

Doença de von Hippel Lindau*

Apresentação de um caso

MAURÍCIO DELLA PAOLERA, TERUO AIHARA, EDMAR MALAVAZZI, CARLOS RAMOS DE SOUZA DIAS.

A angiomatose da retina foi reconhecida como entidade clínica por von Hippel em 1904. A ocorrência de angiomas na retina, sem outros achados sistêmicos, é chamada doença de von Hippel. A associação de angiomas na retina e no sistema nervoso central foi primeiramente identificada por Lindau, em 1926, o qual também observou a possibilidade de sua coexistência em outros órgãos, sob a forma de cistos e tumores de rim, tumores de adrenal e epidídimo e cistos de pâncreas. A combinação de angiomas na retina, no cérebro e nas vísceras é rotulada doença de von Hippel Lindau, porém alguns autores acreditam que esta síndrome deva ser chamada doença de Lindau. Os sinais usualmente começam a surgir por volta da 3ª década da vida, mas têm sido observados em fetos, crianças prematuras e pré-escolares^{2, 3}.

O tumor cerebral, ou cisto, começa a apresentar sinais e sintomas clínicos após uma década do aparecimento do angioma na retina. Aproximadamente 25% dos pacientes com angiomatose retínica têm comprometimento do sistema nervoso²; esta afirmação, entretanto, é contestada por Vaughan e Asbring⁶. Nistagmo, diplopia e ptose também podem ocorrer em decorrência de tumores cerebelares, bem como paralisias oculomotoras podem refletir um cisto no 4º ventrículo. No sistema nervoso central, a lesão tem predileção especial pelo cerebelo, pode ser múltipla e comumente aparece na 4ª década da vida. Dores de cabeça occipitais, vômitos, vertigem e papiledema, juntos com sinais de disfunção cerebelar, são os sintomas usuais.

Como sintomas oculares, pode haver gradual deterioração da visão devido ao acúmulo de fluido da mácula³. Metamorfopsia pode ser o primeiro sinal de um angioma macular, papilar ou justa papilar. Descolamento de retina usualmente acompanha os grandes angiomas, produz defeitos de campo visual e frequentemente leva à cegueira. O aparecimento de efeito Tyndall pode ser sinal precursor de hemorragias no vítreo ou sugerir a presença de uveíte associada⁷. As hemorragias recorrentes no vítreo e o descolamento de retina de longa data podem levar a uveíte, catarata, glaucoma absoluto e atrofia bulbar. O diagnóstico diferencial deve ser feito com a Doença de Coats, a comunicação arterio-venosa e o retinoblastoma.

A transmissão autossômica dominante da Doença de von Hippel Lindau está bem documentada, porém Shokeir⁴ incluiu a possibilidade de herança autossômica recessiva. Não há prevalência por raça ou sexo².

APRESENTAÇÃO DO CASO

C. R. M., masculino, branco, 22 anos, natural de Sumaré — SP.

Data da consulta: 20.09.86.

Após passar por um oftalmologista para exame de rotina, o paciente foi encaminhado à Santa Casa de Misericórdia de São Paulo.

Anamnese: Queixa e duração — baixa de acuidade visual no olho esquerdo há um ano e meio, diplopia constante quando olha para frente.

Antecedentes pessoais e familiares: n.d.n.

Acuidade visual: A.O. = 1.0

Tonometria: A.O. 16mm. Hg. (9.0 hs.)

Refração estática: A. O. + 0.5 DE

Exame externo e biomicroscópico: sem alteração

Exame de fundo de olho: (fig. 1 e 2)

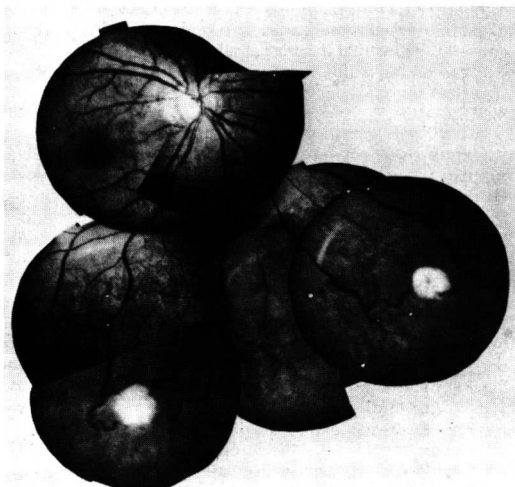


Fig. 1 — Olho direito



Fig. 2 — Olho esquerdo

OD: dois angiomas medindo 1 diâmetro papilar, um com localização temporal inferior e outro nasal inferior.

OE: angioma extenso, indo da papila à periferia da retina, na região temporal.

* Trabalho realizado na Clínica Oftalmológica da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo.

Angiofluoresceinografia: em ambos os olhos ocorre passagem rápida de contrastes da artéria para a veia na região dos angiomas.

Raio X de crânio: sem alteração.

Tomografia (24.10.86): área de coeficiente de atenuação diminuída na fossa posterior à esquerda, com efeito de massa positivo.

obs: o diagnóstico radiológico foi posto em dúvida em virtude da qualidade técnica. Foi sugerido um novo exame. Tomografia (30.12.86): área de coeficiente de atenuação diminuída na fossa posterior à esquerda, com efeito positivo de massa. Pequena compressão do 4º ventrículo à esquerda (fig. 3).

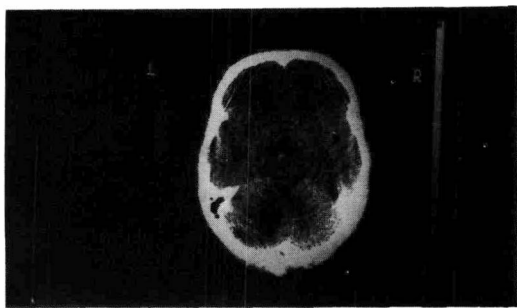


Fig. 3

No dia 13.02.87, o paciente começou a apresentar fortes dores de cabeça, sendo internado no Hospital Samaritano, em Campinas, em caráter de urgência. Durante o preparo dos exames pré-operatórios, o paciente veio a falecer, no dia 22.02.87, devido a parada cardio-respiratória por engasgamento de amígdalas.

COMENTÁRIOS

O Hemangioblastoma cerebelar da Doença de von Hippel Lindau representa cerca de 10% de todos os tumores da fossa posterior e 2% dos tumores cerebrais. Em alguns casos, a doença pode manter-se estacionária, mas, em geral,

tem curso progressivo. O tratamento da angiomatose retinica evoluiu desde a diatermocoagulação, introduzida por Weve em 1939, a qual, a partir de 1958, foi substituída progressivamente pela foto-coagulação. O tratamento neurológico dos hemangioblastomas cerebelares deve ser feito por craniectomia sub-occipital; a exereses deve ser total, incluindo tecido são, porém, infelizmente as recidivas são frequentes.

O prognóstico da Doença de von Hippel Lindau é pobre para o órgão acometido. Os hemangioblastomas levam à morte em 25% dos casos. Neste paciente, após sido feitos todos os exames, ficou-nos claro o diagnóstico da doença, porém, devido ao fato do paciente morar em outra cidade e não apresentar nenhum sinal de comprometimento neurológico, não retornou para acompanhamento de sua evolução.

Em face da multiplicidade das lesões, o que contribui para aumentar a morbidade e a mortalidade, uma investigação completa, exaustiva e rápida deve ser feita em todo paciente com angiomatose de retina.

RESUMO

Os autores apresentam um caso de angiomatose retinica e discutem a necessidade de serem feitos exames diagnósticos o mais breve possível.

SUMMARY

The authors present a case of retinal angiomatosis and emphasize the necessity of the diagnosis as soon as possible.

BIBLIOGRAFIA

1. DUANE, T. D. — Phakomatoses. *Clinical Ophthalmology*, 34(3): 1, 1981.
2. KRILL, A. E. — Hereditary Retinal and Choroidal Diseases, 18(2): 939, 1976.
3. PEYMAN, C. A. & cols. — Treatment of large von Hippel tumor by eye wall resection. *Ophthalmology*, 90: 840, 1983.
4. RIBEIRO-GONÇALVES, E. & BARSANTE, C. — Facomatoses. *Anais do XXII Congresso Brasileiro de Oftalmologia*, 1983, p. 182.
5. SHOEIR, M. H. K. — von Hippel Lindau Syndrome: a report on three kindreds. *J. Med. Genet.* 7: 155, 1970.
6. VAUGHAN, D. & ASBRING, T. — *Oftalmologia Geral. Facomatoses*, Editora Atheneu. S. Paulo, 1978, p. 163.
7. WALSH, F. B. & HOYT W. F. — *Clinical Neuro-ophthalmology*, Williams & Wilkins, 3ª ed. Baltimore.