

Biópsia retiniana para esclarecimento de tumor intraocular - relato de um caso

Retinal biopsy for diagnosis of intraocular tumor. A case report

Carlos A. Moreira Jr. ⁽¹⁾

Mário T. Sato ⁽²⁾

José R. Madureira ⁽³⁾

Gilberto A. Sampaio ⁽⁴⁾

RESUMO

Os tumores intra-oculares na infância necessitam de diagnóstico preciso. No presente trabalho relatamos um caso de tumor intra-ocular em uma criança de 33 dias que tinha o diagnóstico prévio de retinoblastoma. A criança foi encaminhada ao serviço de pediatria devido a problemas respiratórios. Os exames clínicos e complementares evidenciaram vários tumores cardíacos. Optou-se então pela biópsia retiniana para esclarecimento do quadro. A biópsia foi feita através de vitrectomia pars plana e o exame histopatológico demonstrou tratar-se de hamartoma astrocístico de retina, compatível com esclerose tuberosa.

Palavras chave: Esclerose tuberosa; Hamartoma astrocístico; Retinoblastoma e Tumor cardíaco.

INTRODUÇÃO

A presença de tumor intra-ocular em criança é sempre uma dificuldade para o médico. Várias são as possibilidades diagnósticas e o tratamento varia muito conforme a patologia em questão. O retinoblastoma é o tumor intra-ocular mais comum em crianças e seu tratamento é frequentemente radical com a enucleação do olho afetado.

No presente trabalho os autores relatam um caso de várias tumorações brancas na retina em ambos os olhos de uma criança de 33 dias de vida havia sido diagnosticada como tendo retinoblastoma, tanto pela apresentação clínica como exames complementares de angiofluoresceinografia e ecografia. A avaliação pela pediatria evidenciou associação com tumores cardíacos. Devido à associação entre retinoblastoma e tumores cardíacos não ser descrita na literatura, o paciente foi a nós encaminhado para uma segunda opinião, e como os pediatras achassem que as tumorações eram

malígnas foi sugerido uma biópsia retiniana via pars plana, que confirmou ser um hamartoma glial de retina.

O objetivo deste relato é a apresentação do caso, descrição da técnica para biópsia retiniana e discussão das possibilidades diagnósticas.

RELATO DO CASO

Paciente com 33 dias de vida, masculino, gestação a termo, parto cesárea sem intercorrências foi encaminhado para o serviço de pediatria, a partir de um hospital oncológico com diagnóstico de retinoblastoma, por estar apresentando problemas respiratórios.

No segundo dia de internamento o paciente apresentou quadro semelhante a crise convulsiva, sendo manejado com fenobarbital. Dois dias após ao exame físico notou-se sopro sistólico no segundo espaço intercostal à esquerda. De acordo com esse quadro clínico foi solicitado o ecocardiograma e tomografia axial computadorizada (TAC).

Trabalho realizado no Serviço de Oftalmologia do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (HC-UFPR)

⁽¹⁾ Professor titular da disciplina de oftalmologia do departamento de otorrino-oftalmologia da Universidade Federal do Paraná. (UFPR).

⁽²⁾ Residente de segundo ano (R2) de oftalmologia do HC-UFPR.

⁽³⁾ Médico do departamento de pediatria do HC-UFPR.

⁽⁴⁾ Professor assistente de anatomia patológica do departamento de patologia do HC-UFPR.

Endereço para correspondência: Rua General Carneiro, 181, 1º andar, anexo B (SAM-3) Hospital de Clínicas - UFPR - CEP. 80060-150 - Curitiba - PR.

Ao exame físico o paciente estava cianótico, taquipneico, com ausência de lesões de pele e com pulmões livres. No décimo dia de internamento o paciente foi examinado pela oftalmologia. Ao exame biomicroscópio havia catarata no olho direito (OD), olho esquerdo (OE) com ausência de reação inflamatória em câmara anterior. O exame de fundoscopia no OD foi impraticável devida a catarata, no OE evidenciou-se três massas esbranquiçadas, de 1 a 2 diâmetros papilares em arcada temporal superior e inferior. (fig. 1A).

No hemograma havia discreta linfocitose e acidose metabólica na gasometria arterial. Os exames sorológicos para toxoplasmose e rubéola foram negativos. Testes metabólicos foram normais.

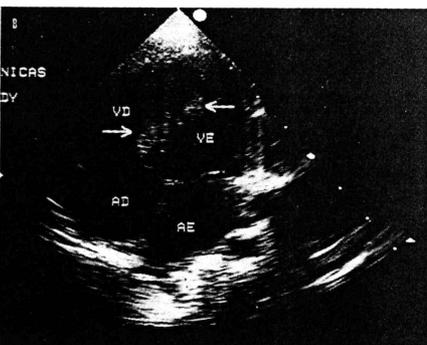
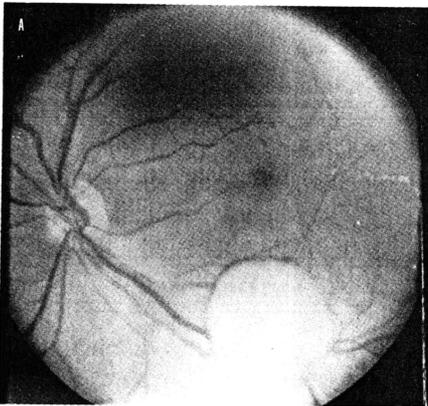


Figura 1 - Massa tumoral em arcada temporal inferior de OE (A) e Ecocardiograma mostrando massa tumoral no dois ventrículos (B).

A ecografia abdominal foi normal, raio X de tórax com aumento de área cardíaca, eletroencefalograma com traçado de foco irritativo generalizado em hemisférios cerebrais. O ecocardiograma evidenciou múltiplas tumorações cardíacas de configuração homogênea, sem sinais obstrutivos em ambas as câmaras ventriculares (fig. 1B) e TAC demonstrando calcificações subependimárias no ventrículo lateral direito do cérebro. (fig. 2A).

Devido à associação entre tumores cardíacos e retinoblastoma não ser descrita na literatura e pelo fato do diagnóstico firmado de retinoblastoma incluir terapêutica mais agressiva, foi decidido a realização de biópsia retiniana pela impossibilidade de realizar a biópsia cardíaca devida ao estado geral do paciente. Foi então realizada biópsia retiniana a partir da pars plana com vitrectomia posterior e retirada da massa tumoral em retina de arcada temporal inferior, com endofotocoagulação a laser ao redor do tumor de OE (fig. 2B). Posteriormente foi realizado a facectomia no OD.

Os achados de convulsão, calcifi-

cações subependimárias, tumorações cardíacas de caráter benigno e biópsia retiniana compatível com hamartoma astrocístico de retina (fig. 3), confirmaram o diagnóstico de esclerose tuberosa.

O paciente aos 9 meses de idade apresentou novas crises convulsivas com espasmos de flexão, hipotonia e

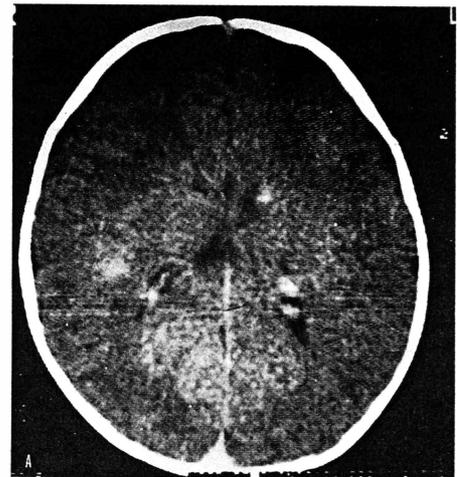


Figura 2A - Tomografia axial computadorizada com calcificações subependimárias nos ventrículos do cérebro

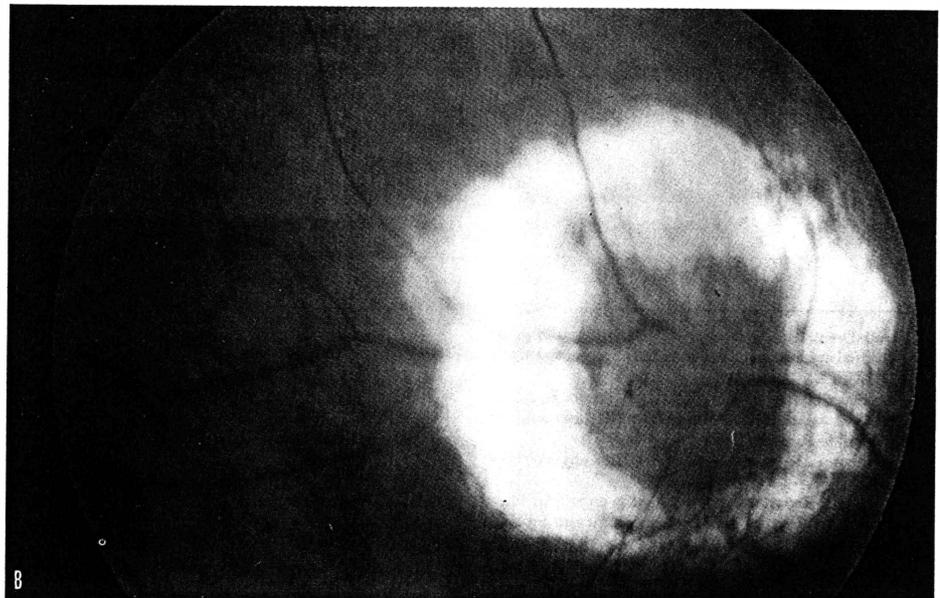


Figura 2B - Área de endofotocoagulação a laser, após biópsia de retina.

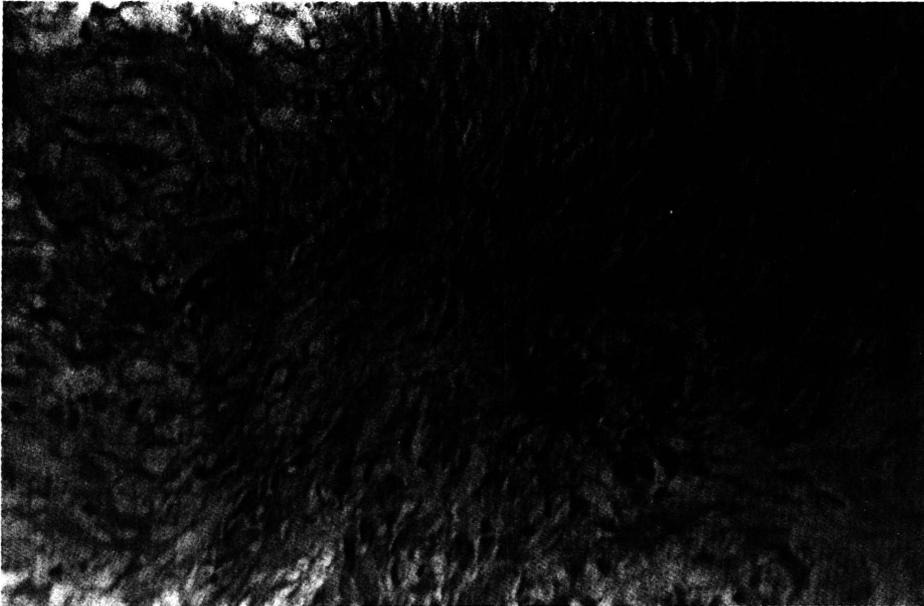


Figura 3 - (LFB, 450 X). Células com citoplasma e núcleos fusiformes (fibroblastos) e no nódulo, células com citoplasma amplo, núcleo ovalado e regular (astrócitos).

atraso de desenvolvimento psicomotor, compatível com Síndrome de West.

Ao exame ocular, houve regressão do tumor no local da biópsia do OE.

DISCUSSÃO

Esclerose tuberosa é uma desordem heredofamiliar que caracteriza-se por tumor hamartomatoso do cérebro, pele, vísceras e olhos. Em 1880 BOURNEVILLE introduziu o termo esclerose tuberosa. Em 1908, VOGT propôs a tríade diagnóstica que é composta por retardo mental, adenoma sebáceo e epilepsia. Esclerose tuberosa (Doença de Bourneville) é uma síndrome rara, autossômica dominante que tem uma incidência de 1:30.000 para 1:300.000. Nos olhos o hamartoma de retina apresenta-se sob três formas:

1. lesão transparente e mole;
2. lesão elevada, nodular e com aparência sólida; e
3. conjunto das duas anteriores.

O diagnóstico de esclerose tuberosa é baseado nos critérios diagnósticos de GOMES ¹, que requer um critério maior ou dois critérios menores. O critério maior inclui angiofibroma, adenoma sebáceo, fibromas ungueais, túbero-cortical na necrópsia, hamartoma subependimal, múltiplos hamartomas na retina e placa fibrosa sobre a cabeça. Os critérios menores são: espasmo infantil, mancha hipopigmentada, hamartoma simples na retina, angiomiolipoma renal bilateral ou cistos, rabdomioma cardíaco e diagnóstico primário de esclerose tuberosa. Quando o diagnóstico de esclerose tuberosa não for bem estabelecido, a aparência da lesão de olho pode ajudar no diagnóstico. Lesão calcificada com forma de amora em torno do disco óptico ou retina tem sido consideradas patognomônicas ¹. Quando o tumor de retina é pequeno, translúcido, não calcificado, pode ser difícil distinguir de fibras de mielina ou retinoblastoma. Esta dificuldade de diferenciar entre hamartoma astro-

cístico de retina pequeno e retinoblastoma tem sido relatado por outros autores ².

Em uma série de 500 casos com suspeita e que não tinham o diagnóstico firmado de retinoblastoma, não foi encontrado nenhum caso de hamartoma astrocístico. Na realidade, 265 não eram retinoblastoma ³. Se houver dúvida diagnóstica, um índice alto de ácido láctico no humor aquoso pode ser útil no diagnóstico de retinoblastoma ⁴.

Embora a diferenciação de retinoblastoma seja a mais importante, outros diagnósticos diferenciais devem ser considerados como: persistência de fibras de mielina, doença de Coats, outras telangiectasias de retina, angioma capilar retiniano, toxocaríase e toxoplasmose. No hamartoma astrocístico de nervo óptico temos como diagnósticos diferenciais: drusas de disco óptico, retinite pigmentosa com excrecências de disco óptico, glioma de disco óptico, tumores primários do disco óptico e outras causas de papiledema e papilite unilateral.

O rabdomioma cardíaco é o tumor mais comum na infância, cerca de 50% dos rabdomiomas são associados a esclerose tuberosa, e é de difícil diagnóstico, a menos que o paciente apresente sintomas obstrutivos ou arritmias. A ultrassonografia permite o diagnóstico precoce destes tumores no feto. Existem relatos de sucesso após ressecção de tumor ⁵. A regressão do tumor cardíaco não é bem documentada e recomenda-se conduta conservadora ⁶. A cirurgia deve ser indicada para crianças com distúrbio de ritmo ou baixo fluxo, devido à obstrução do tumor solitário. A presença de tumores cardíacos múltiplos é altamente sugestivo de esclerose tuberosa.

A convulsão é a manifestação mais comum na esclerose tuberosa. Mancha hipopigmentada é a primeira manifestação da doença na pele. Na TAC pode se evidenciar esclerose de cal-

varium e calcificação subependimal no ventrículo lateral e túbero-cortical.

Por análise genética foi localizado o gene no braço longo do cromossomo 9 (locus 9q 34), relacionado ao grupo sanguíneo ABO⁷. Estes achados são importantes para estabelecer o diagnóstico pré-natal. O aconselhamento genético é difícil mesmo nos dias atuais devido à grande variabilidade de expressão do gene. A investigação e tratamento de um paciente ou da família afetada requer um perfeito intercâmbio entre médicos geneticistas, cirurgiões, radiologistas e oftalmologistas.

A mortalidade é alta em pacientes com esclerose tuberosa, 75% não vive mais do que 20 anos. Uma das causas de morte é pela obstrução do fluido cerebrospinal periventricular e intraventricular por glicomas. Papiledema pode ser o primeiro sinal, indicando a necessidade de intervenção neurocirúrgica.

Geralmente a lesão retiniana permanece estática e não cresce. Alguns autores relatam que estas lesões crescem em tamanho e número com o tempo⁸.

A cegueira associada à esclerose tuberosa é rara, ocorre quando a fóvea é envolvida ou pode-se desenvolver a partir de lesão no nervo óptico, tumor

intracraniano causando papiledema ou secundário a atrofia do nervo óptico.

Na descrição do caso, o paciente apresentava várias tumorações cardíacas e tumores retinianos com diagnóstico de retinoblastoma. Devido a impossibilidade de realizar biópsia cardíaca e o diagnóstico de retinoblastoma indicar uma terapêutica agressiva com quimioterapia e radioterapia, o paciente foi submetido à biópsia retiniana que foi de suma importância na elucidação diagnóstica do tumor intra-ocular. É bom lembrar que ao exame oftalmológico de uma criança de 33 dias nem sempre é fácil, devida à dificuldade na dilatação pupilar e muitas vezes há necessidade de um melhor exame sob narcose.

SUMMARY

Intraocular tumors in childhood need precise diagnosis. In the present work we report a case of intraocular tumor in an infant with 33 days of age, who had a previous diagnosis of retinoblastoma. The patient was referred to the pediatric service due to the presence of respiratory problems. The clinical and auxiliary exams showed various cardiac tumors. We needed for

performing a retinal biopsy to elucidate the case. The biopsy was performed through pars plana vitrectomy and the histopathologic examination revealed an astrocytic hamartoma of the retina, compatible with tuberous sclerosis.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1 CRUESS, A. P. - Tuberous sclerosis in the eye. In: RYAN, S. D.; OGDEN, T. E.; SCHACHAT, A. P.; eds. Retina, St Louis: The C. V. Mosby Company, 1989, V. 1, cap. 30, pp 571-579.
- 2 CLEASBY, G. W.; FUNG, W. E.; SHELKER, W. B. - Astrocytoma of the retina. *Am. J. Ophthalmol.*, 64: 633-637, 1967.
- 3 HOWARD, G. M.; ELLSWORTH, R. M. - Differential diagnosis of retinoblastoma. *Am. J. Ophthalmol.*, 60: 610-617, 1965.
- 4 SWART, M.; HERBST, R. W.; GOLDBERG, M. F. - Aqueous humor latic acid dehydrogenase in retinoblastoma. *Am. J. Ophthalmol.*, 78: 612-617, 1974.
- 5 HARDING, C. O.; PAGON, R. A. - Incidence of Tuberous Sclerosis in Patients With cardiac Rhabdomyoma. *Am. J. Genet.*, 37: 443-446, 1990.
- 6 WALLACE, G.; SMITH, H. C.; WATSON, G. H.; RIMMER, S.; D'SOUZA, S. W. - Tuberous sclerosis presenting with fetal and neonatal cardiac tumours. *Arch-Dis. Child.*, 65: 377-379, 1990.
- 7 DUMARS, K.; SMITH, M.; CONNEALLY, M. - Clinical study of families affected with tuberous sclerosis. *Am. J. Hum. Genet.*, 41 (N. 3 Suppl): A55, 1987.
- 8 VAN DER HOEVE, J. - Eye symptoms in Tuberous Sclerosis of the brain and in Recklinghausen disease. *Trans. Ophthalmol. Soc. UK.*, 45: 534-541, 1923.