

# ANOMALIAS CONGÊNITAS DO DISCO ÓPTICO ASSOCIADAS À DOENÇA DE MOYAMOYA

## Relato de caso

Ramon Coral Ghanem<sup>1</sup>, André Gustavo Bombana Nicoletti<sup>2</sup>,  
Leonardo Proveti Cunha<sup>3</sup>, Mario Luiz Ribeiro Monteiro<sup>4</sup>

**RESUMO** - As anomalias congênitas do disco óptico podem estar associadas a anormalidades vasculares intracranianas. Relatamos o caso de um paciente de 9 anos com anomalia do disco óptico tipo morning glory em um olho e coloboma do disco óptico e coróide infrapapilar no outro. O paciente apresentava história progressiva de ataque isquêmico transitório e angioressonância cerebral consistente com doença de moyamoya. O presente relato ilustra a importante associação das anomalias congênitas do disco óptico com a doença de moyamoya. O exame fundoscópico de pacientes suspeitos pode trazer subsídios ao diagnóstico clínico, abrindo a possibilidade do reconhecimento precoce das anormalidades vasculares intracranianas encontradas no moyamoya, aumentando a perspectiva de eventual intervenção profilática frente às potenciais complicações.

**PALAVRAS-CHAVE:** doença de moyamoya, anomalia de morning glory, disco óptico, ataque isquêmico transitório, anormalidade vascular intracraniana.

### **Congenital anomalies of the optic disc associated with Moyamoya disease: case report**

**ABSTRACT** - Congenital anomalies of the optic disc can be associated with intracranial vascular abnormalities. We report a 9-year old boy with morning glory disc anomaly in one eye and optic disc and infrapapillary choroidal coloboma in the other. His past medical history was remarkable for a transient ischemic attack. A magnetic resonance angiogram of the brain was consistent with moyamoya disease. This case illustrates the important association between optic disc abnormalities and moyamoya disease. Funduscopic examination of suspicious cases can be helpful in establishing the clinical diagnosis. Early identification of the intracranial vascular anomalies may be of help in preventing severe neurological complications.

**KEY WORDS:** moyamoya disease, morning glory disc anomaly, optic disc, transient ischemic attack, intracranial vascular anomaly.

As anomalias cavitárias congênitas do disco óptico incluem a fosseta do disco óptico, a displasia do disco óptico e a anomalia do tipo morning glory (AMG)<sup>1</sup>. Várias anormalidades oculares e sistêmicas já foram descritas em associação com estas anomalias do disco óptico. Em 1985, Hanson<sup>2</sup> descreveu, pela primeira vez, a associação entre alterações do desenvolvimento do disco óptico e da circulação carotídea.

Este relato tem o objetivo de documentar um paciente com doença de moyamoya associada à AMG em um olho e coloboma do nervo óptico e coróide

no outro e chamar a atenção para a importância diagnóstica desta associação.

### **CASO**

Menino, branco, de 9 anos, foi encaminhado a nosso Serviço para investigação de baixa acuidade visual e esotropia do olho esquerdo (OE). Apresentava acuidade visual corrigida de 0,9 no olho direito (OD) e 0.1 no olho esquerdo (OE). Ao exame fundoscópico foi observado coloboma do disco óptico e coróide infrapapilar no OD (Fig 1) e anomalia do disco óptico tipo morning glory no OE (Fig 2). Não foram observadas outras alterações oftalmológicas.

Divisão de Oftalmologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (USP), São Paulo SP, Brasil (HC-FMUSP): <sup>1</sup>Médico Preceptor; <sup>2</sup>Médico Estagiário; <sup>3</sup>Médico Residente; <sup>4</sup>Médico Assistente-Doutor, Setores de Doenças da Órbita e Neurooftalmologia.

Recebido 29 Julho 2004, recebido na forma final 6 Outubro 2004. Aceito 18 Novembro 2004.

Dr. Ramon Coral Ghanem - Rua Oscar Freire 1702/24 - 05409-011 São Paulo SP - Brasil. E-mail: ramonghanem@hotmail.com

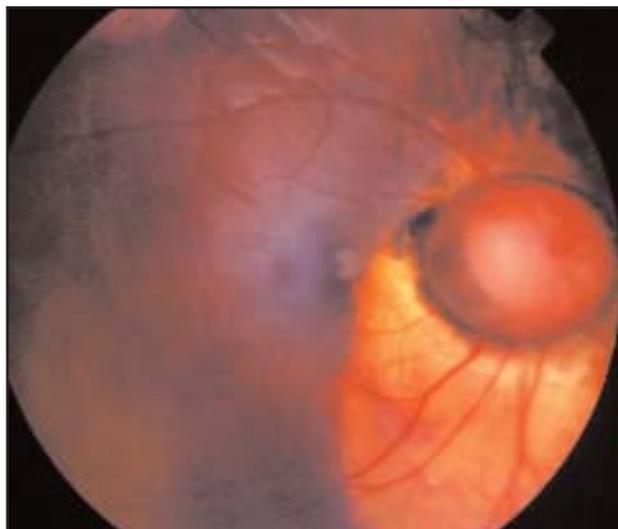


Fig 1. Fundoscopia do olho direito: coloboma do disco óptico e coróide infrapapilar.

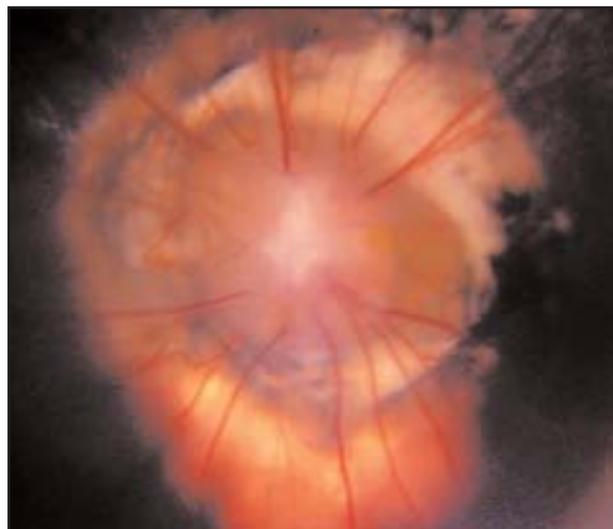


Fig 2. Fundoscopia do olho esquerdo: anomalia do disco óptico tipo morning glory.

Os familiares referiam que aos 7 anos de idade o paciente apresentou episódio de hemiparesia esquerda temporária, sendo diagnosticado um ataque isquêmico transitório. A investigação através de ressonância magnética e angioresonância cerebral revelou estreitamento e suboclusão da artéria carótida interna intracraniana direita e artéria cerebral média direita com dilatação das artérias lentículo-estriadas consistente com doença de moyamoya.

## DISCUSSÃO

A doença de moyamoya é uma afecção oclusiva de etiologia desconhecida que acomete as grandes artérias intracranianas, sobretudo a carótida interna e o tronco das artérias cerebral média e cerebral anterior. As artérias lentículo-estriadas desenvolvem rica circulação colateral em torno da lesão oclusiva da artéria cerebral média que à angiografia cerebral dá a impressão de uma "nuvem de fumaça" (moyamoya em japonês)<sup>3</sup>. A doença ocorre sobretudo na população oriental e deve ser suspeitada quando um ataque isquêmico transitório ou um acidente vascular cerebral ocorre em crianças ou em adultos jovens. Também pode ocorrer hemorragia intracraniana em adultos.

É geralmente uma doença idiopática, embora casos adquiridos após irradiação cranial ou aterosclerose tenham sido relatados. Outras doenças congênitas podem estar associadas à presença desses vasos colaterais (vasos de moyamoya), como a neurofibromatose, esclerose tuberosa, anemia falciforme, síndrome de Down, aneurismas saculares e malformações arteriovenosas<sup>3</sup>. Nosso paciente não apre-

sentava nenhuma dessas doenças. A anomalia do disco óptico conhecida como morning glory é condição rara, geralmente unilateral, caracterizada por depressão central no disco óptico parcialmente preenchida por tecido glial oriundo da persistência de resquícios hialóides. O disco óptico é circundado por anel coriorretiniano pigmentado e elevado, com vasos sanguíneos emergindo da rima da escavação em um padrão radiado<sup>4</sup>. Várias alterações oculares foram descritas associadas a essa anomalia, como alta miopia, descolamento de retina exsudativo e anormalidades vasculares retinianas. A associação com doenças sistêmicas é incomum e inclui: agenesia do corpo caloso, hipertelorismo, fenda labial e palatina, encefalocele basal, anormalidades renais, entre outras<sup>5</sup>. Anomalias vasculares intracranianas foram relatadas em associação com anomalias congênitas do disco óptico por Hanson<sup>2</sup>. Este autor descreveu três pacientes com anomalias congênitas do disco óptico (dois com AMG e um terceiro com coloboma do disco óptico, retina e coróide) que apresentavam aberrações da circulação carotídea, como oclusões de grandes vasos, circulação colateral do tipo moyamoya, dolicoectasias e ausência da artéria oftálmica. Outros autores também demonstraram a associação de doença de moyamoya com AMG<sup>6-9</sup>. Esta associação é provavelmente subdiagnosticada, visto que poucos pacientes com esta anormalidade do disco óptico são submetidos a exames angiográficos cerebrais.

Em nosso paciente, além da AMG, foi observado coloboma do disco óptico e coróide no olho contra-

lateral. Este coloboma já foi descrito por outros autores em associação com anormalidades vasculares intracranianas, como ausência da artéria oftálmica<sup>2</sup> e doença de moyamoya<sup>6</sup>. É característica a localização infrapapilar do coloboma de coróide, em forma de "V", com foi observado em nosso paciente.

O presente relato ilustra a importante associação das anomalias congênitas do disco óptico com a doença de moyamoya. Os pacientes com quadro clínico sugestivo dessa doença devem ser submetidos à avaliação fundoscópica. Por outro lado, pacientes com tais anomalias fundoscópicas, principalmente na presença de sintomas neurológicos, devem ser orientados quanto à possibilidade de apresentarem alterações vasculares do sistema nervoso central. O reconhecimento precoce de tais anormalidades pode eventualmente abrir a perspectiva de potenciais intervenções de caráter profilático, visando reduzir a chance de complicações vasculares, tão freqüentemente catastróficas na doença de moyamoya.

## REFERÊNCIAS

1. Traboulsi EI, O'Neill JF. The spectrum in the morphology of the so-called "morning glory" anomaly of the optic disc. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1988;25:96-98.
2. Hanson MR, Price RL, Rothner AD, Tomsak RL. Developmental anomalies of the optic disc and carotid circulation: a new association. *J Clin Neuroophthalmol* 1985;5:3-8.
3. Yonekawa Y, Goto Y, Ogata N. Moyamoya disease: diagnosis, treatment, and recent achievement. In Barnett HJM, Stein BM, Mohr JP (EDS). *Stroke: pathophysiology, diagnosis and management*, 2nd ed. New York, NY: Churchill - Livingstone Inc, 1992:721-747.
4. Brodsky MC. Congenital optic disc anomalies. *Surv Ophthalmol* 1994;39:89-112.
5. Steinkuller PG. The morning glory disk anomaly: case report and literature review. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1980;17:81-87.
6. Bakri SJ, Siker D, Masaryk T, Luciano MG, Traboulsi EI. Ocular malformations, moyamoya disease, and midline cranial defects: a distinct syndrome. *Am J Ophthalmol* 1999;127:356-357.
7. Massaro M, Thorarensen O, Liu GT, Maguire AM, Zimmerman RA, Brodsky MC. Morning glory disc anomaly and moyamoya vessels. *Arch Ophthalmol* 1998;116:253-254.
8. Taskintuna I, Oz O, Teke MY, Kocak H, Firat E. Morning glory syndrome: association with moyamoya disease, midline cranial defects, central nervous system anomalies, and persistent hyaloid artery remnant. *Retina* 2003;23:400-402.