

СИНДРОМ УАЙБЕРН-МЕЙСОНА

© Ю.С. Астахов¹, С.Г. Белехова¹, А.А. Шахназарова², А.Ю. Овнанян¹

¹ ФГБОУ ВО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. академика И.П. Павлова» Минздрава России, Санкт-Петербург;

² СПбГБУЗ «Диагностический центр № 7 (глазной) для взрослого и детского населения», Санкт-Петербург

Для цитирования: Астахов Ю.С., Белехова С.Г., Овнанян А.Ю. Синдром Уайберн-Мейсона // Офтальмологические ведомости. – 2017. – Т. 10. – № 4. – С. 64–68. doi: 10.17816/OV10464-68

Поступила в редакцию: 12.07.2017

Принята к печати: 24.08.2017

✧ В статье представлено описание клинического случая чрезвычайно редкой изолированной глазной формы синдрома Уайберн-Мейсона. Также описаны этиология, патогенез, клинические проявления и критерии диагностики данного заболевания.

✧ **Ключевые слова:** синдром Уайберн-Мейсона; артериовенозные мальформации; факоматоз; синдром Бонне – Дешома – Бланка; нейроретинальный ангиоматоз.

WYBURN-MASON SYNDROME

© Yu.S. Astakhov¹, S.G. Belehova¹, A.A. Shakhnazarova², A.Yu. Ovnanyan¹

¹ Academician I.P. Pavlov First St Petersburg State Medical University of the Ministry of Healthcare of the Russian Federation, Saint Petersburg, Russia;

² Diagnostic center № 7 (ophthalmological) for adults and children, Saint Petersburg, Russia

For citation: Astakhov YuS, Belehova SG, Ovnanyan AYu. Wyburn-Mason syndrome. *Ophthalmology Journal*. 2017;10(4):64-68. doi: 10.17816/OV10464-68

Received: 12.07.2017

Accepted: 24.08.2017

✧ In the article, a description of a clinical case of an extremely rare isolated ophthalmic form of the Wyburn-Mason syndrome is presented. Etiology, pathogenesis, clinical picture, and diagnostic criteria of this disease are also described.

✧ **Keywords:** Wyburn-Mason syndrome; arteriovenous malformations; phacomatosis; Bonnet-Dechaume-Blanc syndrome; neuroretinal angiomatosis.

Синдром Уайберн-Мейсона, также известный, как синдром Бонне – Дешома – Бланка, является редким заболеванием из группы факоматозов, характеризующимся наличием артериовенозных мальформаций (АВМ) в центральной нервной системе, коже и сетчатке глаза.

Впервые артериовенозные анастомозы сетчатки были описаны Н. Magnus в 1874 г. [17]. В 1932 г. S. Brock и С. Duke, а также Е. Krug и В. Samuels детально описали случай сочетания артериовенозных анастомозов на сетчатке, артериовенозных мальформаций в головном мозгу и сосудистых изменений на коже лица у 21-летнего

го мужчины [6, 15]. Однако первыми, кто установил взаимосвязь между ретинальными и интракраниальными АВМ, были В. Bonnet, J. Dechaume и L. Blanc (1937) [4]. Через 6 лет R. Wyburn-Mason опубликовал результаты наблюдения за девятью случаями артериовенозных мальформаций в среднем мозгу, на сетчатке и лице [30].

Синдром Уайберн-Мейсона — чрезвычайно редкое заболевание. В литературе описано не более 150 случаев. Заболевание является врожденной аномалией. Характер наследования, предрасположенность по полу и расовой принадлежности не установлены. Полагают, что разви-

тие сосудистой ткани нарушается приблизительно на 7-й неделе гестационного срока, приводя к формированию артериовенозных мальформаций глазного яблока и среднего мозга [27].

Встречается описание нескольких вариантов проявлений синдрома Уайберн-Мейсона:

- классическая форма (наличие АВМ в центральной нервной системе, на коже и сетчатке глаза) [4, 9, 26, 30];
- неполная классическая форма (отсутствуют изменения на коже) [3, 23, 26];
- изолированная глазная форма (наличие только артериовенозных анастомозов сетчатки) [8, 22, 26];
- изолированная церебральная форма (наличие только АВМ в центральной нервной системе) [26].

Заблевание длительное время может протекать бессимптомно. Неврологические проявления весьма разнообразны в зависимости от локализации, формы и размеров АВМ. Возможно наличие когнитивных расстройств, головных болей, эпилептических припадков, поражений черепных нервов [2, 7, 25, 29]. Компрессия окружающих структур АВМ может приводить к развитию перифокального отёка вещества мозга или субарахноидальных кровоизлияний [30]. Церебральные АВМ чаще всего локализованы в области среднего мозга [30]. Однако возможны и другие локализации, например в орбите [7, 13]. Орбитальные АВМ могут проявляться в виде частичного птоза. В случае развития аневризмы в глазнице может наблюдаться пульсирующий или интермиттирующий экзофтальм, выраженное расширение конъюнктивальных сосудов, нарушение подвижности глазного яблока [19, 20].

Артериовенозные мальформации на коже чаще встречаются на лице (щёки, верхнее веко и лоб) в виде расширенных, извитых фиолетовых сосудистых «звёздочек» [1, 4, 9, 10, 16]. Однако в литературе можно найти описание аналогичных изменений на губах, ушах и даже на коже верхних конечностей [4, 5, 19, 24]. Ряд авторов отмечает небольшое увеличение температуры, утолщение и отёчность кожи в области АВМ [29]. N. Muthukumar et al. описали пульсацию поражённого участка кожи лба [19].

Глазные проявления заболевания носят односторонний характер. Острота зрения варьирует от 0,01 до 1,0. Снижение остроты зрения отмечают обычно в случае локализации АВМ в заднем полюсе. Иногда снижение остроты зрения возникает у пациентов вследствие развития ретинальных кровоизлияний, тромбоза сосудов, отёка нейроэпителия сетчатки в макулярной области,

появления неоваскуляризации и развития неоваскулярной глаукомы [12, 18, 21, 26, 28].

При офтальмоскопии выявляют значительно расширенные, извитые и переплетённые в виде «клубка червей» сосуды сетчатки, множественные артериовенозные шунты. В этой зоне возможно наличие диффузного отёка сетчатки и интратинальных геморрагий. Известно несколько случаев развития атрофии зрительного нерва у пациентов с АВМ в области зрительного тракта [14, 19, 29].

В литературе описаны случаи самопроизвольной инволюции АВМ, в ходе которой происходят облитерация и склероз аномальных ретинальных сосудов [7, 11].

Диагноз синдрома Уайберн-Мейсона ставится на основании результатов магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного мозга и орбит в сосудистом режиме и офтальмоскопической картины. Дифференциальную диагностику необходимо проводить с синдромом Стерджа – Вебера, болезнью Гиппеля – Линдау и другими факотозами.

Единого подхода к лечению синдрома Уайберн-Мейсона нет. Лечение глазных проявлений заболевания симптоматическое. Пациенты должны находиться под динамическим наблюдением нейрохирурга и офтальмолога.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

В марте 2017 г. в клинику офтальмологии ФГБОУ ВО «ПСПбГМУ им. акад. И.П. Павлова» Минздрава России обратилась женщина 29 лет с жалобами на снижение остроты зрения правого глаза и искажение предметов. Со слов пациентки, вышеописанные симптомы она заметила в начале 2017 г. При осмотре: острота зрения с коррекцией правого глаза составила 0,5, левого глаза — 1,0; внутриглазное давление (по Icare TAOli tonometer, Finland) — 11 и 10 мм рт. ст. соответственно. Передний сегмент и стекловидное тело без изменений. При биомикроофтальмоскопии левого глаза патологических изменений не выявлено. При биомикроофтальмоскопии правого глаза отмечается выраженная извитость сосудов, в области диска зрительного нерва и верхней половине макулярной зоны большое количество толстых, сплетённых в «клубок» петель сосудов. Некоторые сосуды имеют белый цвет, склерозированы (рис. 1).

Пациентке были выполнены компьютерная периметрия, оптическая когерентная томография, флюоресцентная ангиография и ангиография с индоцианином зелёным. По данным компью-



Рис. 1. Фотография глазного дна: большое количество расширенных, извитых, напоминающих «клубок червей» сосудов

Fig. 1. Fundus photo: a lot of enlarged convoluted blood vessels resembling tangled worms

терной периметрии определяются расширение слепого пятна и абсолютные скотомы в нижней половине центрального поля зрения. Оптическая когерентная томография позволяет визуализировать множественные срезы сосудов на уровне внутренних слоёв нейроэпителия сетчатки, участки деструкции пигментного эпителия сетчатки, увеличение объёма макулярной сетчатки (рис. 2).

На флюоресцентной ангиографии в макулярной области выявляются патологически расширенные извитые ретинальные сосуды, по некоторым из которых кровотоки крайне замедлен или отсутствует (рис. 3, *a*). Множественные артериовенозные анастомозы (рис. 3, *a*). На крайней периферии в верхненаружном квадранте определяется зона капиллярной неперфузии (рис. 3, *c*). В позднюю фазу наблюдается небольшое просачивание красителя в макулярной зоне (рис. 3, *b*). По данным ангиографии с индоцианином зелёным патологических изменений в хориоидальном кровотоке нет (рис. 4).

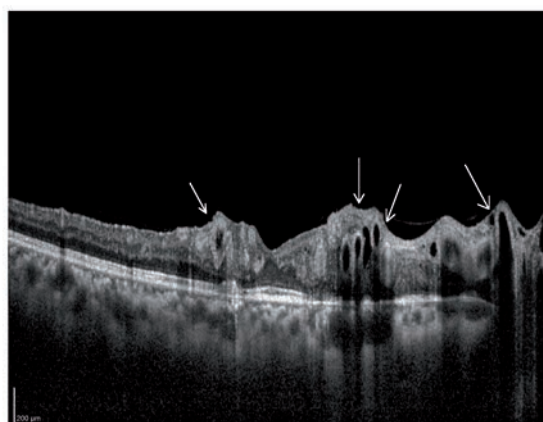
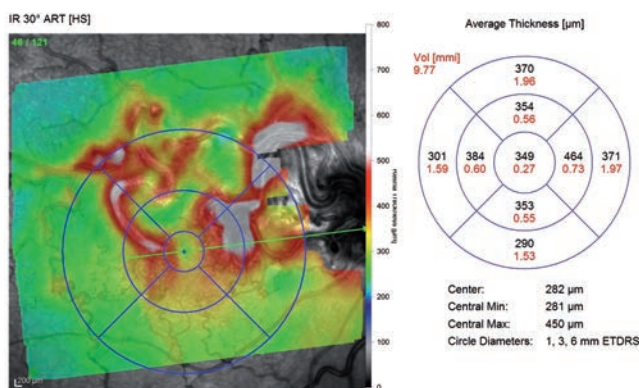
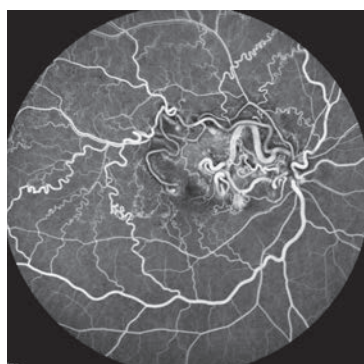
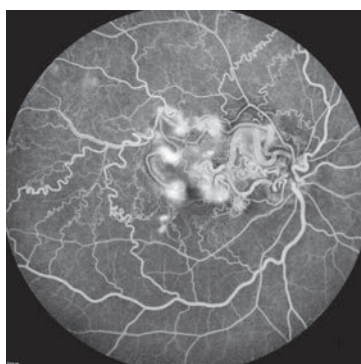


Рис. 2. Данные оптической когерентной томографии: увеличение толщины нейроэпителия в области сосудистых петель, срезы сосудов на уровне внутренних слоёв нейроэпителия (белые стрелки), участки деструкции пигментного эпителия сетчатки

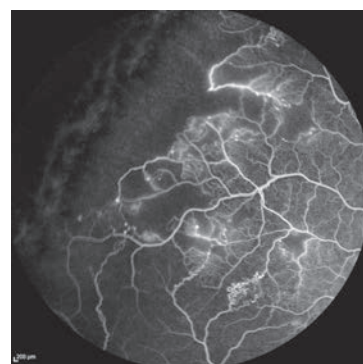
Fig. 2. Optical coherence tomography: increased neuroepithelium thickness in the vascular loops area, vessels at the neuroepithelium inner layers level (white arrows), areas of the retinal pigment epithelium destruction



a



b



c

Рис. 3. Данные флюоресцентной ангиографии: *a* — ранняя венозная фаза (28 секунд); *b* — фаза рециркуляции (12 минут); *c* — в позднюю фазу на крайней периферии в верхненаружном квадранте зона капиллярной неперфузии

Fig. 3. Fluorescein angiography: *a* — early venous phase (28 seconds); *b* — recirculation phase (12 minutes); *c* — capillary non-perfusion area in the late phase at the far periphery in the upper-outer quadrant. Description in the text

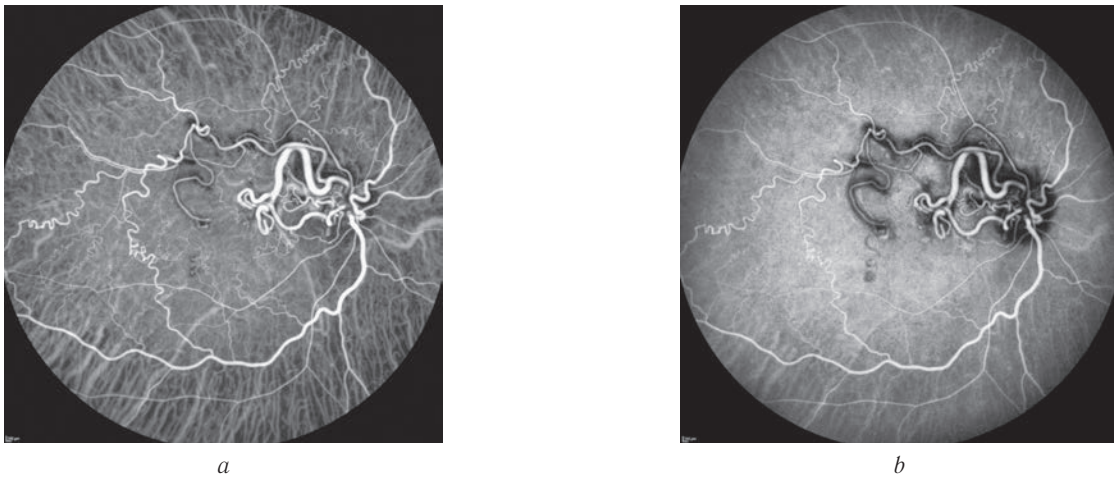


Рис. 4. Ангиография с индоцианином зелёным: *a* — ранняя фаза (38-я секунда); *b* — поздняя фаза (12 минут)
Fig. 4. Indocyanine green angiography: *a* — early phase (38 seconds); *b* — late phase (12 minutes)

Пациентке было рекомендовано МРТ головного мозга и орбит в сосудистом режиме (МР-ангиография). По данным МР-ангиографии патологических изменений не выявлено. АVM на коже также не было обнаружено. На основании результатов обследования был поставлен диагноз: Синдром Уайберн-Мейсона, изолированная глазная форма.

Пациентке выполнена лазерная коагуляция сетчатки на крайней периферии в зоне ишемии. В настоящее время больная находится под динамическим наблюдением нейрохирурга и офтальмолога.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Archer DB, Deutman A, Ernest JT, Krill AE. Arteriovenous communications of the retina. *Am J Ophthalmol.* 1973;75:224-41. doi: 10.1016/0002-9394(73)91018-0.
2. Augsburger JJ, Goldberg RE, Shields JA, et al. Changing appearance of retinal arteriovenous malformation. Albrecht Von Graefes. *Arch Klin Exp Ophthalmol.* 1980;215:65-70. doi: 10.1007/BF00413398.
3. Bhojwani D, Vachhrajani M, Vasavada A. Wyburn Mason Syndrome: A Rare Phacomatosis. *Ophthalmology.* 2016Aug; 123(8):1787. doi: 10.1016/j.ophtha.2016.04.053.
4. Bonnet P, Dechaume J, Blanc E. L'anévrysme cirsoïde de la rétine (anévrysme racémeux). Ses relations avec l'anévrysme cirsoïde de la face et avec l'anévrysme cirsoïde du cerveau. *Journal de médecine de Lyon.* 1937;18:165-78.
5. Brea GB. Angioma encefalo-oculo-faciale (Sindrome di Bonnet, Dechaume e Blanc). *Rivista Neurolog.* 1963;33:455-74.
6. Brock S, Dyke CG. Venous and arteriovenous angiomas of the brain. A clinical and roentgenographic study of eight cases (case 3). *Bull Neurol Inst New York.* 1932;2:257-65.
7. Brodsky MC, Hoyt WF. Spontaneous involution of retinal and intracranial arteriovenous malformation in Bonnet-Dechaume-Blanc syndrome. *Br J Ophthalmol.* 2002;86:360-1. doi: 10.1136/bjo.86.3.360.
8. Chowaniec MJ, Suh DW, Boldt HC, et al. Anomalous optical coherence tomography findings in Wyburn-Mason syndrome and isolated retinal arteriovenous malformation. *J AAPOS.* 2015Apr;19(2):175-7. doi: 10.1016/j.jaapos.2014.09.019.
9. Dayani PN, Sadun AA. A case report of Wyburn-Mason syndrome and review of the literature. *Neuroradiology.* 2007;49:445-456. doi: 10.1007/s00234-006-0205-x.
10. De Keizer RJW, van Dalen JTW. Wyburn-Mason syndrome. Subcutaneous angioma extirpation after preliminary embolisation. *Doc Ophthalmol.* 1981;50:263-73. doi: 10.1007/BF00158008.
11. Dekking HM. Arteriovenous aneurysm of the retina with spontaneous regression. *Ophthalmologica.* 1955;130:113-5. doi: 10.1159/000302653.
12. Effron L, Zakov ZN, Tomsak RL. Neovascular glaucoma as a complication of the Wyburn-Mason syndrome. *J Clin Neuroophthalmol.* 1985;5:95-98.
13. Fujita H, Nakano K, Kumon Y, et al. A case of 1958 Wyburn-Mason syndrome. *Rinsho Shinkeigaku.* 1989;29:1039-44.
14. Glees M. Arteriovenoses Aneurysma des Augenhintergrundes und der gleichseitigen Großhirnhemisphäre. *Klin Monatsbl Augenheilkd.* 1954;124:457-60.
15. Krug EF, Samuels B. Venous angioma of the retina, optic nerve, chiasm and brain. A case report with postmortem observations. *Arch Ophthalmol.* 1932;8:871-9. doi: 10.1001/archophth.1932.00820190091010.
16. Maeda H, Fujieda M, Morita H, Kurashige T. Wyburn-Mason syndrome — a case report. *No To Hattatsu.* 1992;24:65-9.
17. Magnus H. Aneurysma arterioso-venosum retinale. *Virchows Arch Pathol Anat.* 1874;60:38-45. doi: 10.1007/BF01938766.
18. Mansour AM, Wells CG, Jampol LM, Kalina RE. Ocular complications of arteriovenous communications of the retina. *Arch Ophthalmol.* 1989;107:232-236. doi: 10.1001/archophth.1989.01070010238029.
19. Muthukumar N, Prabakara Sundaralingam M. Retinocephalic vascular malformation: case report. *Br J Neurosurg.* 1998;12: 458-60. doi: 10.1080/02688699844718.

20. Odom GL. Ophthalmic involvement in neurological vascular lesions, case 14. In: *Neuro-Ophthalmology Symposium*. Ed by J.L. Smith. University of Miami: Springfield IL, Charles C Thomas Publishers; 1964; P. 244-7.
21. Onder HI, Alisan S, Tunc M. Serous retinal detachment and cystoid macular edema in a patient with Wyburn-Mason syndrome. *Semin Ophthalmol*. 2015 Mar;30(2):154-6. doi: 10.3109/08820538.2013.835832.
22. Patel KH, Kalevar A, McDonald HR, Johnson RN. Retinal arteriovenous malformation. *Retin Cases Brief Rep*. 2017 Winter;11 Suppl1: S11-S13. doi: 10.1097/ICB.0000000000000384.
23. Rao P, Thomas BJ, Yonekawa Y, et al. Peripheral Retinal Ischemia, Neovascularization, and Choroidal Infarction in Wyburn-Mason Syndrome. *JAMA Ophthalmol*. 2015 Jul;133(7):852-4. doi: 10.1001/jamaophthalmol.2015.0716.
24. Reck SD, Zacks DN, Eibschitz-Tsimhoni M. Retinal and intracranial arteriovenous malformations: Wyburn-Mason syndrome. *J Neuroophthalmol*. 2005;25:205-8. doi: 10.1097/01.wno.0000177301.82963.9f.
25. Sahoo IM, Sahoo RN, Das BS. Arteriovenous malformation of brain and eye. *Indian J Ophthalmol*. 1982;30:155-6.
26. Schmidt D, Pache M, Schumacher M. The congenital unilateral retinocephalic vascular malformation syndrome (Bonnet-Dechaume-Blanc syndrome or Wyburn-Mason syndrome): review of the literature. *Surv Ophthalmol*. 2008;53:227-249. doi: 10.1016/j.survophthal.2007.10.001.
27. Selhorst JB. Phacomatoses. In: *Walsh and Hoyt's Clinical Neuro-Ophthalmology*. Ed by N.R. Miller, N.J. Newman. Baltimore: Williams and Wilkins Co; 1998. Ed 5, vol 2, p. 2725-9, chapter 49.
28. Shah GK, Shields JA, Lanning RC. Branch retinal vein obstruction secondary to retinal arteriovenous communication. *Am J Ophthalmol*. 1998;126:446-448. doi: 10.1016/S0002-9394(98)00103-2.
29. Théron J, Newton TH, Hoyt WF. Unilateral retinocephalic vascular malformations. *Neuroradiology*. 1974;7:185-96. doi: 10.1007/BF00342696.
30. Wyburn-Mason R. Arteriovenous aneurysm of midbrain and retina, facial naevi and mental changes. *Brain*. 1943;66:163-203. doi: 10.1093/brain/66.3.163.

Сведения об авторах

Юрий Сергеевич Астахов — д-р мед. наук, профессор, кафедра офтальмологии с клиникой, ФГБОУ ВО «ПСПбГМУ им. И.П. Павлова» Минздрава России, Санкт-Петербург. E-mail: astakhov73@mail.ru.

Светлана Георгиевна Белехова — ассистент кафедры офтальмологии, врач-офтальмолог, клиника офтальмологии. ФГБОУ ВО «ПСПбГМУ им. И.П. Павлова» Минздрава России, Санкт-Петербург. E-mail: beleksv@yandex.ru.

Аида Абдуллаевна Шахназарова — канд. мед. наук, врач-офтальмолог. СПбГБУЗ «Диагностический центр № 7 (глазной) для взрослого и детского населения», Санкт-Петербург.

Андраник Юраевич Овнанян — врач-офтальмолог, клиника офтальмологии. ФГБОУ ВО «ПСПбГМУ им. И.П. Павлова» Минздрава России, Санкт-Петербург. E-mail: ovnanyan@yandex.ru.

Information about the authors

Yuriy S. Astakhov — MD, PhD, DMedSc, professor. Academician I.P. Pavlov First St. Petersburg State Medical University, Saint Petersburg, Russia. E-mail: astakhov73@mail.ru.

Svetlana G. Belekova — MD, assistant. Academician I.P. Pavlov First St. Petersburg State Medical University, Saint Petersburg, Russia. E-mail: beleksv@yandex.ru.

Aida A. Shakhnazarova — MD, PhD. Diagnostic center № 7 (ophthalmological) for adults and children, Saint Petersburg, Russia.

Andranik Yu. Ovnanyan — MD, assistant. Ophthalmology Department. Academician I.P. Pavlov First St. Petersburg State Medical University, Saint Petersburg, Russia. E-mail: ovnanyan@yandex.ru.