variedade de intervenções cirúrgicas disponíveis, não há consenso claro e não há diretrizes clínicas aceitas sobre a eficácia relativa e segurança, não existindo suficientes, na literatura, para determinar se alguns procedimentos são melhores que outros para a SNI⁵⁵.

No início da década de 1950, Anderson e Kestenbaum publicaram, independentemente, suas hipóteses sobre a atenuação da posição anômala da cabeça na SNI. Anderson defendia a ideia de que havia necessidade de retrocesso dos músculos retos agonistas (músculos pares), cuja ação seria na direção da posição viciosa da cabeça. No caso de bloqueio na mirada para a direita, far-se-ia o retrocesso do reto lateral do olho que abduz e do reto medial do que aduz. Kestenbaum defendia a ressecção e o retrocesso dos quatro músculos retos horizontais, de 4-10mm, com a intenção de aumentar a permanência da imagem na fóvea^{45,53,54}. Desse modo, esse procedimento envolveria o deslocamento da posição nula (uma posição única em que o nistagmo seria mínimo e a AV seria melhorada) para posição primária, por meio do movimento conjugado dos músculos extraoculares, aliviando, assim, a posição anômala da cabeça⁵³. Inicialmente, essas cirurgias eram apenas para correção do torcicolo. Após essa correção, aos pacientes com grandes erros de refração, seria ofertado o benefício adicional de poder direcionar o olhar através dos centros ópticos de seus óculos e, assim, conquistarem uma melhoria na AV⁴⁵.

Nas décadas seguintes, as técnicas foram aperfeiçoadas por pesquisadores, como Parks, Calhoun, Harley e Nelson, entre outros, e suas variações foram utilizadas para corrigir a posição anômala da cabeça, com a correção de um ponto de bloqueio excêntrico em pacientes com SNI, ampliação da zona de bloqueio e redução da intensidade do nistagmo fora dessa zona⁵²⁻⁵⁴. Parks modificou a técnica de Kestenbaum, realizando a técnica 5-6-7-8 (totalizando 13 mm em cada olho), em que um retrocesso de 7mm é reali-

zado no músculo reto lateral, uma ressecção de 6 mm no reto medial do olho em abdução, um retrocesso de 5mm no outro reto medial e, finalmente, uma ressecção de 8mm no reto lateral do olho em adução. Entretanto, essa técnica apresentou altas taxas de recorrência da posição anômala da cabeça, com o passar do tempo, assim como nos procedimentos de Calhoun e Harley. O procedimento de Nelson apresentava o objetivo de reduzir a necessidade de outra cirurgia no futuro, realizando 40% de aumento em ressecção (7; 8,4; 9,8; 11,2mm), para giros da cabeça até 30°, e de 60% (8; 9,6; 11,2; 12,8mm), para giros da cabeça de 45° ou mais^{53,54}.

No início da década de 1970, Cüppers introduziu um procedimento de divergência artificial, que colocava os olhos do paciente em uma posição que convergia constantemente e, portanto, diminuía a amplitude e a gravidade do nistagmo na posição primária do olho, resultando em melhora da AV^{44,52,53}. Esse procedimento consistia em retrocesso dos músculos retos mediais para divergir os olhos em pacientes com nistagmo suprimido pela convergência⁵³. Consequentemente, seria necessário um esforço de convergência para uma visão mais ampla, e o nistagmo seria suprimido⁴⁴. No entanto, para que a operação de Cüppers fosse bem-sucedida, o paciente deveria apresentar melhora do nistagmo durante a convergência, além de ter fusão binocular e estereopsia, critérios que poucos portadores de nistagmo têm. Se no procedimento de Cüppers não fosse realizada avaliação adequada no pré-operatório, poderia haver hipercorreção e exotropia no pós-operatório, necessitando de nova cirurgia⁵³.

O procedimento da tenotomia de quatro músculos envolveria o isolamento de cada músculo reto horizontal (dois retos mediais e dois retos laterais), com fio de sutura absorvível de ácido poliglicólico, colocado em cada músculo, imediatamente posterior às suas inserções, depois passando para a desinserção de cada músculo e reinserção imediata no mesmo local das inserções. Inicialmente, tal procedimento foi realizado em animais, com resultados favoráveis e sustentando a hipótese de que a tenotomia e a reinserção dos músculos extrínsecos oculares horizontais poderiam melhorar o nistagmo em humanos. O procedimento de tenotomia e reinserção poderia ser utilizado para ampliar a zona de bloqueio da SNI e reduzir a intensidade do nistagmo⁴⁴. Em 2003, foi publicado o primeiro teste da tenotomia de quatro músculos, em 10 adultos com SNI, e sem história prévia de cirurgia

oftalmológica, em que nove apresentaram melhora significativa do nistagmo e das funções visuais subjetivas, apenas com este procedimento cirúrgico^{1,53}. Em 2004, foi publicado um estudo com cinco crianças com SNI, também sem história prévia de cirurgia, contribuindo para a ideia de que a tenotomia dos quatro músculos seria eficaz para o tratamento da SNI; porém, devido às formas de onda jerk não apresentarem alterações, foi levantada a hipótese de esta técnica ser mais resistente para tratar SNI^{2,53,56}. Além desses estudos, outros mais mostraram resultados positivos^{56,57}.

Concluindo, foi possível realizar uma análise qualitativa, evidenciando que o diagnóstico da SNI seria, principalmente, clínico; entretanto, exames complementares poderiam fornecer orientações, por exemplo, sobre o prognóstico e como o tratamento poderia ser direcionado. Também, foi possível observar que, embora existam tratamentos ópticos, farmacológicos e cirúrgicos para SNI, ainda são necessárias mais pesquisas para ampliar as opções terapêuticas, pois, nem sempre, o tratamento seria capaz de curar completamente o nistagmo.

REFERÊNCIAS

- Hertle RW, Dell'Osso LF, FitzGibbon EJ, Thompson D, Yang D, Mellow SD. Horizontal rectus tenotomy in patients with congenital nystagmus: results in 10 adults. *Ophthalmology*. 2003;110(11):2097-105.
- Hertle RW, Dell'Osso LF, FitzGibbon EJ, Yang D, Mellow SD. Horizontal rectus muscle tenotomy in children with infantile nystagmus syndrome: a pilot study. *J AAPOS*. 2004;8(6):539-48.
- Nystagmus in Infancy and Childhood [Internet]. American Academy of Ophthalmology. [Internet]. 2018 [cited 2022 Aug 15]. Available from: <https://www.aao.org/disease-review/nystagmus-in-infancy-childhood>
- Sarvananthan N, Surendran M, Roberts EO, Jain S, Thomas S, Shah N, et al. The prevalence of nystagmus: The Leicestershire Nystagmus Survey. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2009;50(11):5201-6.
- Abadi RV, Bjerre A. Motor and sensory characteristics of infantile nystagmus. *Br J Ophthalmol*. 2002;86(10):1152-60.
- Hertle RW, Maldonado VK, Maybodi M, Yang D. Clinical and ocular motor analysis of the infantile nystagmus syndrome in the first 6 months of life. *Br J Ophthalmol*. 2002;86(6):670-5.
- Jia X, Zhu X, Li Q, Jia X, Li S, Guo X. Novel mutations of FRMD7 in chinese patients with congenital motor nystagmus. *Mol Med Rep*. 2017;16(2):1753-8.
- Tarpey P, Thomas S, Sarvananthan N, Mallya U, Lisgo S, Talbot CJ, et al. Mutations in FRMD7, a newly identified member of the FERM family, cause X-linked idiopathic congenital nystagmus. *Nat Genet*. 2006;38(11):1242-4.
- Dell'Osso LF, Hertle RW, Daroff RB. "Sensory" and "motor" nystagmus: erroneous and misleading terminology based on misinterpretation of David Cogan's observations. *Arch Ophthalmol*. 2007;125(11):1559-61.
- Weiss AH, Kelly JP. Acuity development in infantile nystagmus. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2007;48(9):4093-9.
- Wildsoet CF, Oswald PJ, Clark S. Albinism: its implications for refractive development. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2000;41(1):1-7.
- Pilat A, Sibley D, McLean RJ, Proudlock FA, Gottlob I. High-Resolution Imaging of the Optic Nerve and Retina in Optic Nerve Hypoplasia. *Ophthalmology*. 2015;122(7):1330-9.
- Lee H, Proudlock FA, Gottlob I. Pediatric Optical Coherence Tomography in Clinical Practice-Recent Progress. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2016;57(9):OCT69-79.
- Lee H, Sheth V, Bibi M, Maconachie G, Patel A, McLean RJ, et al. Potential of handheld optical coherence tomography to determine cause of infantile nystagmus in children by using foveal morphology. *Ophthalmology*. 2013;120(12):2714-24.
- Lee H, Proudlock F, Gottlob I. Is handheld optical coherence tomography reliable in infants and young children with and without nystagmus? *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2013;54(13):8152-9.
- Wilsey LJ, Fortune B. Electroretinography in glaucoma diagnosis. *Curr Opin Ophthalmol*. 2016;27(2):118-24.
- Kiblinger GD, Wallace BS, Hines M, Siatkowski RM. Spasmus nutans-like nystagmus is often associated with underlying ocular, intracranial, or systemic abnormalities. *J Neuroophthalmol*. 2007;27(2):118-22.
- Smith DE, Fitzgerald K, Stass-Isern M, Cibis GW. Electroretinography is necessary for spasmus nutans diagnosis. *Pediatr Neurol*. 2000;23(1):33-6.
- Brecelj J, Stirn-Kranjc B. Visual electrophysiological screening in diagnosing infants with congenital nystagmus. *Clin Neurophysiol*. 2004;115(2):461-70.
- Thomas MG, Crosier M, Lindsay S, Kumar A, Araki M, Leroy BP, et al. Abnormal retinal development associated with FRMD7 mutations. *Hum Mol Genet*. 2014;23(15):4086-93.
- Mcketton L, Kelly KR, Schneider KA. Abnormal lateral geniculate nucleus and optic chiasm in human albinism. *J Comp Neurol*. 2014;522(11):2680-7.
- Lee AG, Brazis PW. Localizing forms of nystagmus: symptoms, diagnosis, and treatment. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2006;6(5):414-20.
- Felius J, Muhanna ZA. Visual deprivation and foveation characteristics both underlie visual acuity deficits in idiopathic infantile nystagmus. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2013;54(5):3520-5.
- Khanna S, Dell'Osso LF. The diagnosis and treatment of infantile nystagmus syndrome (INS). *ScientificWorldJournal*. 2006 Oct 30;6:1385-97.
- Penix K, Swanson MW, DeCarlo DK. Nystagmus in pediatric patients: interventions and patient-focused perspectives. *Clin Ophthalmol*. 2015 Aug 21;9:1527-36.
- Hanson KS, Bedell HE, White JM, Ukwade MT. Distance and near visual acuity in infantile nystagmus. *Optom Vis Sci*. 2006;83(11):823-9.

27. Salehi Fadardi M, Abel LA. Saccades under Mental Load in Infantile Nystagmus Syndrome and Controls. *Optom Vis Sci.* 2018;95(4):373-83.
28. Salehi Fadardi M, Bathke AC, Harrar SW, Abel LA. Task-induced Changes in Idiopathic Infantile Nystagmus Vary with Gaze. *Optom Vis Sci.* 2017;94(5):606-15.
29. Jones PH, Harris CM, Woodhouse JM, Margrain TH, Ennis FA, Erichsen JT. Stress and visual function in infantile nystagmus syndrome. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2013;54(13):7943-51.
30. Healey N, McLoone E, Mahon G, Jackson AJ, Saunders KJ, McClelland JF. Investigating the relationship between foveal morphology and refractive error in a population with infantile nystagmus syndrome. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2013;54(4):2934-9.
31. Sampath V, Bedell HE. Distribution of refractive errors in albinos and persons with idiopathic congenital nystagmus. *Optom Vis Sci.* 2002;79(5):292-9.
32. Wang J, Wyatt LM, Feliuss J, Stager DR Jr, Stager DR Sr, Birch EE, et al. Onset and progression of with-the-rule astigmatism in children with infantile nystagmus syndrome. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2010;51(1):594-601.
33. Aygit ED, Ocak OB, İnal A, Fazıl K, Akar S, Gokyigit B. The effects of topical carbonic anhydrase inhibitor in treatment of nystagmus. *Int Ophthalmol.* 2018;38(1):265-9.
34. Rim JH, Lee ST, Gee HY, Lee BJ, Choi JR, Park HW, et al. Accuracy of Next-Generation Sequencing for Molecular Diagnosis in Patients with Infantile Nystagmus Syndrome. *JAMA Ophthalmol.* 2017;135(12):1376-85.
35. Bertsch M, Floyd M, Kehoe T, Pfeifer W, Drack A V. The clinical evaluation of infantile nystagmus: What to do first and why. *Ophthalmic Genet.* 2017;38(1):22-33.
36. Iyer PM, Fagan AJ, Meaney JF, Colgan NC, Meredith SD, Driscoll DO, et al. Horizontal nystagmus and multiple sclerosis using 3-Tesla magnetic resonance imaging. *Ir J Med Sci.* 2016; 185(4):881-6.
37. Bronstein AM, Miller DH, Rudge P, Kendall BE. Down beating nystagmus: magnetic resonance imaging and neuro-otological findings. *J Neurol Sci.* 1987;81(2-3):173-84.
38. Radhakrishna U, Ratnamala U, Deutsch S, Bartoloni L, Kuracha MR, Singh R, et al. Novel homozygous, heterozygous and hemizygous FRMD7 gene mutations segregated in the same consanguineous family with congenital X-linked nystagmus. *Eur J Hum Genet.* 2012;20(10):1032-6.
39. Thomas MG, Crosier M, Lindsay S, Kumar A, Thomas S, Araki M, et al. The clinical and molecular genetic features of idiopathic infantile periodic alternating nystagmus. *Brain.* 2011;134(3):892-902.
40. Noval S, González-Manrique M, Rodríguez-Del Valle JM, Rodríguez-Sánchez JM. Abnormal head position in infantile nystagmus syndrome. *ISRN Ophthalmol.* 2012;2011:594848.
41. Fresina M, Benedetti C, Marinelli F, Versura P, Campos EC. Astigmatism in patients with idiopathic congenital nystagmus. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2013;251(6):1635-9.
42. Jayaramachandran P, Proudlock FA, Odedra N, Gottlob I, McLean RJ. A randomized controlled trial comparing soft contact lens and rigid gas-permeable lens wearing in infantile nystagmus. *Ophthalmology.* 2014;121(9):1827-36.
43. Hertle RW. Examination and refractive management of patients with nystagmus. *Surv Ophthalmol.* 2000;45(3):215-22.
44. Thurtell MJ, Leigh RJ. Treatment of nystagmus. *Curr Treat Options Neurol.* 2012;14(1):60-72.
45. Ospina LH. Dealing with Nystagmus. *J Binocul Vis Ocul Motil.* 2018;68(4):99-109.
46. Shery T, Proudlock FA, Sarvananthan N, McLean RJ, Gottlob I. The effects of gabapentin and memantine in acquired and congenital nystagmus: a retrospective study. *Br J Ophthalmol.* 2006;90(7):839-43.
47. McLean R, Proudlock F, Thomas S, Degg C, Gottlob I. Congenital nystagmus: randomized, controlled, double-masked trial of memantine/gabapentin. *Ann Neurol.* 2007;61(2):130-8.
48. Bögli SY, Afthinos M, Huang MY. Effect of Gabapentin/Memantine on the Infantile Nystagmus Syndrome in the Zebrafish Model: Implications for the Therapy of Ocular Motor Diseases. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2017;58(7):3149-57.
49. Comer RM, Dawson EL, Lee JP. Baclofen for patients with congenital periodic alternating nystagmus. *Strabismus.* 2006; 14(4):205-9.
50. Sabetti L, Guetti F, Pomanti V, Murano G. Botulinum Toxin for the Treatment of Nystagmus Associated with Exotropia. *Open J Ophthalmol.* 2022;12(4):392-6.
51. Gräf M. Kestenbaum and artificial divergence surgery for abnormal head turn secondary to nystagmus. Specific and nonspecific effects of artificial divergence. *Strabismus.* 2002; 10(2):69-74.
52. Köse S, Egrilmez DG, Uretmen O, Celebisoy N, Pamukçu K. Retroequatorial recession of horizontal recti with loop suture in the treatment of congenital nystagmus. *Strabismus.* 2003;11(2):119-28.
53. Greven MA, Nelson LB. Four-muscle tenotomy surgery for nystagmus. *Curr Opin Ophthalmol.* 2014;25(5):400-5.
54. Lee J. Surgical management of nystagmus. *J R Soc Med.* 2002; 95(5): 238-41.
55. Cham KM, Abel LA, Busija L, Kowal L, Bachar Zipori A, Downie LE. Surgical interventions for infantile nystagmus syndrome. *Cochrane Database Syst Rev.* 2021;2021(2):CD013390.
56. Wang Z, Dell'Osso LF, Jacobs JB, Burnstine RA, Tomsak RL. Effects of tenotomy on patients with infantile nystagmus syndrome: foveation improvement over a broadened visual field. *J AAPOS.* 2006;10(6):552-60.
57. Wang ZI, Dell'Osso LF. Tenotomy procedure alleviates the "slow to see" phenomenon in infantile nystagmus syndrome: model prediction and patient data. *Vision Res.* 2008;48(12):1409-19.

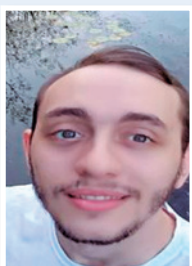
INFORMAÇÃO DOS AUTORES



» **Francisco Emanuel Albuquerque de Souza Júnior**
<https://orcid.org/0000-0002-2239-4886>
<http://lattes.cnpq.br/3958184526958164>



» **Juliana de Lucena Martins Ferreira**
<https://orcid.org/0000-0001-5481-3400>
<http://lattes.cnpq.br/0093165868780492>



» **Ridson Guilherme Parente de Aguiar**
<https://orcid.org/0000-0003-1493-5299>
<http://lattes.cnpq.br/8009468923741184>



» **João Crispim Moraes Lima Ribeiro**
<https://orcid.org/0000-0002-8569-1159>
<http://lattes.cnpq.br/5238824885154872>