

Wyburn-Mason Sendromu

A Case of Wyburn-Mason Syndrome

Çiğdem TANRIVERDİ¹, İlker ESER², M. Akif SEYLAN³, Ceren GÜREZ¹

Olgu Sunumu

Case Report

ÖZ

Wyburn-Mason sendromu, ender rastlanan retinoensefalo-fasiyal anjiomatozis olarak da adlandırılan yüz, orbita, cilt ve beyinde arteriyovenöz malformasyonlarla (AVM) karakterizedir. Orbital AVM olan olgularda görme keskinliğinde azalma, beyinde AVM olan olgularda ise epilepsi ve hemoraji en sık başvurma nedenleridir. Ölümcül kafa içi kanamaları önleyebilmek ve uygun tedaviyi uygulayabilmek için erken tanı, düzenli oftalmolojik ve nörolojik muayeneler çok önemlidir. Olgumuz, retinal ve sağ hemisferik AVM'ü olan ve subaraknoid kanamadan kaybedilen 8 yaşında bir çocuktur.

Anahtar Kelimeler: Arteriyovenöz malformasyon, vasküler disgenezi, Wyburn-Mason sendromu.

ABSTRACT

Wyburn-Mason syndrome which is also called retinoencephalofacial angiomatosis is a rare condition characterized by arteriovenous malformations (AVM)s; the facial structures, orbits, skin and brain. The most common presenting symptoms are impaired vision in orbital AVMs, epilepsy and hemorrhage in patients with cerebral AVMs. The early diagnosis and regular ophthalmological and neurological follow-up of patients is mandatory to prevent fatal intracranial hemorrhages and to perform appropriate approach. The presented case is an 8 year-old boy which had retinal and right hemispheric AVMs and died of a subaracnoid hemorrhage.

Key Words: Arteriovenous malformation, vascular dysgenesis, Wyburn-Mason syndrome.

Ret-Vit 2008;16:153-155

GİRİŞ

Wyburn-Mason sendromu literatürde ilk defa 1943'de retina ve orta beyin AVM'ü olarak tanımlanmıştır.¹ Retinal lezyonlar görmeyi etkilemeyen ince arteriyovenöz bağlantılardan, ciddi görme kayıplarına yol açan ve sıklıkla kafa içi bağlantıları olan geniş AVM'lara kadar değişebilmektedir.² Sinir sistemi ve başta cilt, yüz ve orbitada da lezyonlar bulunabildiğinden fakomatozlar arasında yer alır.³

Geliş Tarihi : 04/06/2007

Kabul Tarihi : 23/10/2007

Received : June 04, 2007

Accepted : October 23, 2007

- 1- Bakırköy Eğitim ve Araştırma Hastanesi Göz Kliniği, İstanbul, Dr.
- 2- Çanakkale 18 Mart Üniversitesi Göz Hastalıkları A.D., Çanakkale, Op.Dr.
- 3- Bakırköy Eğitim ve Araştırma Hastanesi Göz Kliniği, İstanbul, Op. Dr.

- 1- M.D., Bakırköy Training and Research Hospital Eye Clinic İstanbul / TURKEY
TANRIVERDİ Ç., cigdem_tanriverdi@hotmail.com
GÜREZ C., cgurez@yahoo.com

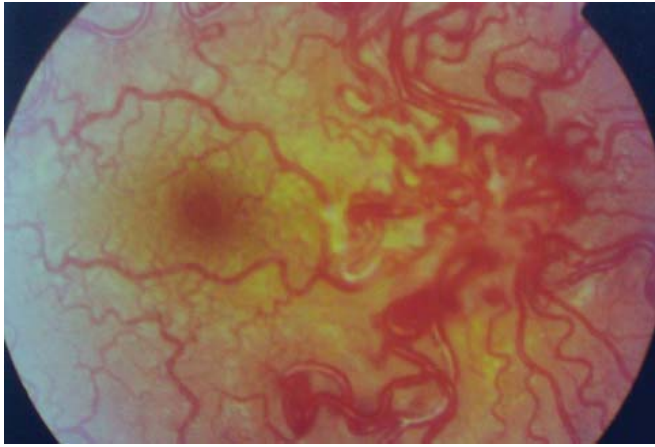
- 2- M.D., Çanakkale University, Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology Çanakkale / TURKEY
ESER İ., ilkereser@yahoo.com

- 3- M.D., Bakırköy Training and Research Hospital Eye Clinic İstanbul / TURKEY
SEYLAN M.A., mseylan@tnn.net

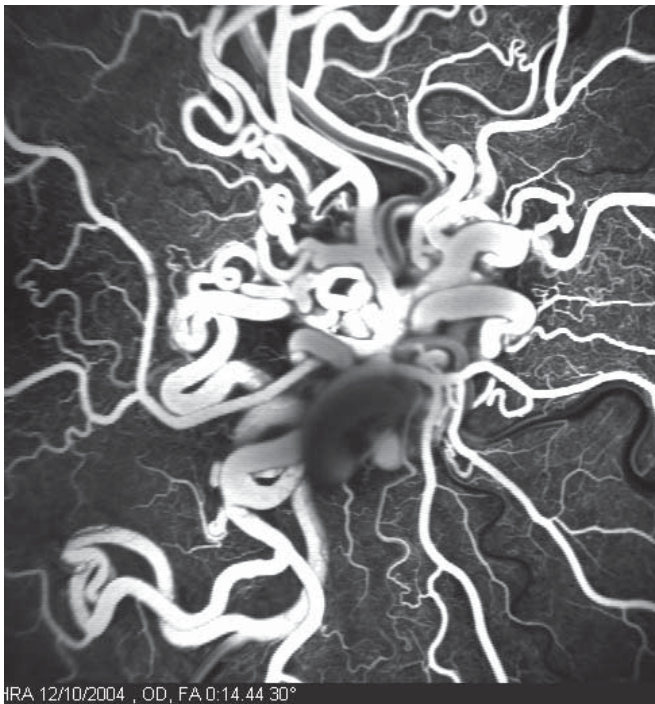
Correspondence: M.D., İlker ESER
Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları A.D. Terzioğlu Kampüsü, Çanakkale / TURKEY

OLGU SUNUMU

Sağ gözde görme azlığı ve egzoftalmus şikayetiyle kliniğimize başvuran olgunun yapılan muayenesinde sağ gözde görme düzeyi ışık hissi negatif, sol gözde ise 20/20 olarak bulundu. Sağ gözde direkt ışık refleksi negatifti. Her iki gözde ön segment ve göz içi basınçları normal sınırlarda idi. Sol gözün fundus muayenesi normal iken, sağ gözde belirgin anormal damarlar tespit edildi (Resim 1). Fundus flöresein anjiyografide optik sinir ve çevresinde sızıntı yapmayan dilate ve belirgin arteriyovenöz bağlantılar görüldü (Resim 2 a,b). Hastanın hikayesinde tüm bu semptomlardan önce dişeti kanamalarının olduğu öğrenildi. Kranial manyetik rezonans incelemesinde suprasellar ve lentikülostriat bölgede AVM'lar görüntülendi (Resim 3 a,b). Çekilen serebral anjiyografide sağ orbita ve optik kiazmada AVM tespit edildi (Resim 4). Beyin cerrahisi konsültasyonunda malformasyon 3 ana damardan



Resim 1: Optik disk ve çevresinde anormal dilate ve kıvrımlanma artışı gösteren damar yapıları.



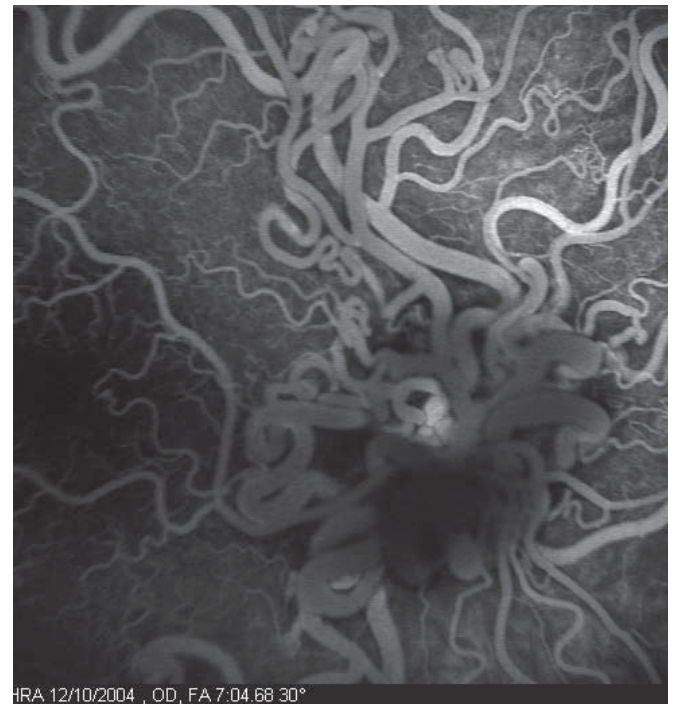
Resim 2 a: Fundus flöresein anjiyografinin erken fazında optik disk ve çevresinde dilate damarlar arasında belirgin bağlantılar.

kaynaklandığı ve aynı zamanda yaşamsal bölgeleri de besleyen damarlar olduğu için herhangi bir girişim önerilmedi. Olgu, tanıdan 2 yıl sonra subaraknoid kanamadan kaybedildi.

TARTIŞMA

İlk defa 1943 yılında Wyburn-Mason tarafından bu sendromda cilt, göz ve nörolojik bulgular birlikte tanımlanmıştır.¹ Retinal lezyonlar görmeyi tehdit etmeyen çok küçük arteriyovenöz bağlantılardan, görmeyi ciddi şekilde etkileyebilen geniş bağlantılara kadar değişebilmektedir.² Kafa içindeki lezyonlar bu olguda da olduğu gibi genellikle tek taraflı ve retinal lezyonla aynı tarafta olup, orta beyinde yer alır.³ Ancak literatürde bilateral lezyon görülen bir olgu da bildirilmiştir.⁴ Olguların ancak çok az bir kısmında cilt lezyonları görülür. Burun kanaması ve sık diş eti kanamalarına yol açan, sinüsleri ve mandibulayı tutan olgular da bildirilmiştir.³ Bu olguda cilt lezyonları olmamasına karşın sık diş eti kanaması şikayeti mevcuttu.

Mackenzie ve ark.⁵ serebral AVM'larda en sık başvuru nedeni olarak epilepsi ve kafa içi kanamayı, Luo ve ark.⁶ ise hemipareziyi en sık başvuru semptomu olarak bildirmişlerdir. Anatomik olarak kritik lokalizasyonda olan ve nörolojik durumu iyi olan olgularda konservatif yaklaşımla düzenli kontroller önerilebilmektedir. Ancak suprasellar yerleşimli olgularda kafa içi kanaması veya ciddi görme kaybı varsa cerrahi tedavi önerilmektedir. Bu olguda AVM, uygun olmayan kafa içi lokalizasyonu ve cerrahi ile tamamen çıkarılamayacak kadar büyük olduğu için ameliyata elverişli bulunmadı. AVM'larda cerrahi dışındaki yaklaşımlar stereotaktik cerrahi (gamma

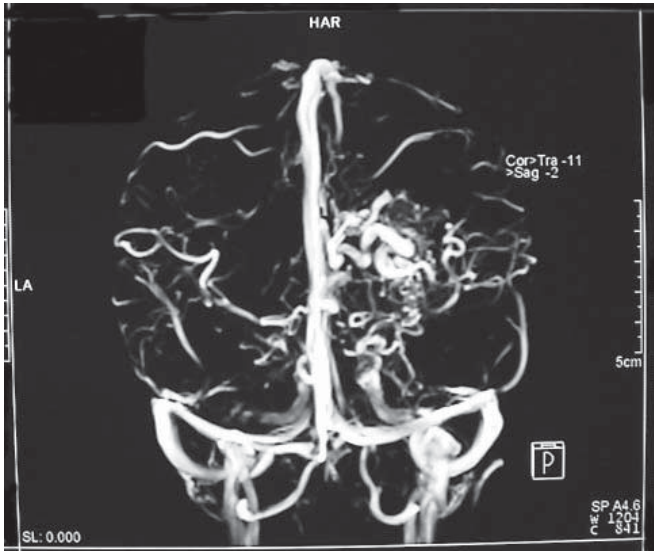


Resim 2 b: Fundus flöresein anjiyografinin geç fazı.

FFA'nın erken (2a) ve geç (2b) evrelerinde herhangi bir sızıntı olmadığı görülüyor.



Resim 3 a-b: Manyetik rezonans görüntülemeye suprasellar ve lentikulostriat alanda AVM.



Resim 4: Serebral anjiyografide sağ orbita ve optik kiyazmada AVM.

knife),⁷ veya endovasküler embolizasyondur).⁴ Stereotaktik cerrahi özellikle küçük lezyonlarda tercih edildiğinden bu olguda kullanılamadı. Lezyon üç ana damardan kaynaklandığı için lezyonun embolizasyon ile oblitere edilmesi de düşünülmedi. Bu durumda olgumuza bir girişim planlanmadı, düzenli kontroller önerildi. Tanıdan 2 yıl sonra subaraknoid kanama nedeniyle hasta kaybedildi.

Damarsal anomaliler ve kranyum içi kitlelere neden olan Sturge-Weber sendromu, PHACE sendromu, tuberöz skleroz ve nörofibromatozis gibi sendromlar ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulmalıdır.⁶

Fundus muayenesinde bulunacak dilate kıvrımlı damarlar herhangi bir malformasyon açısından uyarıcı olmalı, anjiyografi ve manyetik rezonans görüntülemesi yapılmalıdır. Kafa içi kanamaları önleyebilmek ve uygun tedavinin planlanabilmesi için ise erken tanı, düzenli oftalmolojik ve nörolojik muayenelerin yapılması ile birlikte ameliyata elverişli olmayan olgularda yeni geliştirilecek tedavi yöntemleri ile daha başarılı sonuçlar alınabileceği düşüncesindeyiz.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Wyburn-Mason R.: Arteriovenous aneurysm of mid-brain and retina, facial naevi and mental changes. *Brain*. 1943;66:163-190.
2. Archer DB, Deutman A, Ernest JT et al.: Arteriovenous communications of the retina. *Am J Ophthalmol*. 1973;75:224-241.
3. Ebert EM, Albert DM.: The phakomatoses, In *Principles and Practice of Ophthalmology*. Eds. Daniel M. Albert and Frederick A. Jakobiec.WB. Saunders, Philadelphia. 1994;3301-3328.
4. Patel U, Gupta SC.: Wyburn-Mason syndrome. A case report and review of the literature. *Neuroradiology*. 1990;31:544-546.
5. Mackenzie I.: The clinical presentation of the cerebral angioma; a review of 50 cases. *Brain*. 1953;76:184-214.
6. Luo CB, Lasjaunias P, Bhattacharya J.: Craniofacial vascular malformations in Wyburn-Mason syndrome. *J Chin Med Assoc*. 2006;69:575-580.
7. Lunsford LD, Kondziolka D, Flickinger JC et al.: Stereotactic radiosurgery for arteriovenous malformations of the brain. *J Neurosurg*. 1991;75:512-524.