

# Síndrome de Sturge Weber. Reporte de un Caso

## DIVA MALECK

Médico residente 3<sup>er</sup> año dermatología, IDCP-DHBD, Santo Domingo, República Dominicana.

## IVETTE DE SANCTIS

Médico residente 3<sup>er</sup> año dermatología, IDCP-DHBD, Santo Domingo, República Dominicana.

## MILAGROS MORENO

Médico dermatólogo, IDCP-DHBD, Santo Domingo, República Dominicana.

## SILVIA MARTE

Médico dermatólogo – pediatra, crio-cirujano, cirujano dermatólogo, Encargada del departamento de criocirugía y pediatría, IDCP-DHBD, Santo Domingo, República Dominicana.

## TATIANA DE JESUS MARTE

Médico pasante. Santo Domingo, República Dominicana.

Correspondencia al correo electrónico: divamaleck@gmail.com

## Resumen

El síndrome de Sturge Weber o angiomatosis encefalotrigeminal, es una rara alteración congénita, en la que se presentan manifestaciones dermatológicas, neurológicas y oftalmológicas. Entre sus características se incluyen; el nevo flameus en la zona trigeminal, el angioma venoso en las leptomeninges, calcificaciones intracraneales, convulsiones y glaucoma. Se presenta el caso de una femenina de 8 años de edad quien presenta lesión típica de nevus flameus en hemicara izquierda desde el nacimiento, así como antecedentes de convulsiones y glaucoma. **Palabras claves:** *Síndrome de Sturge Weber, Angiomatosis Encefalotrigeminal, Mancha vino Oporto, Nevus flameus.*

## Sturge Weber Syndrome. A report of a case.

**Abstract.** Sturge Weber Syndrome or encefalotrigeminal angiomatosis has been characterized as a congenital disorder which includes signs and symptoms from dermatologic, neurologic and ophthalmologic origin. It is characterized by port wine stains in the trigeminal nerve distribution, leptomeningeal venous angiomatosis, intracranial calcification, seizures and glaucoma. We report a case of an 8 years old female, wich has a port wine stain on the left side of her face since birth, and past history of seizures and glaucoma. **Key words:** *Sturge Weber Syndrome, SWS, Encefalotrigeminal Angiomatosis, Port wine stains, Nevus Flameus.*

## INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Sturge Weber o angiomatosis encefalotrigeminal, fue descrito por primera vez por Schirmer<sup>1</sup> en 1860, años más tarde William Allen Sturge<sup>2</sup> efectuó su descripción clínica completa en 1879, en un niño de seis años de edad, quien presentó alteraciones neurológicas, convulsiones, alteraciones oculares y retardo mental, posteriormente Siegfried Kalischer<sup>3</sup> en 1897 demostró su compromiso cerebral. En el año 1922, Parkes Weber<sup>4</sup> ilustra sobre las alteraciones radiográficas típicas de la enfermedad: calcificaciones intracraneales. Luego Vicente Dimitri<sup>5</sup> en 1923 y Krabbe<sup>6</sup> en 1934 hicieron contribuciones en el conocimiento completo del síndrome. Es una entidad congénita rara, de carácter no hereditario, cuya causa es debida a un defecto de los precursores tisulares originados en la cresta neural promesencefálica y mesencefálica. Luego estos precursores dan lugar a malformaciones vasculares y de otros tejidos en las meninges, ojos y dermis.

Clínicamente se clasifica en: trisintomático completo (tipo I) cuando los tres sistemas están involucrados, bisintomático incompleto (tipo II) cuando existe compromiso óculo-cutáneo o neuro-cutáneo y monosintomático incompleto (tipo III) cuando existe un compromiso neural o cutáneo.<sup>7,8</sup> Estos pacientes nacen con una malformación facial, de tipo capilar, comúnmente conocida como “manchas en vino oporto” o “nevus flammeus”, debido a su color púrpura oscuro. Esta mancha vino oporto usualmente tiene distribución unilateral dentro de uno o más segmentos del recorrido del nervio trigémino. Ocasionalmente, los pacientes tienen compromiso bilateral o lesiones adicionales en algunas zonas del cuerpo.<sup>9</sup>

Adicional a éstas manchas, los pacientes con Sturge Weber tienen angiomas leptomenígeos, ubicados en la corteza cerebral occipital, ipsilateralmente. Se cree que se debe a una persistencia de un plexo vascular alrededor de la porción cefálica del tubo neural. Este plexo se formaría alrededor de

la sexta semana de vida intrauterina, pero normalmente inicia una regresión fisiológica en la novena semana. Esta angiomatosis leptomenígea está usualmente asociada a desórdenes convulsivos que resultan en retraso mental o hemiplejía contra-lateral.<sup>10,11</sup>

Se han descrito formas «frustras» de síndrome de Sturge-Weber, con presencia de angiomatosis leptomenígea sin afectación cutánea.<sup>12</sup> Menos frecuente puede existir hemiplejía, defectos sensitivos y hemianopsia homónima contra-lateral. El compromiso ocular se puede manifestar como glaucoma, malformaciones vasculares de la conjuntiva, episclera, coroides y retina.<sup>11</sup> La afectación intraoral es bastante común, y se manifiesta como una hiperplasia unilateral, y cambios vasculares en la mucosa.<sup>13</sup> La encía puede exhibir una hiperplasia moderada o proliferaciones hemangiomas, que pueden recordar a un granuloma piogénico.

La resonancia magnética y tomografía axial computarizada muestran calcificaciones giriformes en la zona ipsilateral al afectado, así como la presencia de una vasculatura anormal. Otras técnicas diagnósticas son el electroencefalograma, DOPPLER, PET y SPECT. También es de utilidad el exámen oftalmológico para detectar la presencia de glaucoma y malformación retiniana.<sup>7,13</sup>

El tratamiento y pronóstico dependen de la naturaleza y severidad del cuadro, sumado a las características clínicas. Usualmente, las lesiones en forma de vino de oporto pueden ser removidas usando láser. La remoción quirúrgica de las lesiones intramenígeas puede ser necesaria en alguno de los casos, dependiendo del tipo de cuadro epiléptico.<sup>14</sup> Se recomienda una evaluación oftalmológica cada 6 meses durante los dos primeros años de vida, y posteriormente cada año, en caso de afectación de primera y/o segunda rama del trigémino.

**CASO CLÍNICO**

Paciente femenina de 8 años de edad, quien es traída a consulta dermatológica general por la madre, con historia de que desde el nacimiento presenta mancha hiperpigmentada gigante de límites irregulares, sin presencia de vello cutáneo en su superficie, color rojo vino Oporto, localizada en hemicara izquierda deformándola. *Figuras 1, 2.*



*Fig.1. Malformación capilar (nevus flammeus), que deforma hemicara izquierda.*



*Fig.2. Nevus flameus en hemicara izquierda.*

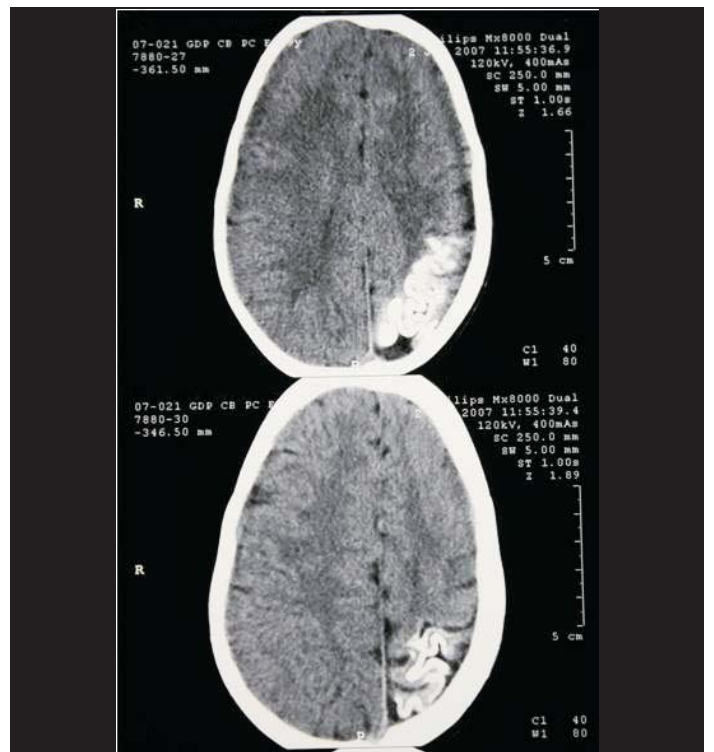
Al examen intraoral se observa hemangioma en la región bucal superior e inferior izquierda que compromete la zona alveolar vestibular, fondo del surco vestibular y labio superior. *Figura 3.* Así mismo refiere la madre que desde los 3 meses de edad presenta convulsiones tipo tónicos clónicos. En la evaluación oftalmológica se reporta glaucoma de ángulo cerrado en ojo izquierdo, secundario a proceso inflamatorio múltiple.



*Fig.3. Hemangioma en la región bucal superior e inferior izquierda.*

Los estudios complementarios de laboratorio incluyeron biometría hemática, glicemia, ASO, IgE, examen general de orina, todos dentro de límites de referencia y VDRL no reactivo.

En la tomografía axial computarizada de cráneo con medio de contraste se evidenció malformación vascular en la zona occipito-parietal izquierda, así como calcificaciones giriformes a nivel ventricular. *Figuras 4, 5.*



*Fig.4. TAC con medio de contraste muestra angiomatosis meníngea.*

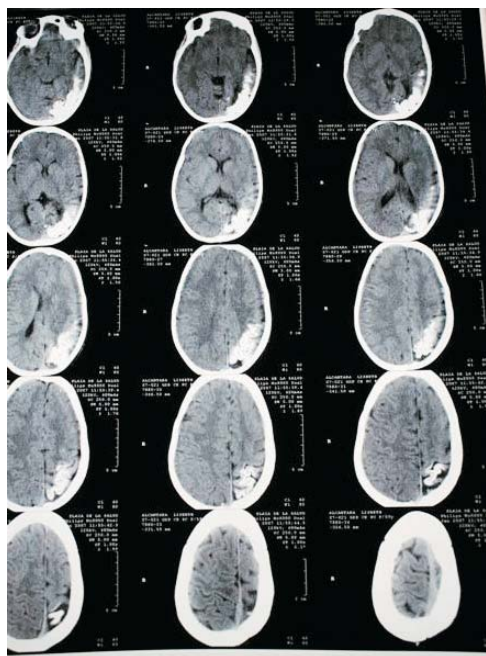


Fig. 5. TAC malformación vascular en la zona occipito parietal izquierda.

## DISCUSIÓN

El síndrome de Sturge Weber es una facomatosis esporádica de etiología desconocida, cuyas manifestaciones clínicas las podemos clasificar en tres categorías: dermatológicas nevus flameus; neurológicas, angiomatosis leptomenígea, convulsiones, hemiplejía, demencia y hemianopsia, y oftalmológicas como glaucoma y buftalmos.

Puede tener asociaciones importantes con el síndrome de Klippel-Trenaunay, calcificaciones intracraneales y angioma del corioide. La detección precoz de anomalías cerebrales es importante, de cara a un control precoz de la epilepsia, mejorando el desarrollo psicomotor del paciente.

Por las múltiples afecciones que este síndrome presenta es de rigor un manejo multidisciplinario y especializado y oportuno con la finalidad de evitar mayores complicaciones y darle un mejor pronóstico y calidad de vida. Las alteraciones neurológicas, generalmente contralaterales a la zona de la lesión cutánea, son bastante comunes con porcentajes que bordean el 85-90% de los casos. Se han descrito casos en los cuales hay una variable discapacidad intelectual (60%). Habitualmente la lesión es unilateral, aunque en un 40% puede observarse afectación cutánea bilateral.<sup>7</sup> No existe correlación alguna entre el grado de afectación cutánea y la extensión del componente leptomenígeo.

No todos los pacientes con manchas tipo vino oporto tienen Sturge Weber, por lo cual siempre el diagnóstico debe ir acompañado de exámenes complementarios. En un estudio de pacientes con mancha oporto, solo un poco más del 10% tenían esta entidad<sup>11</sup>. Sólo los pacientes con distribución alrededor del nervio trigémino tenían esta condición, del acuerdo al estudio mencionado.

Alrededor del 10%-15% de los infantes desarrollarán glaucoma y convulsiones. Siempre que se sospeche esto deben realizarse estudios de imágenes que nos ayuden a confirmar o descartar alguna alteración como la presencia de calcificaciones, mielinización (radiografía, tomografía, resonancia), alteración del flujo sanguíneo (SPECT), y extensión de la lesión (eco Doppler).<sup>15</sup>

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Schirmer R. Ein Fall von Telangiectasia. Albrecht von Graefes Archiv für Ophthalmologie. 1860; 7:119-21.
- Sturge WA. A case of partial epilepsy, apparently due to a lesion of one of the vasomotor centres of the brain. Trans Clin Soc. 1879; 12:162-7.
- Kalischer S. Ein Fall von Telangiectasie (Angiom) des Gesichts und der weichen Hirnhäute. Für de Archiv el Psychiatrie und ervenkrankheiten. 1901; 34:171-80.
- Weber F.P. Right-sided hemihypertrophy resulting from right sided congenital spastic hemiplegia, with a morbid condition of the left side of the brain revealed by radiograms. J Neuro Psychopathol. 1922; 3:134-9.
- Dimitri V. Tumor cerebral congénito (angioma cavernosum). Rev Ass Med Argent. 1923; 36: 63.
- Krabbe KH. Facial and meningeal angiomatosis associated with calcification of the brain cortex. A clinical and an anatomopathologic contribution. Archives of Neurology and Psychiatry. 1934; 32:737-55.
- Monte A, Del Monte, Eibschitz-Tsimhoni. Sturge Weber Syndrome. Emedicine. Feb 19 2010. Disponible online en eMedicine.
- Rodríguez E, Unamono P. El síndrome de Sturge-Weber. Med Clin. 1993; 101:18-9.
- Yang CB, Freedman SF, Myers JS, Buckley EG, Herndon LW and Allingham RR. Use of latanoprost in the Treatment of Glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. Am J Ophthal. 1998; 126: 600-2.
- Salman, MS. Is the prophylactic use of ant epileptic drugs in Sturge-Weber syndrome justified? Medl Hypot. 1998; 51 (4):293-6.
- Roach ES. Neurocutaneous syndromes. *Pediatr Clin North Am.* Aug 1992; 39(4):591-620.
- Enjolras O, Riche MC, Merland JJ. Facial port-wine stains and Sturge-Weber syndrome. *Pediatrics* 1985; 76: 48-51.
- Pick RM. CO2 lasers for the treatment of lesions compounded by hemorrhagic disorders. Abstract. Second World Congress for Laser Dentistry. Paris. 1990:7:207-13.
- Bayliss Mallory S. Illustrated Manual of Pediatric Dermatology. 1st edition. 2005. Taylor & Francis. 16: 265-69.
- Shou-Mei Kane K. Color Atlas of pediatric dermatology. 2nd. edition. 2005. McGraw Hill. 8:150-156.