

NEUROFIBROMATOSE ASSOCIADA A ARTERIOPATIA DE MOYAMOYA E ANEURISMA FUSIFORME

RELATO DE CASO

*JOSÉ IBIAPINA SIQUEIRA NETO**, *GISELE SAMPAIO SILVA***,
*JOSÉ DANIEL VIEIRA DE CASTRO****, *ANTÔNIO CARLOS SANTOS*****

RESUMO - Relato de caso de neurofibromatose tipo I associada a doença oclusiva extensa do sistema carotídeo em sua porção intracraniana e aneurisma fusiforme de circulação posterior. O paciente, de 28 anos de idade e com diagnóstico de doença de von Recklinghausen, passou a apresentar episódios de síncope, crises parciais complexas e declínio cognitivo. Após quadro agudo de cefaléia e sinais de irritação meníngea, com líquido hemorrágico, o paciente foi investigado com, TC de crânio, RNM e angiografia cerebral, sendo detectadas alterações tipo moyamoya e dilatação aneurismática de artéria cerebral posterior. Apresentamos os achados clínicos e radiológicos deste caso com poucos relatos similares na literatura médica, discutimos opções terapêuticas e reiteramos a inclusão de diagnósticos diferenciais raros em indivíduos que apresentem icto com menos de quarenta anos de idade.

PALAVRAS-CHAVE: moyamoya, neurofibromatose, aneurisma.

Neurofibromatosis associated with moyamoya arteriopathy and fusiform aneurysm: a case report

ABSTRACT - We report a case of von Recklinghausen's disease associated with multiple intracranial arterial occlusion ("moyamoya-like") and a fusiform aneurysm. A 28 years-old man with type I neurofibromatosis presented with syncope, complex partial seizures and mental deterioration. After an acute headache episode associated with meningeal signs, drowsiness, and hemorrhagic CSF, the patient was evaluated with cranial CT scan, MRI and angiogram that revealed an obstructive arteriopathy compatible with moyamoya disease and a fusiform aneurysm in the posterior circulation. The authors discuss the clinical and radiological findings and the therapeutic decision in this case comparing with the few similar reports in the medical literature. Recognition of an underlying rare genetic disorder may be of considerable importance in young patients presenting with seizures.

KEY WORDS: moyomoya, neurofibromatosis, aneurysm.

A neurofibromatose (NF) é a facomatose mais comum, sendo a do tipo I responsável por 90% dos casos e tendo prevalência de 1/5000, apresentando-se assim como uma das doenças autossômicas dominantes mais comuns no homem¹. As complicações advindas de tal entidade patológica são inúmeras e incluem neurofibromas plexiformes, déficit cognitivo, tumores do sistema nervoso, epilepsia, escoliose, pseudoartrose e hipertensão. A associação de NF tipo I com distúrbios vasculares não é incomum, sendo as desordens cerebrovasculares (DCV) bem menos frequentes.

*Professor Adjunto Doutor de Neurologia do Departamento de Medicina Clínica da Universidade Federal do Ceará (UFC); **Acadêmica da Faculdade de Medicina da UFC e monitora do Departamento de Medicina Clínica; ***Professor Assistente de Radiologia do Departamento de Medicina Clínica da UFC; ****Professor Associado de Radiologia do Departamento de Medicina Clínica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo. Aceite: 12-agosto-1998.

Dr. José Ibiapina Siqueira Neto - Rua J. da Penha 42 - 60110-120 Fortaleza CE - Brasil.

Ocorre na NF tipo I grande prevalência de alterações intracranianas do tipo oclusão ou estenose¹, sendo reconhecida a associação com padrão angiográfico característico da doença de moyamoya²⁻⁴. A associação entre NF tipo I e aneurismas intracranianos tem sido relatada raramente, sendo a fisiopatologia de tal achado ainda obscura. A ocorrência da arteriopatia de moyamoya e aneurisma intracraniano é rara, com apenas dois casos de relato na literatura consultada^{5,6}.

Relatamos o caso de um paciente com diagnóstico de NF tipo I que apresentava múltiplas lesões vasculares estenóticas e também dilatação aneurismática.

RELATO DO CASO

RQA, sexo masculino, 28 anos, pardo, com baixa estatura, macrocefalia, antecedente de lesão gigantocelular de maxila aos 14 anos, transplante de córnea bilateral por ulcerações, diagnóstico de NF tipo I por manchas café com leite e neurofibromas axiais (diagnóstico histopatológico). Evoluiu com síncope, crises parciais complexas com generalização secundária tônico-clônica ocasional e declínio cognitivo progressivo nos últimos dois anos que precederam o ictos. Apresentou em abril-1997 episódio súbito de cefaléia intensa, rigidez de nuca, sonolência, sem déficits motores focais. Na admissão o Líquor era hemorrágico. A TC de crânio evidenciou área hiperatenuante temporal esquerda e hemorragia ventricular do mesmo lado. Na RNM visualizou-se imagem de ausência de sinal correspondendo à artéria cerebral posterior (ACP) esquerda, que se apresentou com dilatação fusiforme em sua porção P3.

Na angiografia convencional por cateterização seletiva das carótidas comuns (Figs 1 e 2), observou-se estenose segmentar das porções supra-clinóideas das carótidas direita e esquerda, com ectasia das perfurantes lenticulo-estriadas ("circulação de moyamoya"), com débil contrastação da artéria cerebral média bilateralmente e artéria cerebral anterior esquerda, visualizando-se ainda circulação colateral pela carótida externa ("rede mirabilis"). Na cateterização da vertebral direita (Fig 3), ausência de opacificação da ACP direita, com dilatação fusiforme da porção P3 da ACP esquerda.

O paciente permaneceu até a conclusão deste estudo sem novos ictos, mas apresentando ainda crises parciais complexas apesar do uso regular de oxcarbazepina (1200 mg/dia) e fenitoína (350 mg/dia). Continuou apresentando tonturas ocasionais, déficit de memória, cefaléia e perda da fluência verbal.

DISCUSSÃO

Existem muitos aspectos obscuros na patogênese da DCV associada à NF^{1,2,4,5}, mas postula-se que estaria associada à proliferação das células de Schwann e subsequente degeneração da parede do vaso⁵. As manifestações vasculares da doença são observadas com maior frequência nos tratos urinário e gastrointestinal, mas também podem aparecer como comprometimento das artérias cerebrais de maior calibre⁷. Esta arteriopatia é geralmente restrita à circulação intracraniana anterior e pode revelar padrão radiológico semelhante à doença de moyamoya.

Na doença de moyamoya, o início dos sintomas é mais frequente em pacientes com menos de 20 anos, sendo o sexo feminino mais afetado. O aparecimento súbito de déficit motor focal, ou de convulsões e distúrbios visuais, é a manifestação mais comum em pacientes jovens. Hemorragia subaracnóide pode ser a manifestação inicial em pacientes da segunda década em diante⁷. Lamas et al. descrevem que, na NF tipo I associada a arteriopatia tipo moyamoya, o curso clínico pode ser considerado similar aos casos idiopáticos de doença de moyamoya, referindo apenas um caso cursando com hemorragia subaracnóide, sendo esta devida a ruptura de aneurisma concomitante, o que é compatível com nossos achados.

Assinala-se a importância da angiografia cerebral para a detecção das alterações vasculares tipo moyamoya, permanecendo ainda como "gold standard" no diagnóstico deste tipo de anormalidade apesar do aprimoramento da angio-ressonância. Os achados característicos compreendem: estenose ou oclusão das porções terminais da carótida interna intracraniana e da origem das artérias cerebrais anteriores e médias; rede vascular anormal na região dos gânglios da base; simetria desses achados em ambos os lados; e anastomose transdural (rede mirabilis)³. Tais critérios foram definidos pelo comitê de oclusão espontânea do polígono de Willis (Guidelines proposed by Ministry of Health

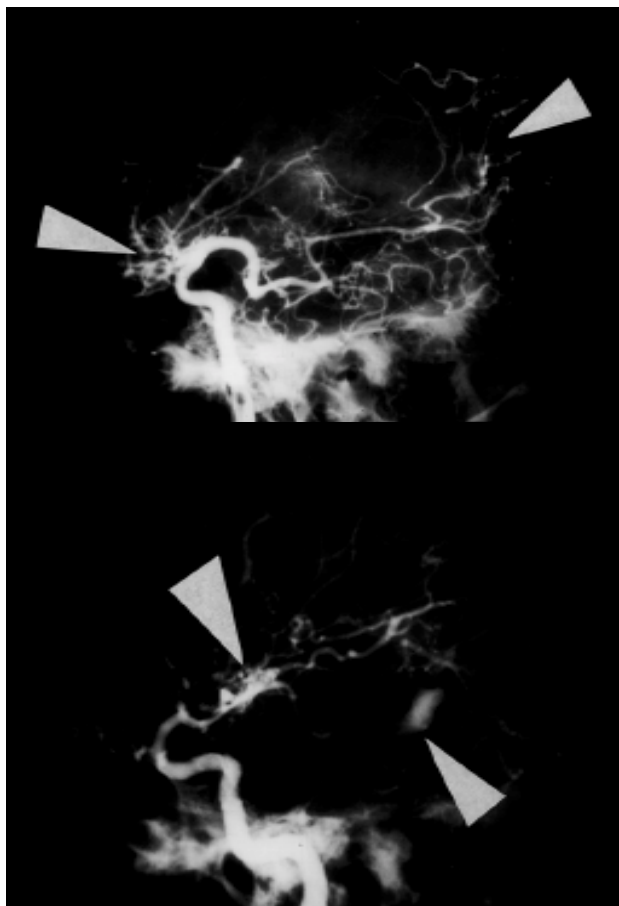


Fig 1 (acima) e 2 (abaixo). Angiografia sem subtração, realizada por via femoral e cateterização das carótidas comuns direita (1) e esquerda (2) mostra estenose segmentar da porção supraclinóidea da carótida direita e esquerda, com ectasia de perfurantes lenticulo-estriadas (“circulação de moyamoya”) e débil contrastação da artéria cerebral média bilateralmente e anterior esquerda. Observa-se ainda na injeção da carótida direita (1), circulação colateral pela carótida externa (rede mirabilis). A artéria cerebral posterior esquerda é opacificada via comunicante posterior, e apresenta aneurisma fusiforme (2).

and Welfare of Japan, 1988) e incluem ainda: I- A idade de início é variável, com prevalência maior em mulheres jovens, sendo a ocorrência familiar por vezes relatada. Em jovens, hemiparesia, monoparesia, distúrbios sensitivos, cefaléias e conclusões não recorrentes. Retardo mental pode ser observado, sendo o padrão hemorrágico raro. Em adultos, sintomas similares aos citados para jovens podem ocorrer, mas a maior parte inicia o quadro com hemorragia subaracnóidea ou hemorragia intravascular; II- Critério angiográfico citado anteriormente; III- A etiologia deve ser desconhecida sendo descartada a presença concomitante de: aterosclerose, meningite, síndrome de Down, neoplasias, neurofibromatose tipo I e pós-irradiações; IV- Achados histopatológicos incluem: espessamento da camada íntima resultando em estenose ou oclusão observado nas porções intracranianas das carótidas internas; nas artérias principais do polígono de Willis (artéria cerebral



Fig 3. Angiografia sem subtração, realizada via femoral, com cateterização da artéria vertebral direita, em AP, mostra ausência de opacificação da artéria cerebral posterior direita e dilatação fusiforme da porção P3 da cerebral posterior esquerda.

anterior, cerebral média e comunicante posterior) podem ser observados vários indícios de espessamento fibroso da íntima e alargamento da lâmina elástica e túnica média; rede de pequenos vasos pode ser observada na pia-máter. Segundo os critérios supra-citados, é preferível que denominemos o caso aqui relatado de arteriopatia de moyamoya ou síndrome de moyamoya. A rede mirabilis é geralmente abundante e as artérias contribuintes para tais anastomoses são: artéria facial anterior, artéria meníngica média, artérias etmoidais, artéria occipital, artéria tentorial e artérias temporais superficiais. Enfatizamos que todos esses critérios foram preenchidos pelo nosso paciente.

No que se refere à associação de NF com aneurismas intracranianos, a patogênese é ainda menos compreendida e sua ocorrência mais rara. A patologia vascular mais frequentemente descrita em pacientes com NF, como já relatado, é o estreitamento gradual das artérias com eventual oclusão. Tal processo, embora raramente envolva artérias cerebrais, pode ocorrer nas porções supraclínódeas das artérias carótidas internas, na origem da cerebral média, distalmente à origem da artéria oftálmica. O processo ocorre lentamente, desenvolvendo-se portanto circulação colateral "tipo moyamoya". Muhonen et al.⁸ relataram três casos de aneurismas associados a NF, sem apresentação concomitante de alterações vasculares obstrutivas. Os três pacientes descritos por estes autores tiveram indicação de tratamento cirúrgico.

Foram encontrados na literatura apenas dois relatos de caso de NF tipo I associada a doença de moyamoya e aneurisma intracraniano^{5,6}, sendo um caso de autópsia. No nosso relato, com diagnóstico irrefutável de NF por apresentar dois dos critérios maiores para tal doença (manchas café com leite associadas a neurofibromas axiais), tivemos ainda algumas complicações características, tais como: desenvolvimento intelectual deficitário, epilepsia e DCV. O curso clínico da DCV aqui relatada assemelha-se bastante àquele existente na doença de moyamoya idiopática descrito pelo comitê de pesquisas em oclusões espontâneas do polígono de Willis (Japão, 1988). Como descrito anteriormente, pacientes acima da segunda década podem iniciar o quadro com episódio de hemorragia subaracnóide ou intraventricular. O padrão angiográfico deste caso de arteriopatia de moyamoya revelou estenose segmentar da porção supraclínóidea da carótida direita e esquerda, com ectasia de perfurantes lenticulo-estriadas (circulação de moyamoya) e débil contrastação da artéria cerebral média bilateralmente e da anterior esquerda. A artéria cerebral posterior esquerda apresentava dilatação fusiforme no segmento P3 (Figs 2,3). Os achados descritos configuram esta rara associação.

No plano terapêutico, a associação destas modalidades de DCV na NF, que mesmo ocorrendo isoladamente já são de difícil manuseio, aliadas à raridade destas ocorrências, não permite consenso sobre tratamento^{5,6}, mesmo porque os casos relatados na literatura não foram abordados eletivamente, sendo inclusive um caso de autópsia^{5,6}. O que justifica o manuseio clínico neste paciente é a gravidade das lesões estenóticas, com rede de colaterais bem evidentes, mostrando a precariedade da circulação anterior, tornando a abordagem cirúrgica na tentativa de ressecção do aneurisma fusiforme da artéria cerebral posterior esquerda procedimento de risco elevadíssimo.

O achado de NF tipo I associada a DCV tipo moyamoya e aneurisma fusiforme como etiologia de acidente vascular cerebral (AVC), nesse paciente jovem reitera a inclusão de diagnósticos diferenciais raros em indivíduos que apresentem icto com menos de quarenta anos^{9,10}. DCVs ocorrem mais frequentemente em pacientes de meia-idade e idosos e no passado foram consideradas raras em indivíduos jovens, perfil que tem-se modificado consideravelmente nas últimas décadas^{8,9}.

Pacientes com NF tipo I devem ser investigados para DCV ao manifestarem sintomas neurológicos focais. Embora a presença de aneurismas em NF tipo I seja complicação extremamente rara, esta hipótese deve ser considerada na presença de AVC hemorrágico, como ilustra o caso aqui relatado. A decisão sobre a terapêutica adequada nos casos em que ocorre associação de arteriopatia oclusiva extensa (doença de moyamoya) e lesão aneurismática fusiforme é complexa, pois o padrão oclusivo dificulta a abordagem cirúrgica do aneurisma, tornando-a de altíssimo risco.

REFERÊNCIAS

1. Huson SM. Neurofibromatosis. In: Swash M, Oxbury J. Clinical Neurology. 1. ed. New York, Churchill-Livingstone, 1991;1498-1512.
2. Yoneka Y, Goto Y, Ogata N. Moyamoya disease. In: Barnett HJM, Mohr JP, Stein BM, Yatsu FM. Stroke: pathophysiology, diagnosis, and management. 2.Ed. New York: Churchill-Livingstone, 1992:721-748.
3. Minelli C, Takayanagi OM, Santos AC et al. Moyamoya disease in Brazil. Acta Neurol Scand 1997;95:125-128.
4. Gracia CM, Bittencourt BCT, Mazer S, Bittencourt PRM. Neurofibromatose e doença arterial oclusiva intracraniana extensa (doença de moyamoya): relato de um caso. Arq Neuropsiquiatr 1986;44:395-400.
5. Sasaki J, Miura S, Ohishi H, Kikuki K. Neurofibromatosis associated with multiple intracranial vascular lesions: stenosis of the internal carotid artery and peripheral aneurysm of the Heubner's artery: report of a case. No Shinkei Geka 1995;23:813-817.
6. Chono Y, Uneko K, Nunomura M, Otha Y, Nomura M, Nakamura N. Von Recklinghausen's disease associated with occlusion of bilateral middle cerebral artery, moyamoya disease phenomenon, and anterior communicating artery aneurysm: report of an autopsy case. Neurol Med Chir 1985;25:209-214.
7. Lamas E, Lobato Diez R, Abad JM. Multiple intracranial arterial occlusions (Moyamoya disease) in patients with neurofibromatosis. Acta Neurochirurg 1978;45:133-145.
8. Muhonen MG, Godersky JC, vanGilder JC. Cerebral aneurysms associated with neurofibromatosis. Surg Neurol 1991;36:470-475.
9. Bruno A, Adams HP Jr, Biller J, Rezai K, Cornell S, Aschenbrenner CA. Cerebral infarction due to moyamoya disease in young adults. Stroke 1988;19:826-833.
10. Siqueira JI Neto, Santos AC, Fábio SRC, Sakamoto AC. Cerebral infarction in patients aged 15 to 40 years. Stroke 1966;27:2016-2019.
11. Sobata E, Hiroki O, Shigeharu S. Cerebrovascular disorders associated with von Recklinghausen's neurofibromatosis: a case report. Neurosurgery 1988;22:544-549.