



## NEUROFTALMOLOGIA

08:50 | 11:00 - Sala Lince

Mesa: João Paulo Cunha, António Friande, Isabel Ribeiro

### PO26- 10:55/11:00

#### **SÍNDROME DE LHERMITTE-DUCLOS: UMA DOENÇA COM DUAS CARAS!**

Ivo Gama, Leonor Almeida, Carlos Perpétua, Manuel Monteiro-Grillo  
(Hospital Santa Maria - CHLN)

#### **Introdução**

O raríssimo Síndrome de Lhermitte-Duclos (SLD) é um gangliocitoma displásico cerebelar unilateral e associa-se a Síndrome de Cowden (SC). A sua remoção cirúrgica tem indicação quando existe hipertensão intracraniana (HIC) e o risco de recidiva após cirurgia, com reaparecimento de HIC, é elevado.

#### **Material e Métodos**

Os autores descrevem 2 casos clínicos de SLD e SC.

**Caso 2-** Homem de 50 anos, SC com história de lesão volumosa do pescoço e neoplasia da tiróide. História de SLD removido cirurgicamente em 2002 (sem história familiar). Recorre à consulta de Oftalmologia por alterações visuais transitórias associado a cefaleias.

**Caso 1** – Mulher de 36 anos, história familiar e pessoal de tireoidectomia total por tumor da tiróide e de exérese cirúrgica de múltiplas lesões cutâneas. Recorre ao SU por cefaleias diárias, alterações visuais transitórias de 3 meses de duração.

Em ambos os casos foram realizadas avaliações oftalmológicas completas e múltiplos exames complementares, descritos na secção seguinte.

#### **Resultados:**

**Caso 1-** Melhor acuidade visual corrigida (MAVC) no olho direito (OD) e esquerdo (OE) -10/10; reflexos pupilares e movimentos oculares normais, biomicroscopia normal. A fundoscopia revelou papiledema. Realizou TAC-CE que revelou lesão hemiférica cerebelosa direita expansiva, heterogénea, de limites mal definidos, obliterando os sulcos adjacentes e hidrocefalia supratentorial. O OCT-EDI, a autofluorescência e a ecografia ocular confirmaram papiledema e o PEC-Humphrey revelou alargamento da mancha cega. Foi pedida avaliação por Neurocirurgia, que programou derivação ventrículo-peritoneal (DVP) para o dia seguinte. A angiografia fluoresceínica (AF) confirmou papiledema. Após cirurgia de remoção do tumor, registou-se resolução do papiledema à fundoscopia e OCT, assim como das alterações perimétricas. O teste genético p/SC foi positivo.

**Caso 2** – MAVC OD 9/10; OE -8/10; pupilas, reflexos pupilares e movimentos oculares sem alterações, biomicroscopia normal. Discos ópticos de bordos elevados e mal definidos à fundoscopia, suspeitos de papiledema perante o contexto clínico. Realizou TAC/RMN-CE que revelaram sequelas de craniectomia occipital esquerda e lesão infiltrativa sem efeito de massa e sem indicação cirúrgica por Neurocirurgia. A ecografia ocular, autofluorescência, OCT-EDI e TAC-órbitas revelaram drusens papilares volumosos ODE. A angiografia fluoresceínica excluiu papiledema.

#### **Conclusão:**

O SLD é uma doença com duas faces, podendo cursar com papiledema ou pseudopapiledema, sendo fundamental a sua distinção em virtude do prognóstico distinto. A detecção de papiledema permitiu o diagnóstico do raro SLD. Os drusens papilares podem ser grandes simuladores de HIC neste contexto.

#### **Bibliografia:**

Peltier J et al: Lhermitte-Duclos disease and Cowden's syndrome. Report of two cases.

Neurochirurgie. 2006;52(5):407-14; Sato, T et al. *Multimodal Imaging of Optic Disc Drusen*. Am J Ophthalmol 2013;156:275-282