

Síndrome de malformação vascular retinocefálica congênita unilateral (síndrome de Wyburn-Mason ou síndrome de Bonnet-Dechaume-Blanc) – Relato de caso raro e revisão de literatura

Johnathan de Sousa Parreira¹, Fabio Teixeira Giovanetti Pontes¹, Adriano Torres Antonucci¹, Natally Marques Santiago¹, Roberto Parente Neto¹, Bruno de Azevedo Oliveira², Luis Henrique Garcia Lopes², Adelmo Ferreira², Pedro Garcia Lopes³

Hospital Universitário Regional do Norte do Paraná, Universidade Estadual de Londrina (UEL), PR.

RESUMO

A síndrome de Wyburn-Mason ou Bonnet-Dechaume-Blanc representa uma doença neurocutânea congênita rara, não hereditária, do grupo das facomatoses, caracterizada por anormalidades vasculares ipsilaterais comprometendo a face, as vias da visão e o encéfalo, não sendo obrigatória a existência concomitante dos três locais para a confirmação diagnóstica. Acredita-se que tal distúrbio seja atribuído a um defeito de desenvolvimento do mesoderma primitivo vascular. Em 1937 e 1943, foram relatados na literatura os primeiros casos de pacientes com malformações vasculares unilaterais afetando o olho, o cérebro e a face, com tamanha riqueza de detalhes, que tal quadro sindrômico passou a receber o nome dos autores responsáveis pelas publicações. A denominação de malformações vasculares retinocefálicas unilaterais (MVR) foi utilizada primeiramente em 1974. A síndrome de Wyburn-Mason tipicamente se apresenta após a terceira década de vida e se manifesta de várias formas. As manifestações oculares são as mais comuns, enquanto as manifestações cutâneas faciais podem não ser encontradas. No presente trabalho, apresentamos um caso raro da síndrome de malformação vascular retinocefálica unilateral em paciente adulta-jovem, do sexo feminino, submetida a ressecções cirúrgicas de lesões retiniana e encefálica supratentoriais, ipsilaterais, em tempos diferentes, com outra lesão infratentorial, assintomática, submetida a tratamento conservador até o momento. O anatomopatológico das lesões confirmou tratar-se de hemangioma cavernoso.

PALAVRAS-CHAVE

Malformações arteriovenosas intracranianas, retina/anormalidades, hemangioma cavernoso, síndrome.

ABSTRACT

Unilateral retinocephalic vascular malformation syndrome (Wyburn-Mason or Bonnet-Dechaume-Blanc) – Case report and literature review

Wyburn-Mason syndrome or Bonnet-Blanc-Dechaume syndrome represents a rare congenital neurocutaneous disease, nonhereditary group of phakomatoses characterized by vascular abnormalities affecting the ipsilateral face, the vision's pathways and brain, was not mandatory the coexistence of three locations to confirm the diagnosis. It is believed that the disorder is attributed to a defect in development of primitive vascular mesoderm. In 1937 and 1943, cases reported of patients with unilateral vascular disease affecting the eye, brain and face, with such wealth of detail, such as syndrome started to receive the name of those authors in the literature. The name of unilateral retinocephalic vascular malformation syndrome (MVR) was primarily used by in 1974. The Wyburn-Mason syndrome typically presents after the third decade of life and manifests itself in many ways. Ocular manifestations are the most common, while the facial skin manifestations cannot be found. In this paper, we present a rare case of unilateral retinocephalic vascular malformation syndrome in an adult woman, who underwent surgical resection of brain injuries and retinal supratentorial ipsilateral lesion at different times, with another infratentorial lesion, asymptomatic and underwent conservative treatment for a while. The pathology of the lesions confirmed cavernous hemangioma.

KEYWORDS

Intracranial arteriovenous malformations, retina/abnormalities, hemangioma cavernous, syndrome.

1. Residente do Serviço de Neurocirurgia do Hospital Universitário Regional do Norte do Paraná, Universidade Estadual de Londrina (UEL), PR, Brasil.
2. Neurocirurgião e docente do Serviço de Neurocirurgia do Hospital Universitário Regional do Norte do Paraná, UEL, PR, Brasil.
3. Neurocirurgião e chefe do Serviço de Neurocirurgia do Hospital Universitário Regional do Norte do Paraná, UEL, PR, Brasil.

Introdução

A síndrome de Wyburn-Mason, também conhecida como síndrome de Bonnet-Dechaume-Blanc, é uma condição extremamente rara. Ela é descrita pela presença de malformações vasculares na retina ou órbita, no encéfalo, na face ou em oronasofaringe.¹ No encéfalo, as malformações apresentam a particularidade de serem ipsilaterais. De acordo com a literatura, o acometimento de todas as regiões acima descritas não é exigido para o diagnóstico.^{2,3} Em 1937, Bonnet *et al.*⁴ descreveram um paciente apresentando malformações vasculares envolvendo o cérebro e a retina. Em 1943, Wyburn-Mason³ estudou essa associação em 27 pacientes com malformações retinianas, encontrando que 81% (22/27) também apresentavam malformações no encéfalo. Apresentamos o caso de uma paciente portadora da síndrome de Wyburn-Mason e ao final realizamos a revisão da literatura.

Relato do caso

Paciente de 39 anos, sexo feminino, com diagnóstico de hemangioma em órbita direita desde os 6 meses de vida, submetida a inúmeras cirurgias, sendo a última aos 17 anos de idade, quando se realizou a enucleação do olho direito. Também aos 17 anos de idade, detectou-se malformação vascular intracraniana, no hemisfério cerebral direito, em região têmporo-parieto-occipital direita, durante investigação de quadro convulsivo (Figuras 1 a 3). Tal lesão foi conduzida de forma conservadora, com seguimento ambulatorial, diante do controle satisfatório das crises convulsivas por meio do uso de anticonvulsivantes.

Recentemente, em sua última consulta ambulatorial, apresentou-se com quadro de hemiparesia progressiva, do tipo incompleta e desproporcionada, com predomínio braquial, no lado esquerdo do corpo, com força muscular grau 3, há sete meses. Além disso, apresentava, no exame físico, hipermetria bilateral na prova index-nariz e marcha com base alargada. Diante dessas manifestações clínicas, foi submetida a exames de ressonância magnética, que demonstraram: lesão expansiva heterogênea com áreas hipointensas e hiperintensas em T2, comprometendo a região têmporo-parieto-occipital direita, circundada por edema vasogênico, apresentando impregnação pelo agente de contraste, ectasia do sistema ventricular supratentorial (Figuras 3 a 6). Notou-se também a presença de lesão comprometendo o vermis cerebelar, principalmente no seu terço médio, de aspecto heterogêneo, medindo aproximadamente 1,8 cm de diâmetro, e outra lesão comprometendo a fossa pterigopalatina, com áreas de alteração de sinal em T2 e impregnação pelo agente

de contraste. Foi submetida também a arteriografia, que evidenciou desvio de estruturas vasculares peritumorais, sem evidência de *blush* tumoral.

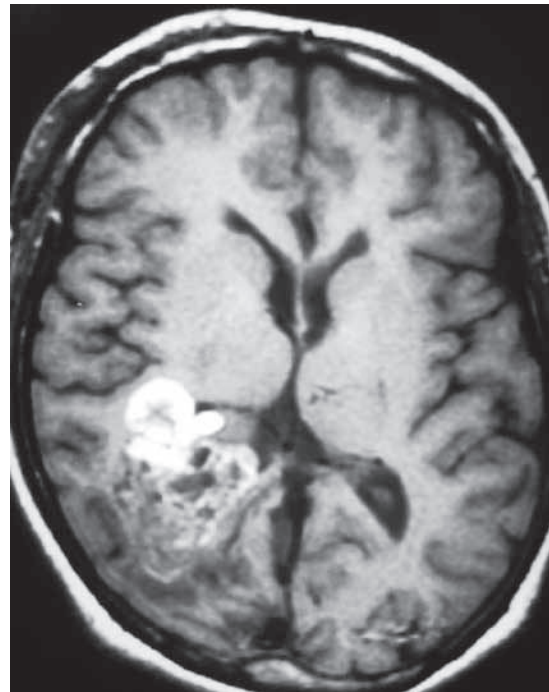


Figura 1 – Ressonância nuclear magnética, corte axial, imagem ponderada em T1 com contraste, mostrando formação expansiva heterogênea espontaneamente hiperintensa, inferindo componente hemorrágico periventricular parietal direita.

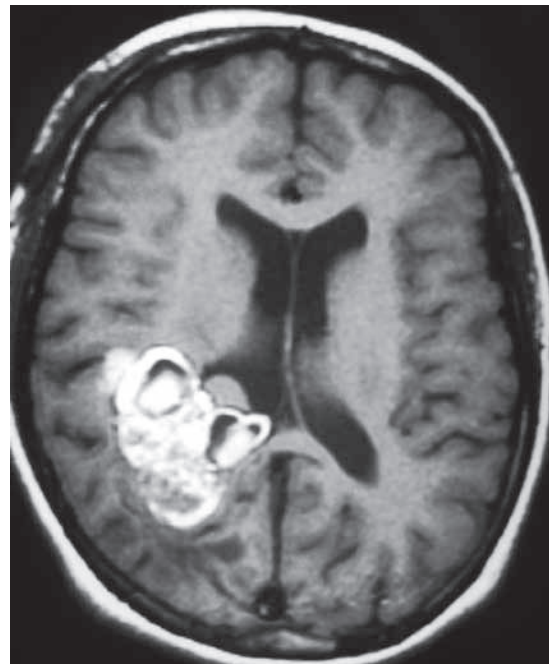


Figura 2 – Ressonância nuclear magnética, corte axial, imagem ponderada em T1 com contraste, mostrando formação expansiva heterogênea espontaneamente hiperintensa, inferindo componente hemorrágico periventricular parietal direita.

Diante disso, foi submetida à craniotomia parietal à direita, com ressecção microcirúrgica total de lesão encapsulada, com conteúdo heterogêneo, sólido-cístico, de coloração enegrecida, com conteúdo cístico amarelado, localizada em região têmporo-parieto-occipital profun-

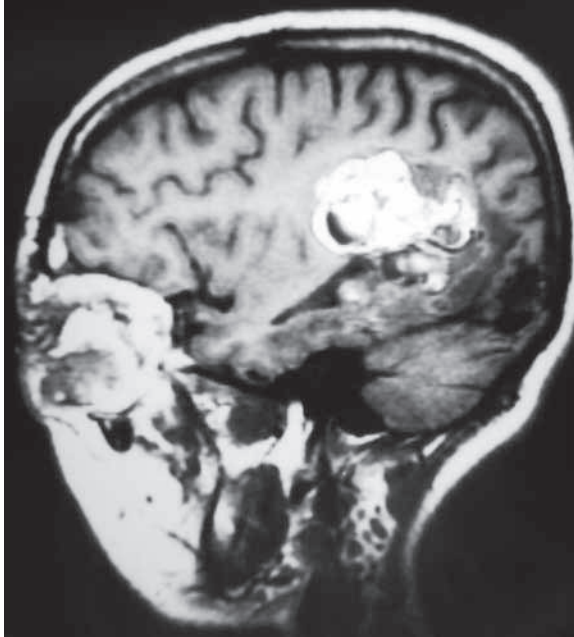


Figura 3 – Ressonância nuclear magnética, corte sagital, imagem ponderada em T1 com contraste, mostrando lesão expansiva heterogênea, hiperintensa, em região periventricular direita e malformações vasculares em órbita.

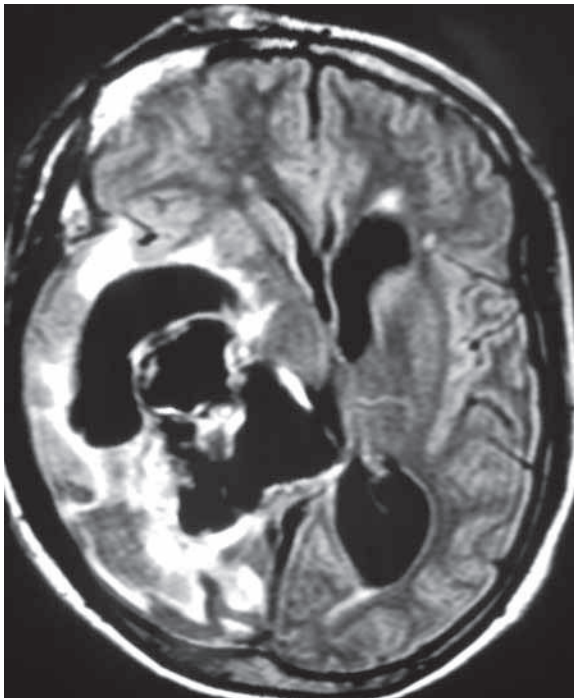


Figura 4 – Ressonância nuclear magnética, corte axial, imagem ponderada em FLAIR, mostrando lesão com baixo sinal circundada por edema/gliose.

da à direita (Figuras 7 e 8). Não houve intercorrência no transoperatório. A paciente acordou sem déficit neurológico adicional, permanecendo em observação na unidade de terapia intensiva por 24 horas, quando recebeu alta para a enfermaria. Evoluiu com melhora significativa do déficit motor à esquerda e melhora do quadro cerebelar. Recebeu alta hospitalar no quarto dia de pós-operatório. O estudo anatomopatológico da lesão mostrou tratar-se de hemangioma cavernoso. Diante da melhora satisfatória do quadro cerebelar, optou-se por observação clínica da lesão infratentorial.

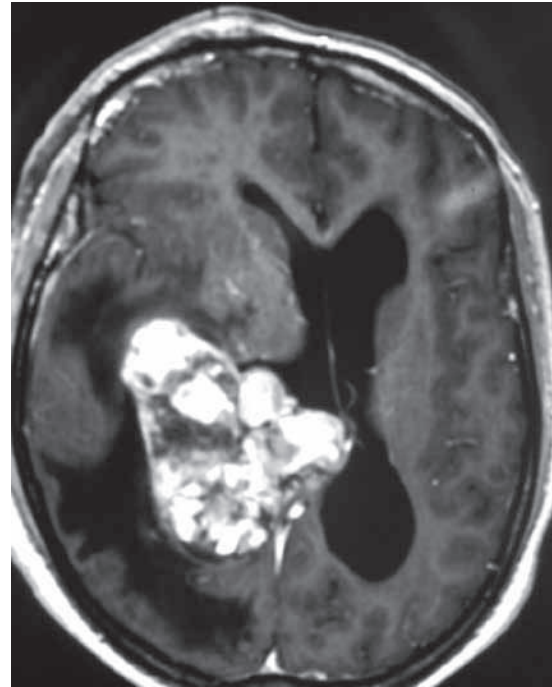


Figura 5 – Ressonância nuclear magnética, corte axial, imagem ponderada em T1 com contraste, mostrando ausência de realce significativo pelo contraste.

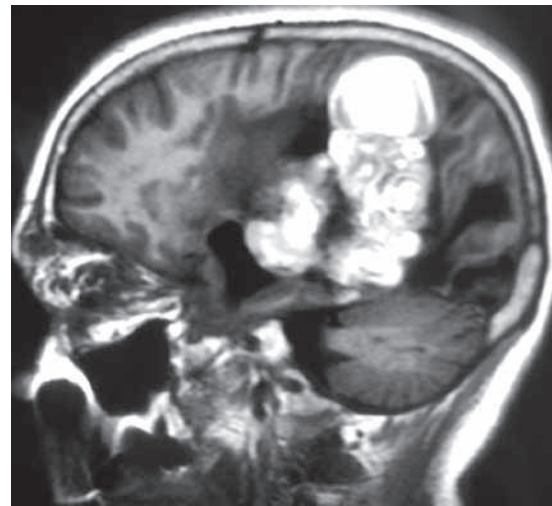


Figura 6 – Ressonância nuclear magnética, corte sagital, imagem ponderada em T1 com contraste, mostrando ausência de realce significativo pelo contraste.

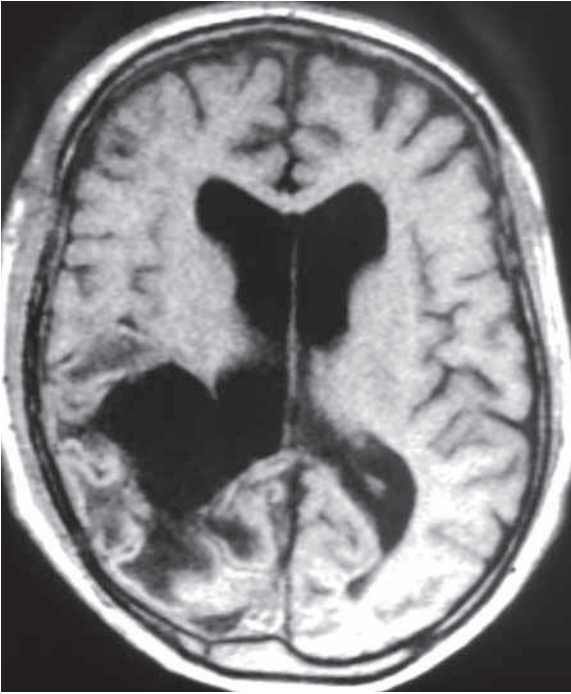


Figura 7 – Ressonância nuclear magnética, corte axial, imagem ponderada em T1 com contraste, mostrando status pós-operatório, com ressecção completa da lesão.

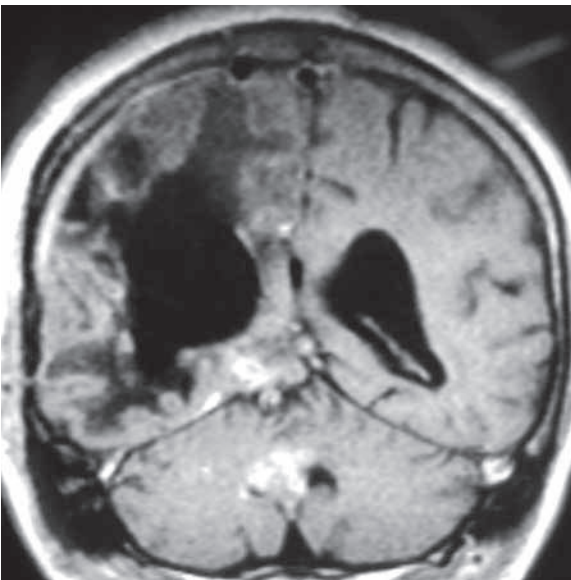


Figura 8 – Ressonância nuclear magnética, corte coronal, imagem ponderada em T1 com contraste, mostrando status pós-operatório com ressecção completa da lesão.

Discussão

A síndrome de Wyburn-Mason é considerada um defeito congênito decorrente de um erro no desenvolvimento do mesoderma vascular primitivo entre a vesícula óptica e a parte anterior do tubo neural, por

volta da sétima semana de gestação.³ Distúrbios no desenvolvimento dessa área resultam em malformações vasculares no sistema nervoso, principalmente na retina e no mesencéfalo, com distribuição geralmente ipsilateral das lesões.⁵ Lesões bilaterais podem ocorrer, porém são bem incomuns.⁶ A paciente do nosso trabalho apresenta lesões acometendo a órbita e o hemisfério cerebral, todos do lado direito.

As malformações vasculares da síndrome de Wyburn-Mason são consideradas hamartomas com mínimo potencial neoplásico,⁷ podendo sofrer alterações hemodinâmicas com o tempo.⁸ Hamartomas são tumores benignos que surgem a partir de um defeito no desenvolvimento embrionário de um órgão. No caso dos vasos sanguíneos, darão origem aos hemangiomas. Isso ocorre devido à persistência de tecidos vasculares primitivos entre artérias, veias e capilares.⁹ Alterações hemodinâmicas ainda desconhecidas podem resultar no surgimento de lesões de alto fluxo, sendo as malformações arteriovenosas as mais comuns.⁸ Já entre as lesões de baixo fluxo, merecem destaque os hemangiomas. Apresentamos um caso em que as lesões em órbita direita e no hemisfério cerebral direito representavam hemangiomas, com arteriografia não demonstrando alterações de fluxo no interior das lesões.

A idade média dos pacientes no momento do diagnóstico é de 23 anos para homens e 16 anos para as mulheres. Pacientes com síndrome de Wyburn-Mason diferem grandemente em suas manifestações clínicas iniciais.¹⁰ A maioria dos pacientes desenvolve algum grau de comprometimento visual, como sintoma inicial, sendo mais comumente encontrados: alterações de campo visual, exoftalmia e alterações pupilares.⁵ As lesões retinianas são geralmente estáveis, raramente exigindo tratamento.¹¹ Por serem as manifestações oculares as mais comuns, diante de malformações vasculares retinianas ou nas órbitas, torna-se necessária a investigação de malformações intracranianas.⁷

Os exames complementares de escolha para a investigação e o diagnóstico são a arteriografia, a ressonância magnética e a angiorressonância. O desenvolvimento dos sintomas geralmente é lento e progressivo, variando conforme o tamanho e a localização da malformação vascular. Ocasionalmente, lesões cutâneas podem ocorrer.⁶ Na maioria das vezes, essas lesões apresentam-se como nevos ou angiomas que afetam a face na área sensorial do nervo trigêmeo.

O tratamento da síndrome de Wyburn-Mason é controverso, e a maioria dos pacientes é conduzida de forma conservadora, com seguimento clínico do tamanho das lesões. Intervenção cirúrgica para lesões intracranianas é exigida em caso de lesões com efeito de massa significativo, gerando sintomas, além de eventos hemorrágicos no caso de lesões potencialmente sangrantes.^{2,12} A abordagem cirúrgica de lesões profun-

das é tecnicamente desafiadora e pode implicar risco aumentado de sequelas pós-operatórias.⁹ Modalidades não cirúrgicas para tratamento incluem embolização, radioterapia ou observação continuada, para casos específicos.^{13,14}

Conclusão

A síndrome de Wyburn-Mason, também conhecida como síndrome de Bonnet-Dechaume-Blanc, é uma condição rara caracterizada por malformações vasculares acometendo a retina e o sistema nervoso central. Corresponde a uma malformação congênita, não hereditária, sem predileção por sexo ou raça. O diagnóstico geralmente se segue à detecção de uma malformação vascular na retina. Os diagnósticos são geralmente feitos na infância ou no início da adolescência, após alterações visuais que levam o paciente a procurar o oftalmologista. Sintomas neurológicos associados são extremamente variados, dependendo do tamanho e da localização das lesões. Cefaleia, convulsões, alterações visuais e paralisia dos nervos cranianos podem ocorrer.

Referências

1. Chakravarty A, Chatterjee S. Retino-cephalic vascular malformation. *J Assoc Physicians India*. 1990;38(12):941-3.
2. Lester J, Ruano-Calderón LA, González-Olhovich I. Wyburn-Mason syndrome. *J Neuroimaging*. 2005;15(4):284-5.
3. Wyburn-Mason R. Arterio-venous aneurysm of mid-brain and retina, facial naevi and mental changes. *Brain*. 1943;66(3):163-203.
4. Bonnet P, Dechaume J, Blanc E. L'anévrysme cirsoïde de la rétine (anévrisme recémeux): ses relations avec l'anévrysme cirsoïde de la face et avec l'anévrysme cirsoïde du cerveau. *J Med Lyon*. 1937;18:165-8.
5. Reck SD, Zacks DN, Eibschitz-Tsimhoni M. Retinal and intracranial arteriovenous malformations: Wyburn-Mason syndrome. *J Neuroophthalmol*. 2005;25(3):205-8.
6. Cortnum SO, Sørensen P, Andresen J. Bilateral Wyburn-Mason syndrome presenting as acute subarachnoid haemorrhage – a very rare congenital neurocutaneous [corrected] disorder. *Acta Neurochir (Wien)*. 2008;150(7):725-7.
7. Dayani PN, Sadun AA. A case report of Wyburn-Mason syndrome and review of the literature. *Neuroradiology*. 2007;49(5):445-56.
8. Augsburger JJ, Goldberg RE, Shields JA, Mulberger RD, Magargal LE. Changing appearance of retinal arteriovenous malformation. *Albrecht Von Graefes Arch Klin Exp Ophthalmol*. 1980;215(1):65-70.
9. Ponce FA, Han PP, Spetzler RF, Canady A, Feiz-Erfan I. Associated arteriovenous malformation of the orbit and brain: a case of Wyburn-Mason syndrome without retinal involvement. Case report. *J Neurosurg*. 2001;95(2):346-9.
10. Théron J, Newton TH, Hoyt WF. Unilateral retinocephalic vascular malformations. *Neuroradiology*. 1974;7(4):185-96.
11. Patel U, Gupta SC. Wyburn-Mason syndrome. A case report and review of the literature. *Neuroradiology*. 1990;31(6):544-6.
12. Muthukumar N, Sundaralingam MP. Retinocephalic vascular malformation: case report. *Br J Neurosurg*. 1998;12(5):458-60.
13. De Keizer RJ, Van Dalen JT. Wyburn-Mason syndrome subcutaneous angioma extirpation after preliminary embolisation. *Doc Ophthalmol*. 198;50(2):263-73.
14. Duffner PK, Cohen ME, Voorhess ML, MacGillivray MH, Brecher ML, Panahon A, et al. Long-term effects of cranial irradiation on endocrine function in children with brain tumors. A prospective study. *Cancer*. 1985;56(9):2189-93.

Endereço para correspondência

Johnathan de Sousa Parreira
Av. Ildefonso dos Santos 100, casa 23, Condomínio
Gralha Azul III, Santa Clara
86036-590 – Londrina, PR
Telefones: (43) 3301-6497/(43) 9118-1185
E-mail: jsparreira@yahoo.com.br