

Importância do exame oftalmológico na doença de von Hippel-Lindau

The importance of the ophthalmological examination in von Hippel-Lindau disease

Ricardo Evangelista Marrocos de Aragão¹, Iêda Maria Alexandre Barreira², Andreyra Ferreira Rodrigues Bezerra³, Régia Maria Gondim Ramos⁴, Felipe Bezerra Alves Pereira⁵

RESUMO

Von Hippel-Lindau (VHL) é uma síndrome tumoral autossômica dominante. Esses tumores incluem hemangioblastoma da retina e sistema nervoso central (CSN), carcinoma de células renais, feocromocitoma, tumores de pâncreas, cistoadenoma de rins, pâncreas e epidídimo. Os sintomas mais comuns são perda da visão, aumento da pressão intracraniana, déficits neurológicos, aumento da pressão arterial sistêmica paradoxal e dor local. Relatamos o caso de um paciente com perda de visão e história de hemangiomas cerebelares cujo diagnóstico de VHL foi feito após exame oftalmológico.

Descritores: Doença de von Hippel-Lindau; Hemangioblastoma; Hamartoma; Feocromocitoma; Hipertensão intracraniana; Relatos de casos

¹Doutor em Medicina pela Universidade de Regensburg – Alemanha; Especialista em Retina e Vítreo pela Universidade de Regensburg – Alemanha; Preceptor da Residência Médica de Retina e Vítreo do Departamento de Oftalmologia do Hospital Universitário Walter Cantídio da Universidade Federal do Ceará – UFC – Fortaleza (CE), Brasil;

²Especialista em Retina e Vítreo pela Universidade Federal de São Paulo – UNIFESP – São Paulo (SP), Brasil;

³Residente do terceiro ano do Serviço de Oftalmologia do Hospital Universitário Walter Cantídio da Universidade Federal do Ceará – UFC – Fortaleza (CE), Brasil;

⁴Residente do terceiro ano do Serviço de Oftalmologia do Hospital Universitário Walter Cantídio da Universidade Federal do Ceará – UFC – Fortaleza (CE), Brasil;

⁵Ex-residente do Serviço de Oftalmologia do Hospital Universitário Walter Cantídio da Universidade Federal do Ceará – UFC – Fortaleza (CE), Brasil.

Instituição: Serviço de Oftalmologia do Hospital Universitário Walter Cantídio da Universidade Federal do Ceará – UFC – Fortaleza (CE), Brasil

Recebido para publicação em: 9/4/2009 - Aceito para publicação em 22/9/2009

INTRODUÇÃO

Adoença de von Hippel-Lindau (VHL), ou angiomasose cerebelorretiniana familiar, é uma facomatose autossômica dominante, com penetrância incompleta e expressividade retardada⁽¹⁾ caracterizada por aparecimento de hemangioblastoma da retina, do cerebelo e/ou medula espinhal, carcinoma de células renais, tumor de pâncreas, tumores do saco endolinfático, bem como cistos e cistoadenoma dos rins, pâncreas e epidídimo⁽²⁾. Diferindo de outras facomatoses, as manifestações cutâneas são raras em VHL. Outras manifestações de VHL que podem chamar atenção do oftalmologista incluem retinopatia hipertensiva devido a feocromocitoma, hamartoma vascular da retina, síndrome quiasmática, defeito pupilar aferente devido a hemangioblastoma do nervo óptico (NO) e papiledema por lesões do SNC ou do nervo óptico⁽³⁾.

O hemangioma capilar da retina (HCR) é a manifestação mais precoce da doença de VHL e usualmente não está presente ao nascimento. Existe uma correlação positiva entre o aumento da idade e o risco de desenvolvimento de HCR na VHL. O HCR pode ser um tumor único e algumas vezes é a única manifestação da patologia, mas os tumores são mais frequentemente múltiplos, ocorrendo em 45% a 60% dos pacientes com VHL. A localização preferencial do tumor é a periferia temporal da retina, sendo facilmente reconhecido por sua aparência avermelhada, globulosa, com uma artéria nutridora e uma veia tortuosa que drena o tumor⁽⁴⁾. Apesar da sua natureza benigna e clássico crescimento lento, o HCR pode causar complicações como descolamento total da retina, catarata e *phthisis bulbi* nos estágios finais⁽⁵⁾. O HCR permanece como a maior causa de morbidade visual e algumas vezes cegueira nos pacientes com VHL. A detecção precoce e tratamento podem alterar o prognóstico visual⁽⁴⁾.

No presente artigo, relatamos o caso de um paciente portador de VHL com história prévia de cirurgias neurológicas para remoção de hemangioblastoma cerebelar, perda da visão com *phthisis bulbi* no olho direito (OD) e presença de HCR no olho esquerdo (OE), no qual foi realizado tratamento com laser.

Relato de Caso

Paciente masculino, 29 anos, branco, procurou o ambulatório com queixa de baixa acuidade visual acompanhada de discreta dor em região orbitária direita. Paciente tinha história pregressa de três cirurgias neurológicas para ressecção de hemangioblastoma cerebelar

(diagnóstico proposto antes das cirurgias por exames de imagem, tomografia computadorizada de SNC, e confirmado com os exames anátomo-patológicos) e cistos de epidídimo. História familiar negativa.

Ao exame oftalmológico, o paciente apresentava acuidade visual (AV) de ausência de percepção luminosa no olho direito (OD) e 20/20 no olho esquerdo (OE). A biomicroscopia mostrou desorganização das estruturas do segmento anterior do OD e OE sem alterações. À oftalmoscopia binocular indireta revelou descolamento total de retina no OD e no OE um HCR de localização temporal inferior. A ecografia ocular mostrou descolamento de retina associado a espessamento de esclera e desorganização das estruturas (*Phthisis bulbi*) no OD. A angiografia fluoresceínica (AF) no OE mostrou lesão hiperfluorescente temporal inferior, com vasos aferente e eferente característicos do HCR (Figura 1).

O paciente foi submetido, no OE, à fotocoagulação com laser de diodo verde na lesão e vasos nutridores. Após 20 dias, realizou-se nova AF, que mostrou regressão da lesão (Figura 2).

DISCUSSÃO

Os hemangiomas da retina que ocorrem esporadicamente ou em associação com VHL são clinicamente indistinguíveis. O diagnóstico de VHL se baseia em três elementos, que incluem: hemangioma (retina/SNC), lesões viscerais e história familiar de lesões similares. Se história familiar de VHL está presente, apenas uma lesão é requerida. Com história familiar negativa, presença de pelo menos dois hemangiomas ou um hemangioma e uma lesão visceral são critérios para o diagnóstico de VHL⁽⁶⁾. Tumores assintomáticos podem ser detectados tão precocemente quanto na primeira década de vida ou tão tardiamente quanto na nona década em uma retina previamente normal. Embora o HCR seja um hamartoma, usualmente não está presente congenitamente. Comumente, hemangiomas da retina são detectados em pacientes entre 25 e 30 anos, quando eles têm crescido suficientemente para serem diagnosticados clinicamente no exame de retina⁽⁷⁾. A história natural do HCR consiste de progressão com o tempo. Entretanto, alguns hemangiomas permanecem estáveis e alguns podem até regredir espontaneamente. O HCR pode exsudar, podendo levar a perda visual por maculopatia⁽⁷⁾ e descolamento de retina seroso ou tracional⁽⁸⁾. Embora rara, neovascularização de retina e íris pode ocorrer, potencialmente evoluindo para

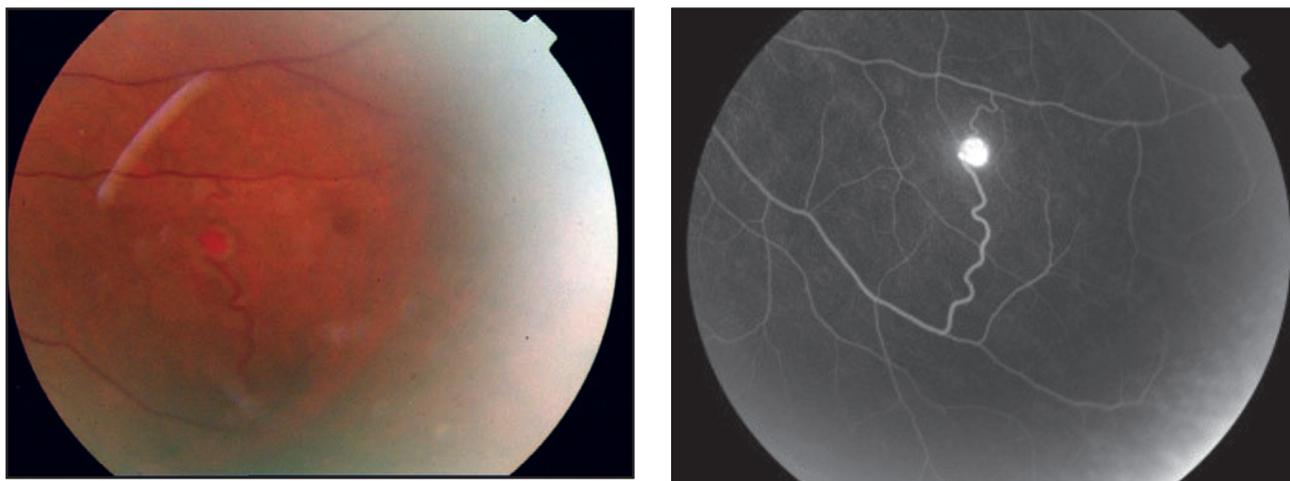


Figura 1: Hemangioblastoma em retina temporal e angiofluoresceinografia com hiperfluorescência

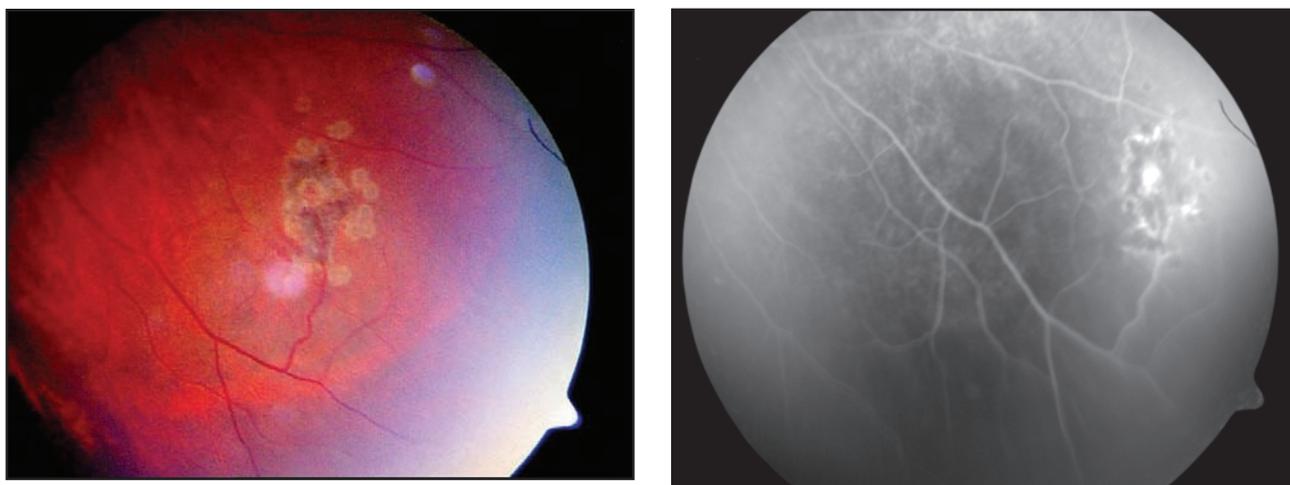


Figura 2: Retinografia simples e angiofluoresceinografia após fotocoagulação a laser do tumor

glaucoma secundário e *phtisis bulbi*⁽⁷⁾.

A decisão de tratar ou monitorar o tumor depende do tamanho e localização da lesão. Tratamento mais agressivo deve ser instituído para lesões periféricas. Tumores periféricos menores que 4,5mm de diâmetro e 1mm de espessura são tratados com fotocoagulação a laser. Em tumores maiores, usa-se crioterapia como método adjuvante.

Como o hemangioma capilar de retina pode ser a única manifestação da doença de von Hippel-Lindau, pacientes com esse achado devem ser investigados para tal patologia através de ressonância nuclear magnética ou tomografia computadorizada de SNC, coluna cervical e abdome⁽⁷⁾.

No caso relatado, o oftalmologista teve um papel essencial no diagnóstico de VHL, a despeito do paciente ter história progressa de cirurgia neurológica para exérese de hemangioblastoma cerebelar e perda visual

no OD. Foi instituído o tratamento com fotocoagulação a laser no OE com regressão da lesão.

ABSTRACT

Von Hippel-Lindau (VHL) disease is an autosomal, dominant inherited tumour syndrom. These tumours may include haemangioblastoma in the retina and central nervous system (CNS), renal cell carcinoma, pheochromocytoma, islet cell tumours of the pancreas, cystadenoma in the kidney, pancreas, and epididymis. The most common symptoms include: loss of vision, raised intracranial pressure, neurological deficits, paroxysmal raised blood pressure and local pain. We report herein a 29-year-old man with visual loss and cerebellar haemangioblastoma that despite neurological manifestations the diagnosis of VHL was established after the ophthalmological examination.

Keywords: *von Hippel-Lindau disease; Hemangioblastoma; Hamartoma; Pheochromocytoma; Intracranial hypertension; Case reports*

REFERÊNCIAS

1. Tumours of the uvea and retina. In: Kanski, Jack J. Clinical ophthalmology. A systemic approach. Oxford;1993.
2. Hes FJ, van der Luijt RB, Lips CJ. Clinical management of Von Hippel-Lindau (VHL) disease. *Neth J Med.* 2001;59(5):225-34. Review.
3. Hinz BJ, Schachat AP. Capillary hemangioma of the retina and von Hippel-Lindau disease. In: Ryan SJ, editor. *Retina.* New York: Mosby; 2006.
4. Dollfus H, Massin P, Taupin P, Nemeth C, Amara S, Giraud S, et al. Retinal hemangioblastoma in von Hippel-Lindau disease: A clinical and molecular study. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2002; 43(9):3067-74.
5. Shields JA, Shields CL. Tumors of the retina and optic disc. In: Regillo CD, Brown GC, Flynn HW, editor. *Vitreoretinal disease. The essentials.* New York: Thieme; 1999.
6. Singh AD, Nouri M, Shields CL, Shields JA, Smith AF. Retinal capillary hemangioma. A comparison of sporadic cases and cases associated with von Hippel-Lindau disease. *Ophthalmology.* 2001; 108(10):1907-11.
7. Aumiller MS. Juxtapapillary hemangioma: a case report and review of clinical features and management of von Hippel-Lindau disease. *Optometry.* 2005;76(8):442-9.
8. Barreira IMA, Bordon AF, Tavano V, Uno F, Guia T. Hemangioma capilar da retina associado a descolamento de retina. Relato de caso. *Arq Bras Oftalmol.* 1999;62(3):320-4.

Endereço para correspondência:

Ricardo E Marrocos de Aragão
Rua Osvaldo Cruz, nº 2335
CEP 60125-151 - Fortaleza - CE
Tel: (85)9137-9313
E-mail: ricardomarrocos@yahoo.com