



CASO CLÍNICO

Degenerescência aneurismática na doença de *Von Recklinghausen*



Pedro Martins^{a,*}, Viviana Manuel^a, Tiago Ferreira^a, José Tiago^a,
Augusto Ministro^a, Carlos Martins^a, José Silva Nunes^a e José Fernandes e Fernandes^{a,b}

^a Clínica Universitária de Cirurgia Vascular, Hospital Santa Maria – Centro Hospitalar Lisboa Norte (CHLN), Lisboa, Portugal

^b Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Recebido a 19 de agosto de 2014; aceite a 14 de outubro de 2014

Disponível na Internet a 7 de novembro de 2014

PALAVRAS-CHAVE

Von Recklinghausen;
Aneurisma;
Aorta

Resumo A doença de *Von Recklinghausen* é uma facomatose de transmissão autossómica dominante. Apesar da heterogeneidade da expressão clínica, os estigmas cutâneos clássicos como manchas *café au lait* são frequentes. A arteriopatía é incomum, sendo a degenerescência aneurismática extremamente rara.

Os autores apresentam o caso clínico de um homem de 63 anos com doença de *Von Recklinghausen* e degenerescência multianeurismática aorto-iliaca, femoral e poplíteia, submetido com sucesso a tratamento cirúrgico convencional.

A degenerescência aneurismática na doença de *Von Recklinghausen* encontra-se associada a displasia muscular lisa e a invasão neurofibromatosa da parede vascular. Esta fragilidade arterial implica dissecação laboriosa e técnica cirúrgica meticulosa para limitar a hemorragia e a deiscência anastomótica.

© 2014 Sociedade Portuguesa de Angiologia e Cirurgia Vascular. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos os direitos reservados.

KEYWORDS

Von Recklinghausen;
Aneurysm;
Aorta

Von Recklinghausen's disease and multi-aneurysmal degeneration

Abstract The *Von Recklinghausen's* disease is a facomatosis with autosomal dominant transmission. Despite the heterogeneity of clinical expression, the classic cutaneous stigmata such as *café au lait* spots are common. The arteriopathy is unusual, with rare aneurysmal degeneration.

The authors disclose the clinical case of a 63 years old man with *Von Recklinghausen's* disease and multi-aneurysmal degeneration of the aorto-iliac, femoral and popliteal sectors, who successfully underwent open surgery.

* Autor para correspondência.

Correio eletrónico: pmalvesmartins@hotmail.com (P. Martins).

The aneurysmal degeneration in *Von Recklinghausen's* disease is associated with smooth muscle dysplasia and neurofibromatosis invasion of the vascular wall. This arterial fragility implies laborious and meticulous surgical dissection to limit the bleeding and anastomotic dehiscence. © 2014 Sociedade Portuguesa de Angiologia e Cirurgia Vascul. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introdução

A doença de *Von Recklinghausen* ou neurofibromatose tipo 1 é uma facomatose de transmissão autossômica dominante com expressão variável e incidência de um em cada 3.000 indivíduos¹. Associa-se à mutação do gene onco-supressor da neurofibromina 1 (NF1) no cromossoma 17 (17q11.2)².

Apresenta expressão clínica heterogênea nos tecidos de origem mesodérmica e da crista neural, sendo os estigmas cutâneos clássicos como manchas *café au lait* e neurofibromas frequentes¹.

A arteriopatía é incomum, tendo sido descritas lesões estenosantes e aneurismáticas nos diversos territórios³. O termo «*Vasculopatia NF1*» tem sido empregue para descrever as múltiplas anomalias vasculares, arteriais e/ou venosas, que podem ser observadas na doença de *Von Recklinghausen*⁴.

Os autores divulgam o caso clínico pela sua raridade, após revisão do processo e pesquisa das palavras-chave *Von*

Recklinghausen, *neurofibromatosis* e *aneurysms* na base de dados *PubMed*.

Caso clínico

Homem de 63 anos de idade, fumador, hipertenso e com diagnóstico clínico prévio de doença de *Von Recklinghausen*, foi observado em consulta vascular por claudicação gemelar esquerda para 500 metros de marcha, não incapacitante e de instalação progressiva desde há um ano.

Objetivamente apresentava massas pulsáteis, expansíveis e indolores à palpação nos trajetos aórtico infrarrenal (5 cm de diâmetro), femoral bilateral e poplíteo direito. O exame vascular mostrou ausência de pulso poplíteo e distais no membro inferior esquerdo e apenas pulso tibial posterior no pé direito.

O estudo por *ecoDoppler* evidenciou doença multianeurismática dos sectores aorto-iliaco, femoral (tipo I de 3 cm de diâmetro) e poplíteo bilateralmente. O aneurisma poplíteo

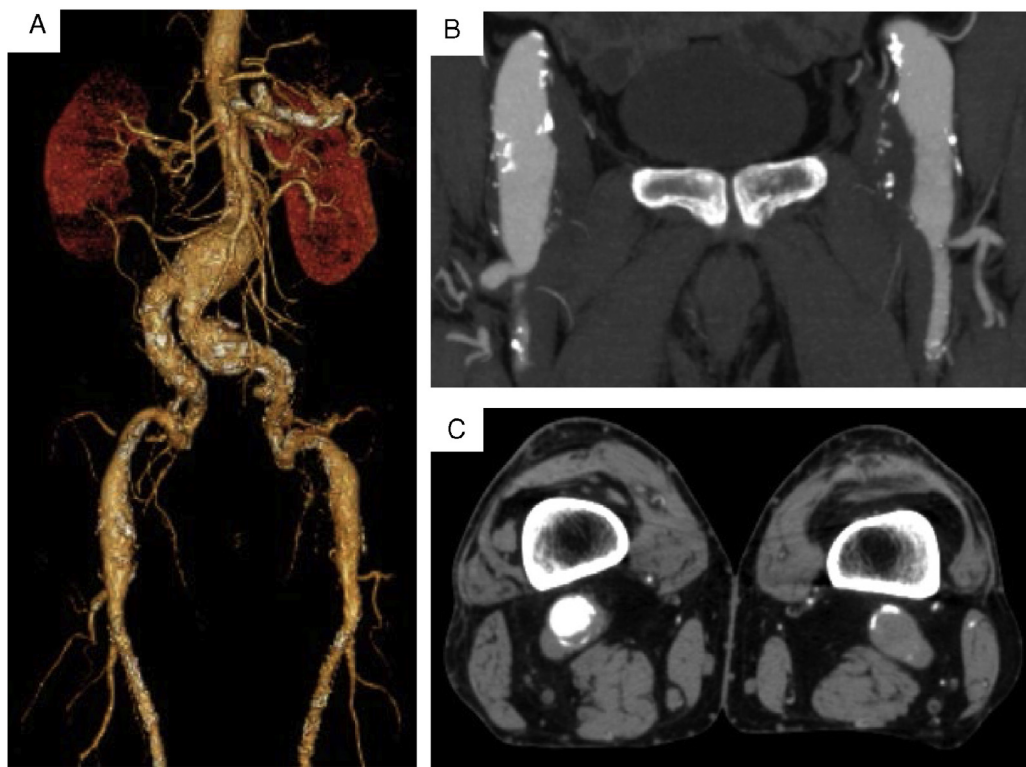


Figura 1 Estudo por *angioTC* pré-operatória mostrando doença multianeurismática aorto-iliaca, femoral e poplíteo bilateral.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/2868306>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/2868306>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)