

# NEUROFIBROMATOSE E DOENÇA ARTERIAL OCLUSIVA INTRACRANIANA EXTENSA (DOENÇA DE MOYA-MOYA)

## REGISTRO DE UM CASO

*C. M. GRACIA \**

*P. C. T. BITTENCOURT \*\**

*S. MAZER \*\*\**

*P. R. M. BITTENCOURT \**

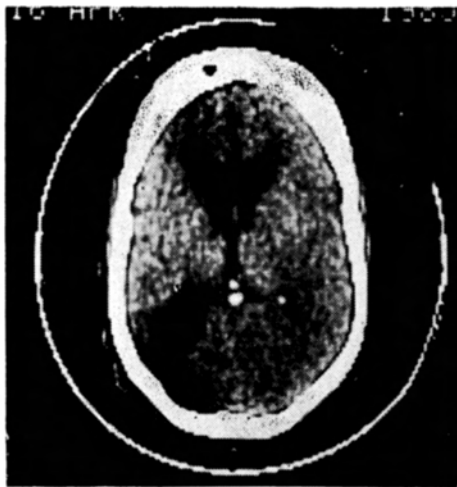
Neurofibromatose ou doença de von Recklinghausen é uma facomatose com amplo espectro clínico resultante de displasia dos tecidos mesodérmicos e neuroectodérmicos<sup>1</sup>. Entre as alterações mais frequentes encontram-se manchas "café au lait" maiores que 5 cm disseminadas pela derme, efélides axilares múltiplas, neurofibromas mucocutâneos e tumores intracranianos, em especial neurinoma de acústico<sup>1</sup>. Mais raramente ocorrem alterações vasculares do tipo arterial oclusivo e/ou aneurismáticas, descritas na aorta, artérias mesentéricas, celiaca e renais, entre outras<sup>3,9,17</sup>. Em 1971 foram descritos os três primeiros casos de manifestações vasculares intracranianas na neurofibromatose<sup>6</sup>. Neste relato é apresentada uma paciente com doença de von Recklinghausen e aspectos angiográficos da doença de Moya-Moya.

## OBSERVAÇÃO

L.A., de 33 anos, branca, solteira, procedente de Paranaguá (PR), vinha sendo seguida clinicamente pelos autores por dois anos quando foi internada em 14-4-85 para revisão geral do caso. A paciente estava acompanhada pelo irmão que contou que até 23 anos de idade ela era pessoa com capacidade mental normal e que desde essa idade passou a apresentar deterioração das funções intelectuais de forma lenta e progressiva, sendo que no momento da internação mal conseguia realizar tarefas simples como escrever o próprio nome ou lavar louça. Desde três anos antes da internação queixava-se de cefaléia ocasional. Um mês antes começou a apresentar crises parciais simples motoras à direita, controladas com difenil-hidantoína. Nunca foi notado pelos familiares ou pela paciente qualquer déficit motor. Não havia outros antecedentes pessoais ou familiares de relevo. Cinco irmãos não apresentavam qualquer tipo de mancha na pele ou outra particularidade. O exame físico mostrou pele e mucosas discretamente

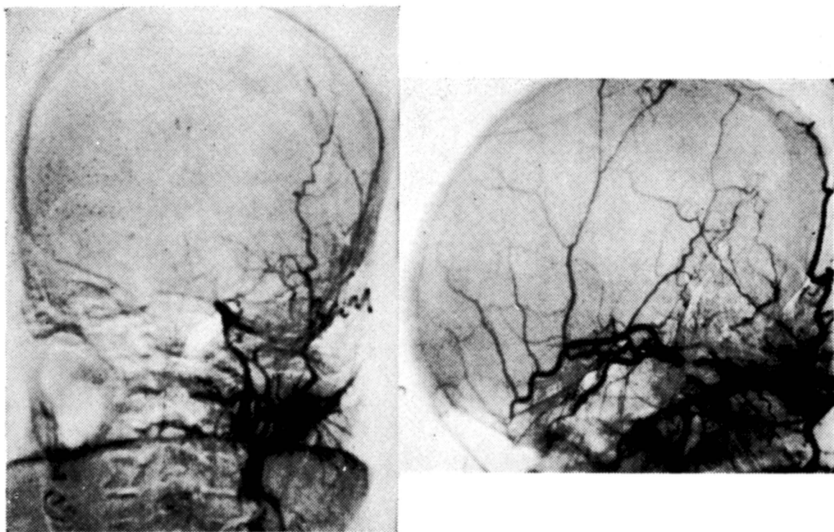
Unidades de Neurologia Clínica (\*) e Tomografia Axial Computadorizada (\*\*\*) do Hospital Nossa Senhora das Graças; Serviço de Angiografia (\*\*\*) e Disciplina de Neurologia do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (\*\*).

descoloradas com manchas «café au lait» disseminadas, efélides axilares múltiplas e neurofibromas cutâneos generalizados. O exame ginecológico foi normal e o exame neurológico mostrou discreta demência, paresia facial direita de neurônio motor superior e discreta hiperreflexia à direita, com reflexo plantar em extensão. A investigação mostrou: hemograma normal, exceto por volume globular de 32,9%; glicemia 74mg%, creatinina 0,8mg%; sorodiagnóstico para lues negativo; fator antinuclear não-reagente; não foram vistas células L.E.; mucoproteínas 2.37mg%; colesterol 179mg%; triglicérides 114mg%; eletroforese de proteínas plasmáticas (g%) albumina 3,50, alfa 1 0,28, alfa 2 0,67, beta 0,89 e gama 1,96. O exame de fezes foi negativo e o parcial de urina foi normal. O eletrocardiograma foi normal. Os exames radiológicos de crânio e de tórax foram normais. O líquido céfalo-raquidiano por punção sub-occipital mostrou: leucócitos 0,3/mm<sup>3</sup>, proteínas 33mg% e glicose 60mg%, com aspecto límpido e incolor. O eletrencefalograma mostrou ritmo dominante alfa, deprimido à esquerda; registraram-se ondas de 1,5 a 3Hz, de 50 a 150mV, em grupos, na região centro-parieto-occipital esquerda. A tomografia axial computadorizada mostrou imagens hipoabsorventes retráteis (infartos antigos) na região têmporo-occipital e nos lobos frontal e parietal do hemisfério cerebral esquerdo, com dilatação do ventrículo lateral correspondente (iFig. 1). A

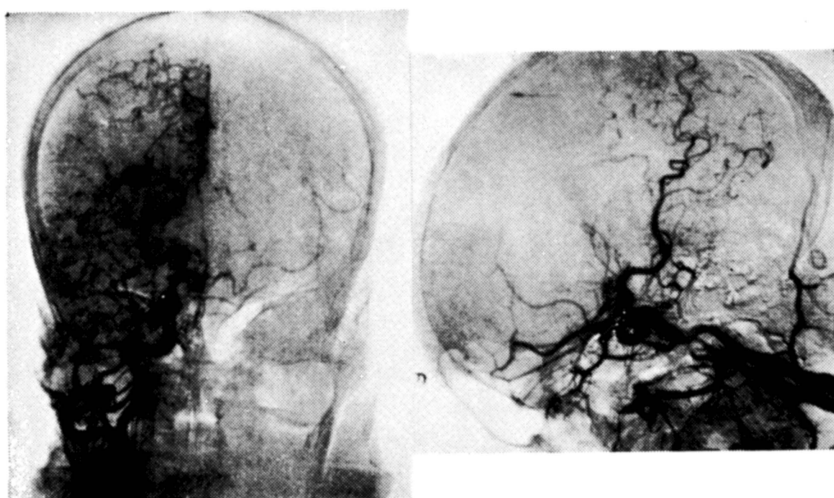


*Fig. 1 — Caso L.A.: tomografia axial computadorizada demonstrando infartos antigos nas regiões frontal e têmporo-occipital do hemisfério cerebral esquerdo.*

angiografia cerebral realizada dois anos antes havia demonstrado oclusão das porções intracranianas de ambas as artérias carótidas internas (Figs. 2 e 3), anastomoses e circulação colateral na superfície e base do encéfalo; a circulação posterior estava preservada.



*Fig. 2 — Caso L.A.: angiografia carotidiana esquerda, visão póstero-anterior e de perfil, demonstrando oclusão da artéria carótida interna após a emergência da artéria oftálmica. Exame realizado pela técnica de Seldinger.*



*Fig. 3 — Caso L.A.: angiografia carotidiana direita, visão póstero-anterior e de perfil, demonstrando: estenose progressiva e oclusão da artéria carótida interna, distalmente à origem da artéria comunicante posterior; circulação colateral importante na base do encéfalo.*

## COMENTÁRIOS

Em 1979 Suzuki e Takaku<sup>13</sup> descreveram o que na ocasião foi considerado nova doença diagnosticada por achado angiográfico característico. Este consistia de rede vascular anormal na base do crânio associada a estenose das carótidas internas nas suas bifurcações terminais, concomitante a alterações das artérias cerebrais anteriores e médias, usualmente com envolvimento bilateral. Os pacientes, na sua maioria jovens, apresentavam déficit motor súbito em um dimídio com tendência a recuperação seguida de quadro semelhante do lado oposto. Muitos apresentavam retardo mental e crises epilépticas<sup>12,13</sup>. Em adultos a apresentação clínica era de hemorragia sub-aracnóidea ou hematoma intracerebral<sup>12,13</sup>.

Posteriormente, esses achados foram associados a várias patologias, como meningite bacteriana e síndromes neurocutâneas<sup>6</sup> ou anemia falciforme<sup>6,11</sup>, tendo sido cunhado o termo síndrome de Moya-Moya. Na maioria dos casos a etiologia não fica esclarecida. Trata-se, portanto, de síndrome de oclusão progressiva das artérias carótidas internas, acometendo geralmente crianças e adultos jovens. A lenta oclusão arterial determina o aparecimento de anastomoses na superfície cerebral, tanto corticais como transdurais, e principalmente na base do encéfalo, com hiperdesenvolvimento das artérias perfurantes profundas. A doença envolve os dois terços anteriores do polígono de Willis, poupando geralmente as artérias cerebrais posteriores e basilar<sup>6,12,13</sup>.

O acometimento vascular intracraniano na doença de von Recklinghausen é raro e semelhante em tudo ao descrito como doença de Moya-Moya. Também são crianças ou jovens que se apresentam com déficit motor súbito, crises epilépticas ou retardo mental<sup>5,6,7,16</sup>, porém em alguns casos o achado angiográfico é visto na investigação de problemas tais como cefaléia, estenose de aqueduto cerebral ou tumores de sistema nervoso central<sup>6</sup>. Os estigmas da displasia neuroectodérmica estão presentes de maneira generalizada em todos os casos<sup>6,7,8,10,14,15</sup>.

Em pacientes adultos, tanto a doença de Moya-Moya isolada quanto a que ocorre com neurofibromatose pode apresentar-se com hemorragia sub-aracnóidea e/ou hematoma intracraniano<sup>7</sup>. A circulação anterior é atingida na grande maioria<sup>6,7,15</sup>, embora haja relatos de lesões na circulação posterior<sup>2,4,14</sup>.

O tratamento de pacientes com este tipo de lesão vascular não está definido, seja com anticoagulantes, anti-adesivos plaquetários ou cirurgias de revascularização. Leone e col.<sup>8</sup> relataram o caso de uma paciente acompanhada por 12 anos sem tratamento específico em que angiografias consecutivas não mostraram progresso da doença. Sasaki e col.<sup>10</sup> recentemente publicaram dois casos desta associação, um dos quais com seguimento de 5 anos sem progressão angiográfica ou clínica. No outro caso, os episódios de piora progressiva, associados a novas lesões angiográficas, culminaram na realização de cirurgia de revascularização com bons resultados.

O caso aqui relatado ilustra em todos os aspectos a associação já reconhecida na literatura de neurofibromatose de von Recklinghausen com doença

arterial oclusiva intracraniana extensa (doença de Moya-Moya). É particular a este caso o fato de 5 irmãos da paciente não apresentarem estigmas da neurofibromatose. O seguimento de dois anos apóia alguns relatos da literatura de que a doença pode não progredir<sup>8</sup>.

#### RESUMO

O caso de uma paciente de 33 anos com neurofibromatose e lesões vasculares intracranianas do tipo Moya-Moya é discutido com relação a aspectos clínicos e angiográficos. Revisão da literatura mostra que esta rara associação produz lenta e progressiva deterioração intelectual e motora em adolescentes e adultos jovens. Não há linhas específicas de tratamento e o prognóstico é variável, alguns pacientes parecendo cessar de progredir na sua deterioração por pelo menos alguns anos.

#### SUMMARY

##### *Neurofibromatosis with Moya-Moya disease: report of one case.*

A 33-year-old female with neurofibromatosis and intracranial vascular lesions of the Moya-Moya type is reported. Clinical and angiographic aspects of both syndromes are discussed with respect to earlier reports of this rare association, with the conclusion that it produces slow intellectual and motor deterioration in adolescents or young adults. There are no specific guidelines to therapy, and the prognosis is mixed, some patients ceasing to progress at least for a few years.

#### REFERÊNCIAS

1. CANALE, D.J. & BEBIN J. — Von Recklinghausen disease of nervous system. In P.J. Vinken & G.W. Bruin: Handbook of Clinical Neurology 14:132. North-Holland Publ. Co., Amsterdam, 1972.
2. ERICKSON, R.P.; WOOLLISCROFT, J. & ALLEN, R.J. — Familial occurrence of intracranial arterial occlusive disease (Moya-Moya) in neurofibromatosis. Clin. Genetics 18:191, 1980.
3. FYE, K.H.; JACOBS, R.P. & ROER, R.L. — Vascular manifestations of von Recklinghausen's disease. Western J. Med. 122:110, 1975.
4. GEBARSKI S.S.; GABRIELSEN, T.O.; KNAKE, J.E. & LATACK, J.T. — Posterior circulation intracranial arterial occlusive disease in neurofibromatosis. Amer. J. Neuroradiol. 4:1245, 1982.
5. HALONEN, H.; HALONEN, V.; DONNER, M.; IVANANEN, M.; VUOLIO, M. & MAKINEN, J. — Occlusive disease of intracranial main arteries with collateral networks in children. Neuropaediatric 4:187, 1973.
6. HILAL, S.K.; SOLOMON, G.E.; GOLD, A.P. & CARTER, S. — Primary cerebral arterial occlusive disease in children. Radiology 99:87, 1971.
7. LAMAS, E.; LOBATO, E.D.; CABELLO, A. & ABAD, J.M. — Multiple intracranial arterial occlusive disease (Moya-Moya disease) in patient with neurofibromatosis. Acta neurochir. 45:133, 1978.
8. LEONE, R.G.; SCHATZKI, S.C. & WOLPW, E.R. — Neurofibromatosis with extensive intracranial arterial occlusive disease. Amer. J. Neuroradiol. 3:572, 1982.
9. SALYER, W.R. & SALYER, D.C. — The vascular lesion of neurofibromatosis. Angiology 25:510, 1974.

10. SASAKI, O.; ISHII, R.; KOIKE, T. & TANAKA, R. — Multiple cerebral occlusive disease associated with neurofibromatosis. *No To Shinkei* 36:159, 1984.
11. STOCKMAN, J.A.; NIGRO, M.A. & MISHKIN, M.M. — Occlusion of large vessels in sickle cell anemia. *New Engl. J. Med.* 287:846, 1972.
12. SUZUKI, J. & KODAMA, N. — Moya-Moya disease: a review. *Stroke* 14:104, 1983.
13. SUZUKI, J. & TAKAKU, A. — Cerebral vascular Moya-Moya disease: a disease showing abnormal net-like vessels in base of brain. *Arch. Neurol.* 20:288, 1969.
14. TABOADA, D.; ALONSO, A. & MORE, J. — Occlusion of the cerebral arteries in Recklinghausen's disease. *Neuroradiology* 18:281, 1979.
15. TOMSICK, T.A.; LUKIN, R.R.; CHAMBERS, A.A. & BENTON, C. — Neurofibromatosis and arterial occlusive disease. *Neuroradiology* 11:229, 1976.
16. VIGNES, B.; GUBERT, J.P.; MARTIN, G. & LABRUNE, B. — Maladie de Moya-Moya et maladie de Recklinghausen: a propos d'une observation. *Ann. Péd.* 21:469, 1973.
17. ZOCHOED, D. — Von Recklinghausen's vasculopathy. *Amer. J. med. Sci.* 287:64, 1984.

*Unidade de Neurologia Clínica, Hospital N.S. das Graças — Rua Alcides Munhoz, 433 - 80510 - Curitiba, PR - Brasil.*