

## SINDROME DE WYBURN-MASON. A PROPÓSITO DE UN CASO

Por  
Francisco R. PEREZ HERNANDEZ\*  
Las Palmas de Gran Canaria

*RESUMEN EN ESPAÑOL:* Se realiza una revisión del Síndrome de Wyburn-Mason también conocido como Síndrome de Bonnet-Dechaume-Blanch, aneurisma vacemoso o cirsoídeo a propósito de un caso monocular que afectaba a un niño de 13 años.

*RÉSUMÉ FRANÇAIS:* On réalise une révision du Syndrome Wyburn-Mason, connu aussi de Syndrome Bonnet-Duchaume-Blanch, aneurisme ou cirsoïde, à propos d'un cas monoculaire qui affectait un enfant de 13 ans.

*ENGLISH SUMMARY:* A revision is made of the Wyburn-Mason Syndrome, also known as the Bonnet-Dechaume-Blanch Syndrome, or cirsoïd aneurysm, concerning a monocular case that affected a 13-year old boy.

Se trata de una facomatosis descrita en 1937 por Bonnet y cols. (1) y en 1943 por Wyburn Mason, que fue el que estableció la relación existente entre el compromiso retiniano y el cerebral, aunque hay referencias de una descripción anterior por Magnus en 1874 (5), conocido también como síndrome de Bonnet-Dechaume-Blanch, aneurismas racemosos, y aneurismas cirsoideos.

Consiste fundamentalmente en malformaciones arterio-venosas, que afectan a retina y cerebro, especialmente mesencéfalo. En las series originales de BONNET y cols. (1), 14 de 20 enfermos con alteraciones intracraneales, tenía alteraciones retinianas, mientras que 22 de 27 pacientes que tenían alteraciones retinianas las tenían también cerebrales, aunque las comunicaciones de diversos autores en el sentido de existencia aislada de lesiones retinianas son bastantes frecuentes, a pesar de la rareza del caso (4) y (6).

Son malformaciones raras, de etiología desconocida (9), aunque juegan un papel importante factores hereditarios y del desarrollo. Se afirma que la anomalía puede producirse en la 6ª semana de la embriogénesis debido a un fallo en la diferenciación del plexo vascular anterior del primordium cerebro-vascular.

En 1974, THERON (3) recopiló 25 casos en toda la literatura, que eran los únicos que reunían los criterios angiográficos de patología exigibles.

La lesión clásica ocular, consiste en un shunt arterio-venoso unilateral acompañado en general de una gran dilatación y tor-

tuosidad de los vasos. Dicha comunicación, informa sobre una cierta similitud de colaboración (1) entre arterias y venas, por lo que la angiografía fluoresceínica, resulta útil en estos casos para dilucidar las características del flujo. Las lesiones son de origen congénito y no progresivas, y los síntomas de disminución visual aparecen entre la segunda o tercera década de la vida. La visión raras veces se preserva por completo pudiendo conducir a una amaurosis total. Las estructuras retrobulbares, incluidos los n. ópticos, pueden estar totalmente sustituidos por canales vasculares dilatados (3, 6 y 7), y como consecuencia el agujero óptico puede estar ensanchado radiológicamente, o bien afectar a la órbita (6), dando lugar a proptosis (7) sucediendo a veces que las lesiones retinianas son como prolongación de las cerebrales a través del tracto óptico, pasando por el quiasma y extendiéndose a través del foramen óptico por el nervio óptico hasta la órbita y retina. Al extenderse ventralmente desde el mesencéfalo, las lesiones afectan a tálamo e hipotálamo pero si se extienden caudalmente afectan al puente y a los pedunculos cerebrales. La aferencia arterial es generalmente desde la arteria basilar o de la cerebral posterior, y el drenaje venoso, por los senos cavernoso o petroso, via vena de Galeno, por lo que la arteriografía contribuye esencialmente al diagnóstico.

Todo este cortejo de alteraciones anatómicas, puede dar lugar a una serie de síntomas oftalmo-neurológicos.

Los neurológicos, son de dos tipos (4), por comprensión y por hemorragia o infar-

to. Hemorragia subaracnoidea brusca, síndromes mesencefálicos, hidrocefalia secundaria a obstrucción del acueducto de Silvio y ocasionalmente síntomas visuales secundarios a afectación de la cerebral posterior, y otros menos fácilmente explicables como pueden ser convulsiones, epilepsia, delirios, hemiparesia, hemiplejía, etc.

La radiografía simple de cráneo, puede darnos adelgazamiento de las paredes craneales cuando hay vasos distendidos (4). A veces hay verdaderos nevos cutáneos (11), angioma facial, asimetría facial y angiomias cefálicos, en mejilla, nariz, mandíbula o paladar, epistaxis recurrente, hemorragia gingival y amigdalar etc. (1, 2, 3).

Síntomas oftalmológicos: Cuando hay extensas alteraciones orbitarias o cuando la presión venosa está alterada en el seno cavernoso, puede existir una proptosis pulsátil, o bien un nevus pulsátil en el territorio de trigemino (4) y más raramente en otras partes del cuerpo.

En el fondo del ojo se encuentran aneurismas retinianos en forma de shunt. Sabido es que los shunts, son comunicaciones arteria-vena, que evaden total o parcialmente el lecho capilar retiniano, son como un puente vascular en el cual una arteria comunica directamente con una vena, en vez de volcarse en una arteriola precapilar y en el lecho capilar (8 y 10).

Estos shunts pueden comprometer un vaso, una sección de la retina un cuadrante, media retina, o todo el fundus, observándose una masa de shunts arteriovenosos que cubren toda la retina, pareciendo llenar el fondo como una "bolsa de gusanos" estando en estos casos afectada la visión.

Es preciso establecer un cuidadoso diagnóstico diferencial con el síndrome de von Hippel-Lindau, siendo la prueba definitiva la angiografía fluoresceínica, ya que en

el S. de von Hippel el shunt arterio-venoso retiniano se asocia a un hemangioma de la retina donde grandes canalículos arteriales se nutren en el hamartoma, rezumando fluoresceína de su pared, mientras que, no existe rezume en el Wyburn-Mason.

Vamos a incidir un poco en la prueba de la fluoresceína, ya que reúne unas características especiales (12) debido a los shunts. Ya que la fluoresceína fluye más rápidamente por los shunts que a través de los vasos normales, alcanza el lado venoso del shunt antes que los vasos normales de cualquier parte del fundus. En algunos casos el shunt puede sangrar (8), y una de las características diferenciales de estos vasos es que no dejan filtrar la fluoresceína.

#### CASO CLINICO

Niño de 13 años que nos es remitido por el Servicio de Neurocirugía con el diagnóstico de aneurisma retiniano izquierdo y pérdida de visión del mismo ojo.

Su madre nos cuenta que desde hace 4 meses se queja de mala visión de su ojo izquierdo, sin otra manifestación.

A la exploración presenta: Agudeza visual del ojo derecho 10/10 y del ojo izquierdo 2/10. La motilidad extrínseca e intrínseca está dentro de límites normales. El fondo de ojo derecho presenta una papila, vasos centrales de la retina y membranas internas, dentro de la normalidad. El del ojo izquierdo, presenta una enorme masa de vasos dilatados tortuosos, anastomóticos que ocupan todo el área papilar, desbordando esta en muchos diámetros, llegando hasta el área macular, pero de una forma menos intensa, (fotos 1, 2 y 3).

Se le práctica angiografía fluoresceínica, viéndose un llenado rápido del árbol vascular, donde es imposible apreciar el primer fenómeno de iluminación del fondo,



Fig. 1



Fig. 2

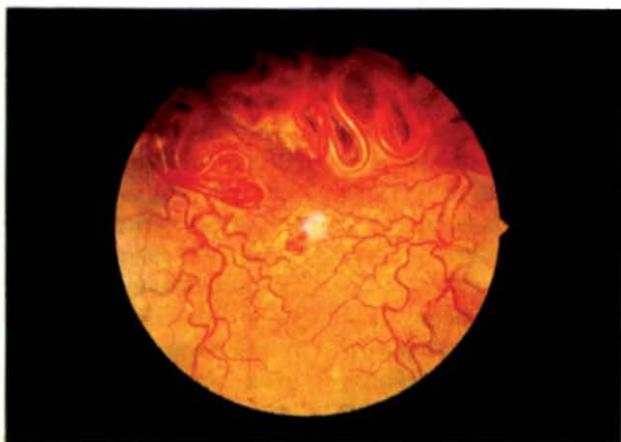


Fig. 3

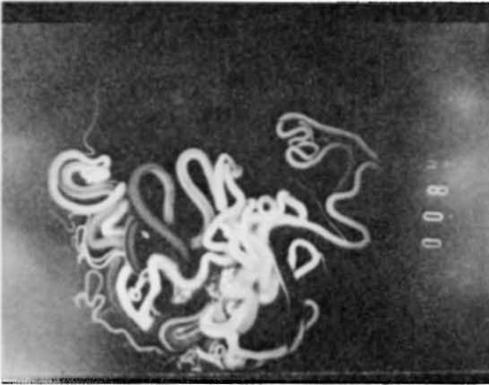


Fig. 4



Fig. 5

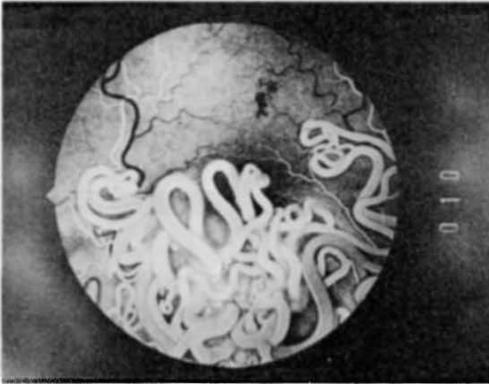


Fig. 6

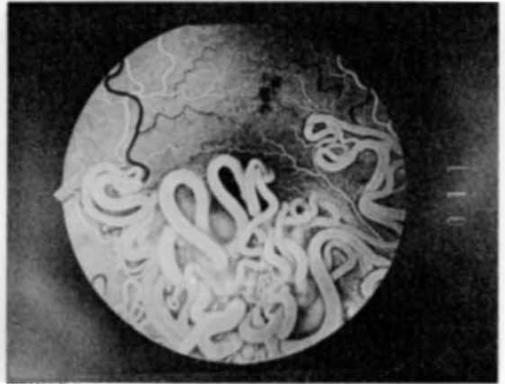


Fig. 7



Fig. 8

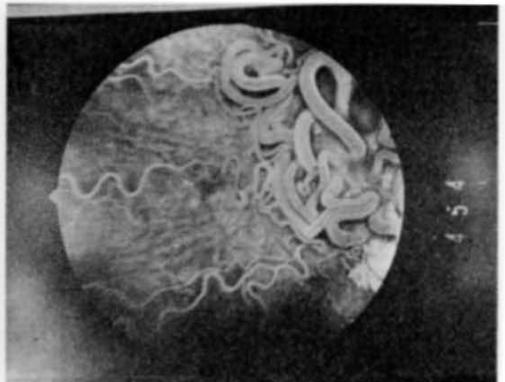


Fig. 9

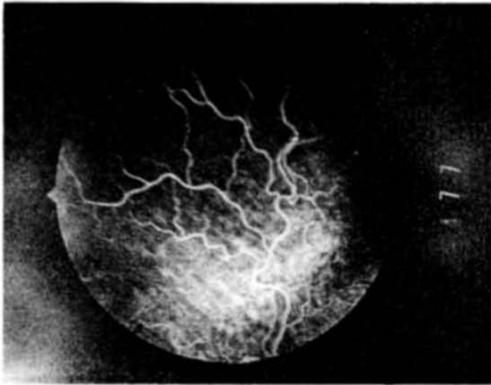


Fig. 10

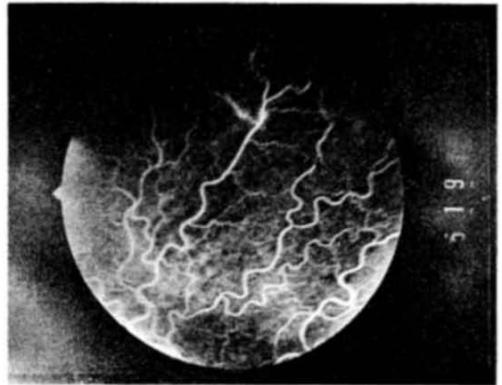


Fig. 11

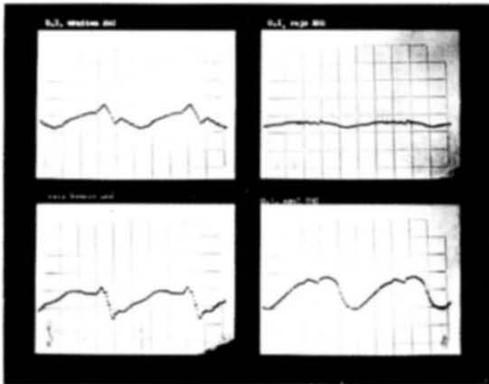


Fig. 12

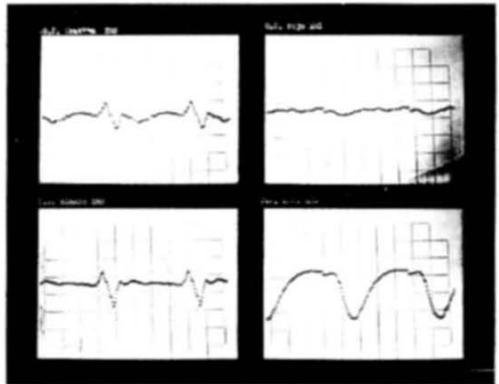


Fig. 13

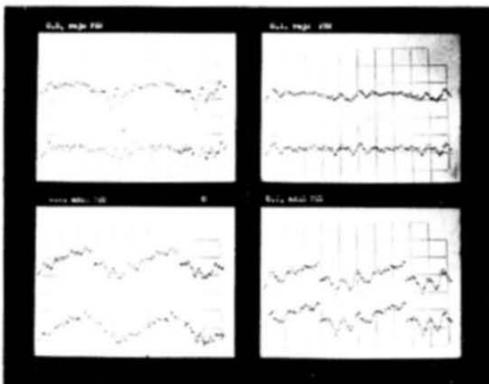


Fig. 14

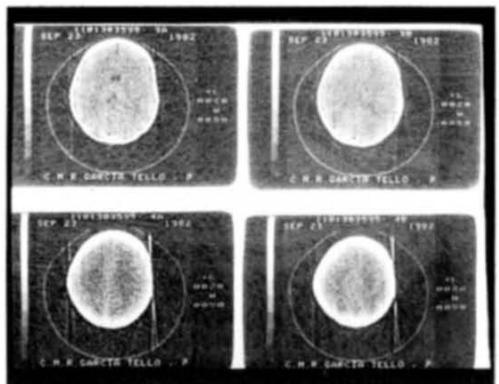


Fig. 15

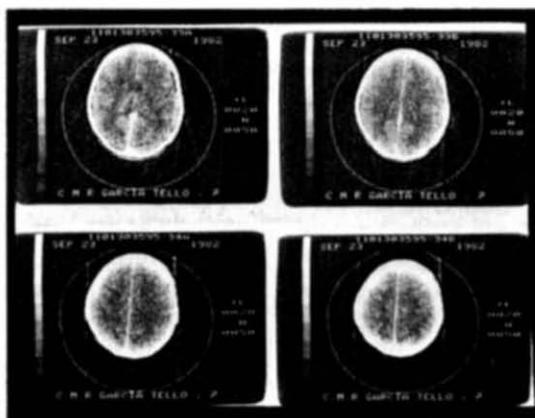


Fig. 16

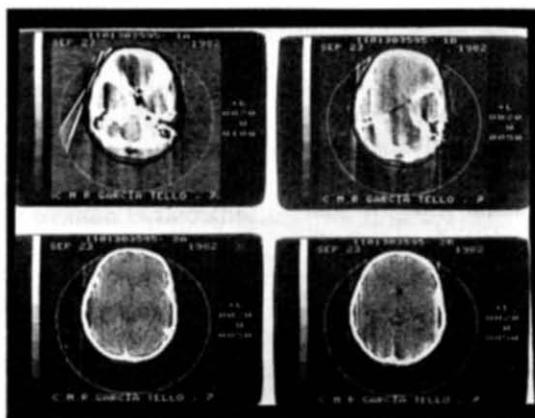


Fig. 17

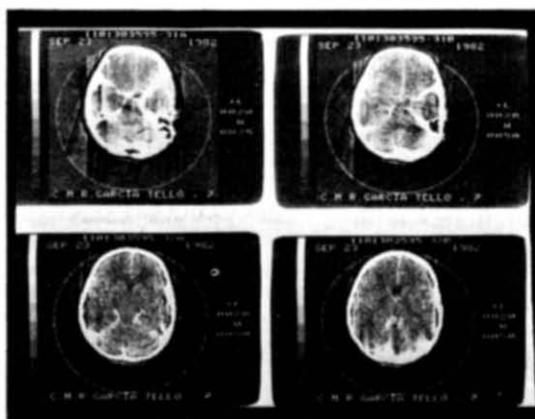


Fig. 18

así como tampoco captar la fase arterial, y ni siquiera el comienzo de la arteriovenosa, sino que en fracciones de segundo queda establecido el llenado uniforme de toda la vascularización. Seguimos progresando en los tiempos del estudio y no se aprecian rezumes de fluoresceína por ninguno de estos vasos dilatados. (Fotos del 4 al 11).

El ERG y PEV practicados, nos revelan, tanto en uno como en el otro ojo alteraciones en la respuesta a la estimulación al rojo (fotos 12 al 14).

La TAC tampoco revela alteración alguna en los diferentes cortes practicados con contraste o sin el, (fotos del 15 al 18).

En el EEG practicado, se obtiene un ritmo en base alfa en brote de 9-10 c/seg. y 20-30 m.v. de a.v. que se difunde por regiones anteriores. Sobre esta actividad y en áreas anteriores, aparecen abundantes frecuencias theta de mediano voltaje y gran persistencia a lo largo de todo el trazado con un discreto predominio izquierdo. A la prueba de hiperventilación, se produce aumento de toda la actividad anterior. Actividad bioeléctrica cerebral discretamente plana y lentificada de significación patológica inespecífica.

## COMENTARIOS

Nuestro paciente no tenía ningún síntoma neurológico, así como tampoco dermatológico facial, sino que señalaba que de pequeño a la edad de 3 años había sido visto en un servicio de Oftalmología a consecuencia de una meningitis y sus familiares recogieron el dato de angioma de retina izquierda, pero su madre nos reveló que hasta hacía cuatro meses, el niño no se había quejado de disminución visual, acudiendo entonces a consultar.

La prueba de la fluoresceína es concluyente, en cuanto al diagnóstico diferencial con el von Hippel pero en este como ya hemos comentado existe rezume de fluoresceína proveniente de la pared del hamartoma, y por el contrario en el cuadro que señalamos no existe ni la más mínima extravasación del colorante.

Debido a no poderle practicar arteriografía cerebral, nuestro caso ha de pasar a engrosar el número de los publicados incompletos, con sólo manifestaciones oculares del síndrome, pues la familia del paciente rechazó la prueba, y según WYBURN MASON (2) ella es imprescindible para demostrar que existen conexiones cerebro oculares de las malformaciones vasculares.

## BIBLIOGRAFIA

- 1 BONNET, B., DECHAUME, J. y BLANC, L. L'anévrisme circoide de la retina (anévrisme racemeux: Les relations avec l'anévrisme circoide de la face et avec l'anévrisme circoide cornean). J. Med. (Lyon) 18: 165, 1937.
- 2 WYBURN MASON, R. Arterio venous aneurysm of midbrain and retina, facial nevi and mental changes. Brain 66: 163, 1943.

- 3 THERON, J., NEWTON, TH. y HOYT, WI. Unilateral retino-cephalia vascular malformations. Neuro-radiol. 7:185, 1974.
- 4 LECUIRE, J., DECHAUME J. y BRET, R. Bonnet-Dechaume-Blanc, síndrome. In virkou, Bruyn \*w (editors) Hand book of clinical neurology.
- 5 MAGNUS, H. Aneurysma arteio-venosum retinales. Virchows Arch. Of. Path. Anat. 60: 38, 1874.

- 6 ARCHER, D. B., DEUTMAN, A., ERNEST, JT. y KRILL, AE. Arteriovenous communications of the retina. AM. J. Ophthalmol. 75:224, 1973.
- 7 WALSH, Th J. Neuro oftalmologia: Signos y síntomas clínicos. Inter médica (editorial Buenos Aires) 122, 1982.
- 8 YANNUZZI, LA., GITTER, KA. y SCHATZ, H. La macula: Texto y atlas. Editorial médica Panamericana. Buenos Aires 139, 1982.
- 9 HAMARD, HAMARD, H. Facomatosis. E.M.C. 21243, E10-8 tomo III.
- 10 HENKIND, P. and WISE, G.N. Retinal neovascularization collaterals and vascular shunts. Brit. J. Ophthalmol 58:413, 1974.
- 11 GASS, JDM. Cavernous hemangioma of the retina a neuro oculocutaneous syndr. Am. J. Ophthalmol. 71:799, 1971.
- 12 NORTON, E.W.D. and GUTMAN, I. Fluorescein angiography and hemangiomas of the choroid. Arch. Ophthalmol 78:121, 1967.

\* Jefe del Servicio de Oftalmología la Residencia Sanitaria Ntra. Sra. del Pino - Las Palmas de Gran Canaria.