

Casos Clínicos:

**SÍNDROME DE STURGE-WEBER: RELATO DE CASO CLÍNICO**

*Recibido para arbitraje: 11/06/2007*

*Aceptado para publicación: 03/06/2008*

- **Carlos Umberto Pereira.** PhD. Profesor Ajunto de la Cátedra de Neurocirugía de la Facultad de Medicina de la Universidad Federal de Sergipe. Neurocirujano del H.G.J.A.F. - Aracaju, Sergipe, Brasil.
- **Margareth Rose Uchôa Rangel.** MsC. Profesora Asistente de la Cátedra de Pediatría de la Facultad de Medicina de la Universidad Federal de Sergipe. Pediatra del H.G.J.A.F. - Aracaju, Sergipe, Brasil.
- **José Carlos Pereira.** MsC. Profesor Asistente de la Cátedra de Cirugía y Traumatología Buco Maxilofacial de la Facultad de Odontología de la Universidad Tiradentes. Cirujano Buco Maxilofacial del H.G.J.A.F. - Aracaju, Sergipe, Brasil.
- **Paulo Almeida Júnior.** MsC. Profesor Asistente de la Cátedra de Cirugía y Traumatología Buco Maxilofacial de la Facultad de Odontología de la CESMAC. Cirujano Buco Maxilofacial del H.G.J.A.F. - Aracaju, Sergipe, Brasil.
- **Ricardo Wathson Feitosa de Carvalho.** Residente en Cirugía y Traumatología Buco Maxilofacial de la Facultad de Odontología de Pernambuco. Expracticante del servicio de Cirugía Buco Maxilofacial del H.G.J.A.F. - Aracaju, Sergipe, Brasil.
- **Thiago de Santana Santos.** Residente en Cirugía y Traumatología Buco Maxilofacial de la Facultad de Odontología de Pernambuco. Expracticante del servicio de Cirugía Buco Maxilofacial del H.G.J.A.F. - Aracaju, Sergipe, Brasil.

**Dirección para correspondencia:**

Carlos Umberto Pereira, Av. Augusto Maynard, 245, Apt. 404. Bairro: São José Código postal: 49015 - 380

Aracaju - Sergipe - Brasil

Teléfono: +55 81 8810-0954 E-mail: [wathson@ig.com.br](mailto:wathson@ig.com.br)

**Resumen**

Los síndromes son referidos como afecciones que presentan características, patrones de distribución y asociaciones con otras alteraciones morfológicas comunes. El Síndrome de Sturge-Weber (SSW) es descrito como una facomatosis de origen mesodérmico, también conocido como angiomatosis encefalofacial, meningofacial o encefalotrigeminal. Su etiología aún es incierta, pero se especula la existencia de fragilidad en la pared de los capilares y déficit del número de nervios perivasculares llevando a una deficiencia en la neuromodulación del flujo vascular, siendo el SSW una malformación vascular de bajo flujo. El objetivo de esta investigación es describir el caso de un niño portador del SSW, que se presentó al servicio de Neurocirugía y Cirugía Buco Maxilofacial del H.G.J.A.F., Aracaju/SE, Brasil, destacándose por su severa ocurrencia cráneo facial, denotando el aspecto de "cara de elefante", con presencia de nevus flammeus, siguiendo toda región la innervada por el nervio trigémino (V1/V2/V3), bilateralmente, enfatizando las características clínica, imagenológicas y conducta.

**Palabras Clave:** síndrome de Sturge-Weber, angiomatosis, síndromes neurocutáneos.

**Abstract**

The Sturge-Weber syndrome (SSW) is described as a facomatose of mesoderm origin, also described as encefalofacial, meningofacial or encefalotrigeminal angiomatose. Its etiology is still uncertain, however the fragility of capillaries walls or deficit of the number of perivascular nerves taking to a deficiency in the neuromodulation of the vascular circulation. The SSW is a vascular malformation of the lower blood flux. The objective of this paper is to report a case of a patient with SSW that was treated by neurosurgeon's service and Oral and maxilofacial surgery of H.G.J.A.F., Aracaju/SE, Brazil, reporting the severity with the "elephant face" aspect, with presence of flammeus nevus, following each bilateral area of the trigeminal nerve (V1 / V2 / V3) and to emphasize its clinical and imaginological characteristics and the management used.

**Key-words:** Sturge-Weber syndrome, angiomatose, syndromes neurocutaneas.

**Introducción**

Los Síndromes son referidos como afecciones que presentan características, patrones de distribución y asociaciones con otras alteraciones morfológicas comunes (1). El síndrome de Sturge-Weber (SSW) es una de las diversas patologías que hacen parte de la clasificación de las malformaciones vasculares. Se cree que sea causada por la persistencia de un plexo vascular alrededor de la porción cefálica del tubo neural (2).

Las anomalías vasculares están asociadas a la presencia de nevus flammeus siguiendo una o más divisiones del nervio trigémino angiomas venosos en las leptomeninges y calcificaciones cerebrales ipsilaterales, pudiendo ocasionar epilepsia y hemiparestesia contra lateral (3).

La manifestación intraoral más común es la lesión hemangiomas de la encía, usualmente restringida a la región ipsilateral de la maxila, mandíbula, piso de la boca, labios, palato, lengua y región jugal (4).

Cualquier tratamiento de naturaleza quirúrgica en áreas asociadas a malformaciones vasculares es contra indicado debido al riesgo de hemorragias fatales. Una vez necesaria la realización de estos procedimientos, deben hacerse en ámbito hospitalario y con auxilio de métodos que puedan contener hemorragias (3).

El presente trabajo describe un caso raro de Síndrome de Sturge-Weber, destacándose por la amplia extensión del nevus flammeus, extendiéndose por toda el área inervada por el nervio trigémino (V1/V2/V3), bilateralmente.

**Relato Del Caso**

Paciente del género masculino de 8 años de edad, se presentó al servicio de Neurocirugía y Cirugía Buco Maxilofacial del Hospital Governador João Alves Filhos (H.G.J.A.F.), Aracaju/SE, Brasil. El enfermo manifestó que sufría de frecuentes crisis convulsivas y reducción de la agudeza visual. La progenitora afirmó que al nacer, el niño presentaba manchas en la cara, aumentando con el pasar de los años y el desarrollo físico del niño; relató no haber otro caso idéntico en la familia, autorizándonos a divulgar el caso clínico. En el examen clínico extrabucal se notó déficit neurológico, aumento de volumen maxilofacial, denotando el aspecto de "cara de elefante", con presencia de nevus flammeus, siguiendo toda región inervada por el nervio trigémino (V1/V2/V3), bilateralmente (Fig 01). Al examen intrabucal se observó severa hiperplasia de la encía, sangrante al toque, estando los dientes recubiertos por el tejido (Fig. 02). Se procedió al examen imagenológico, a través de la tomografía computarizada, revelando la presencia de displasia microvenular leptomenígea, determinando la extensión, y confirmando el diagnóstico de Síndrome de Sturge-Weber, siendo posible la visualización de calcificaciones parenquimatosas y unidades dentales ectópicas (Fig. 03). El paciente fue sometido a evaluación por el Servicio de Oftalmología de la mencionada Unidad hospitalaria, siendo diagnosticado el glaucoma, confirmando la reducción en la agudeza visual. El tratamiento sugerido fue el control de las

crisis convulsivas, utilizándose fármacos anticonvulsionantes, reduciéndose la crisis de aparición de los episodios epilépticos, sin agravar la lesión hemangiomasosa de las encías.



Fig.1

Aspecto frontal denotando la presencia de nevus flammeus, siguiendo toda región inervada por el nervio trigémino (V1/V2/V3) y Vista lateral, aumento de volumen Máxilo-facial, denotando el aspecto de "cara de elefante".



Fig.2

Severa hiperplasia de la encía recubriendo las unidades dentales, con intensa sialorreia

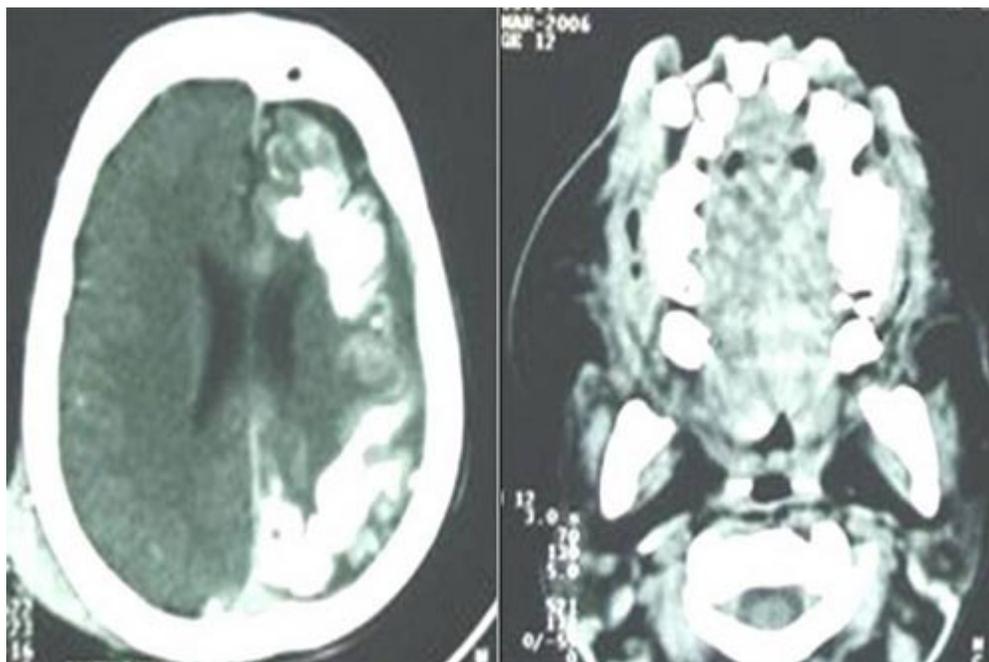


Fig.3

Tomografía computarizada en corte axial, denotando la presencia de displasia micro-venular leptomenígea y calcificaciones parenquimatosas y algunas unidades ectópicas dentales..

### Discusión

Schirmer, al final del siglo XIX, fue el primero en describir el SSW. Después Sturge, en 1879 caracterizó el síndrome. En 1897, Kalischer realizó el primer estudio anatomopatológico en pacientes con manifestaciones clínicas semejantes a las descritas por Sturge. Weber, en 1922, y Dimitri, en 1923, describieron otras características del SSW (5,6).

El SSW está descrito como una facomatosis de origen mesodérmico, también conocido como angiomasia encefalofacial, meningofacial o encefalotrigeminal (7). Es un síndrome raro, siendo su ocurrencia estimada en alrededor de 1/50.000 nacimientos, sin embargo es el más frecuente de los síndromes neurocutáneos, con el predominio de anomalías vasculares (8,9).

Su etiología aún es desconocida, pero se especula la existencia de fragilidad en la pared de los capilares y déficit del número de nervios perivascuales, llevando a una deficiencia en la neuromodulación del flujo vascular en el sitio de la lesión (10). Las malformaciones vasculares son clasificadas de acuerdo con la naturaleza de los canales vasculares afectados, pudiendo ser capilar, arterial, venosa o linfática, existiendo la posibilidad de ocurrir en una misma lesión. la ocurrencia concomitante de todos los vasos (1).

Las malformaciones vasculares aún pueden ser clasificadas de acuerdo con el flujo sanguíneo, en bajo flujo y de alto flujo. Las de alto flujo comprenden las malformaciones arteriales, arteriovenosas o fistulas arteriovenosas, y las de bajo flujo son malformaciones venosas, linfáticas o capilares, constituyendo el SSW una malformación vascular de bajo flujo, ya que la malformación está limitada a los capilares (1).

El SSW no tiene predilección por género y raza, siendo esporádicos los casos con compromiso familiar, pudiendo, eventualmente incidir el aspecto genético (11,12).

El diagnóstico del SSW se basa en la presencia de angioma venoso en las leptomeninges, uni o

bihemisférico, nervio angiomaso facial ipsilateral y calcificaciones cerebrales (8,13). Existen casos en que los pacientes pueden presentar nevus flammeus en la faz y glaucoma. sin anomalías meníngicas o angiomas meníngicos sin nevus flammeus, no adecuándose a los criterios para que sean considerados portadores del SSW (3,14).

En el caso expuesto, se observa que el paciente presentaba angioma venoso en las leptomeninges, nevus flammeus y calcificaciones parenquimatosas, de acuerdo a todos los criterios para que sea considerado un portador de SSW.

El nevus flammeus se puede encontrar en el 0,3 al 0,5% de los recién nacidos, pero no en todos los casos está asociado a SSW (11). Su aspecto clínico es referido como una mancha de color vino tinto, es una manifestación vascular presente al nacimiento y no presenta tendencia a la involución. Frecuentemente se muestra unilateral y segmentaria, en general respeta la línea media (15). Las manchas aumentan proporcionalmente al crecimiento del niño, pudiendo estar presente en cualquier región del cuerpo, siendo la cara y la región cervical las áreas más comunes (1).

En el presente caso, la mancha de color vino tinto no respetaba la línea media, extendiéndose por la cara y región cervical, bilateralmente.

La lesión a la digitopresión es suavemente blanquecina, pero con el llanto del niño se intensifica el color de la dermis (1).

Alteraciones cutáneas en asociación con epilepsia, déficits neurológicos y glaucoma, son también signos y síntomas que se pueden verificar en los pacientes portadores de SSW. (14,16). En el caso referido, el paciente presenta glaucoma, déficit neurológico y episodios de crisis convulsivas asociados a las características ya descritas del SSW.

Las manifestaciones neurológicas se presentan como consecuencia de la presencia del angioma venoso leptomeníngeo y AL igual que este, pueden presentar carácter progresivo. Las crisis epilépticas ocurren en el 75% al 90% de los casos, apareciendo frecuentemente en la infancia, pero, cuanto más tardío sea el inicio de la epilepsia, menor será la probabilidad de que el paciente presente retardo mental (8,14). Las crisis convulsivas constituyen el factor fundamental que motiva a la búsqueda de tratamiento por parte de esos pacientes (17). La isquemia venosa crónica es señalada como una de las principales causas del atraso del desarrollo psicomotor y de los déficits neurológicos (18).

El angioma ocular afecta las coroides y esclerótica ocular, siendo ipsilateral al angioma cutáneo. El glaucoma está presente entre el 25% y el 60% de los casos (19). Clínicamente se presenta como dolor retrobulbar y reducción de la agudeza visual (20). El riesgo de glaucoma aumenta cuando hay lesiones de los ramos V1 y V2 en conjunto, pudiendo ocurrir en el 45% de los casos (1). La evaluación oftalmológica es indicada solo para los casos con mancha en el área del V1 y V2 (21). En el presente caso fue realizada evaluación oftalmológica, constatándose la reducción de la agudeza visual referida en la anamnesis.

Las manifestaciones bucales del SSW pueden ocasionar cambios en la morfología e histología de la encía, periodonto y, eventualmente, manifestaciones pulpares (22). Hiperplasias vasculares que afectan con más frecuencia el labio y la mucosa yugal, también pueden ocurrir en menor grado en la mucosa de la encía superior, lengua, paladar y mucosa de la encía inferior (23). La hiperplasia de la encía y labio es proporcional a la extensión de la lesión vascular facial (24). En el caso descrito observamos que la hiperplasia de la encía y labio es proporcional a la lesión vascular facial, denotada a través del amplio alcance de la lesión facial y la severa hemangiomatosis.

La administración de fármacos antiepilépticos puede llegar a causar o agravar La hiperplasia de la encía (25). Una mala oclusión también se puede eventualmente encontrar, como consecuencia de la macroglosia e hipertrofia del hueso maxilar (16). Clínicamente observamos que la lesión hemangiomaso de la encía recubría las unidades dentales, imposibilitando la oclusión.

Los exámenes bucales se deben realizar periódicamente en los pacientes portadores del SSW, controlando el índice de placa dental ya que esta puede agravar el cuadro vascular (3).

Los exámenes imagenológicos son fundamentales para la identificación de la displasia micro-venular leptomenígea, determinando su extensión, y confirmando el diagnóstico de SSW (26). Las calcificaciones parenquimatosas presentadas a través de la tomografía computarizada, son las primeras manifestaciones imagenológicas en el SSW, característicamente descrita en la radiología convencional como calcificaciones piriformes en "línea de tranvía" (2).

Los principales diagnósticos diferenciales imagenológicos del SSW son las manifestaciones encefálicas de la enfermedad celíaca, por la presencia de calcificaciones corticales, generalmente occipitales y bilaterales en un enfermo con epilepsia y alteraciones encefálicas de la esclerodermia caracterizadas por esclerosis leptomenígea y calcificación cortical subyacentes a la lesión cutánea (26).

El tratamiento del SSW se debe dirigir primariamente al control de las crisis convulsivas, se debe realizar lo más precoz posible, debido a que los niños más jóvenes generalmente requieren menor número de sesiones y presentan resultado terapéutico más favorable (13,27,28). La principal causa que hizo que el paciente y su progenitora fuesen en busca de auxilio médico, fueron los frecuentes episodios epilépticos, siendo prioritario el tratamiento de las crisis convulsivas.

Cualquier tratamiento de naturaleza quirúrgica se debe hacer en ámbito hospitalario y con auxilio de métodos que puedan contener hemorragias (3). El uso de nuevas técnicas de laserterapia en el tratamiento del nevus flammeus, reduce el riesgo de grandes hemorragias, pero tejidos blandos no responden al Laser, y la corrección quirúrgica puede ser necesaria (27,28).

La embolización selectiva preoperatoria de la arteria nutricia del tumor, ha sido recomendada en la literatura para disminuir la pérdida sanguínea intra-operatorio y con eso reducir la morbilidad del procedimiento, que puede ser fatal (23,29). La embolización selectiva permite la oclusión del lecho vascular con hemostasia efectiva (30).

Las principales complicaciones de la realización de ese procedimiento son: escape de émbolos para la circulación intracraneana, reacción sistémica al contraste, infección en el local de la punción, ceguera, parestesia en la faz, hemiparesia, hemiplegia, parálisis facial, dolor o hipersensibilidad local, necrosis de paladar o región jugal (29).

Hay un consenso en cuanto al alto riesgo de morbilidad y mortalidad que estas maniobras quirúrgica pueden proporcionar al paciente (3). Los procedimientos en La áreas afectadas de la boca deben realizarse con mucho cuidado, considerando el riesgo de grandes hemorragias. Tomando en consideración la severidad del caso presentado y la ausencia de recursos que aseguren una hemostasia efectiva, se decidió la observación clínica, sin intervención quirúrgica, constatándose la reducción en las crisis convulsivas, sin agravamiento de la hemangiomasia.

El abordaje multidisciplinario es necesario no solo para el diagnóstico, sino para el tratamiento de las malformaciones vasculares (31).

### **Consideraciones Finales**

El diagnóstico del SSW es básicamente clínico, siendo confirmado a través de exámenes imagenológicos. Su tratamiento se debe dirigir al control de las crisis convulsivas, y se debe realizar lo más precoz posible, tomando en consideración que varios autores describen que las maniobras quirúrgicas pueden producir alto riesgo de mortalidad. El abordaje multidisciplinario es necesario no solo para el diagnóstico, sino para el tratamiento.

## Bibliografía

1. Gontijo B, Pereira LB, Silva CMR. Malformações vasculares. *An Bras Dermatol* 2004; 79(1):7-25.
2. Neville BW, Damm DD, Allen CM, Bouquot JE. *Patología oral e maxilofacial*. 2ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2004. p.503-34.
3. Pereira CM, Vedrano APG, Naclério-Homem MG. Síndrome de sturge-weber: revisão de literatura e relato de dois casos clínicos. *RBPO* 2003; 2(1):44-48.
4. Pozzati E, Padovani R, Frank F, Gaist G. Leptomeningeal angiomas and aplasia congenita of the scalp. Case report. *J Neurosurg* 1983; 58(6):937-40.
5. Aicardi J. Cerebrovascular disorders. In: Aicardi J, editor. *Diseases of nervous system in childhood*. New York: MacKeith Press; 1992. p.850-907.
6. Carreño M, Wyllie E, Bingaman W, Kotagal P, Comair Y, Ruggieri P. Seizure outcome after functional hemispherectomy for malformations of cortical development. *Neurology* 2001; 57(2):331-33.
7. Castroviejo IP, Gonzales CD, Garciamalian RM, Gonzalez-Casado I, Muñozhiraldo E. Sturge-Weber syndrome: study of 40 patients. *J Pediatric Neurology* 1993; 9(4):283-87.
8. Campos RWG, Bassi TG, Herrera GA, Herrera EJ. Relato de um caso clínico de angiomas encefalotrigeminal de Sturge-Weber. Disponível em: URL: <http://www.geocities.com/neurologia/fcm> [2002 mai.8]
9. Dahan D, Fenichel GM, El-Said R. Neurocutaneous syndromes. *Adolesc Med* 2002; 13(3):495-509.
10. Thomson H. Cutaneous hemangiomas and lymphangiomas. *Clin Plast Surg* 1987; 14(2):341-56.
11. Pascual-Castroviejo I, Diaz-Gonzalez C, Garciameli AR, Gonzalez-Casado I, Munoz-Hiraldo E. Sturge-Weber syndrome: study of 40 patients. *Pediatr Neurol* 1993; 9(4):283-88.
12. Vikkula M, Boon LM, Mulliken JB. Molecular genetics of vascular malformations. *Matrix Biol* 2001; 20(5-6):327-35.
13. Mayoral F, Ferrer C, González I, Pardiñas N, Pérez A. Glaucoma pediátrico en el síndrome de Sturge Weber. *Acta Estrabológica* 2005; 34(1).
14. Yacubian EMT. Síndromes epilépticas hemisféricas. *SINAPSE: Public Soc Port Neurol* 2002; 2(1):10-16.
15. Caiazzo A, Mehra P, Papageorge MB. The use of preoperative percutaneous transcatheter vascular occlusive therapy in the management of Sturge-Weber syndrome: report of a case. *J Oral Maxillofac Surg* 1998; 56(6):775-78.
16. Sen Y, Dilber E, Odemis E, Ahmetoglu A, Aynaci FM. Sturge-Weber syndrome in a 14-year-old girl without facial naevus. *Eur J Pediatr* 2002; 161(9):505-06.
17. Sánchez A, Conde B, Salinero C. Síndrome de Sturge-Weber. Disponível em: URL:

<http://www.oftalmo.com/studium/studium1998/stud98-1/98a05.htm> [2006 mai.8]

18. Kramer U, Kahana E, Shorer Z, Ben-Zeev B. Outcome of infants with unilateral Sturge-Weber syndrome and early onset seizures. *Dev Med Child Neurol* 2000; 42(11):756-759.
19. Concepción OF, García AG, Sardiñaz NH. Síndrome de Sturge-Weber. Revisión. *Rev Cub Pediatr* 1999; 71(3):153-59.
20. Barrionuevo ACR. Síndromes neurocutáneas com predomínio de anomalias vasculares. *Rev Neurol* 1996; 24(133):1072-84.
21. Enjolras O, Riche MC, Merlano JJ. Facial port-wine stains and Sturge-Weber syndrome. *Pediatrics* 1985; 76(1):48-51.
22. Güngör HC, Altay N, Kaymaz FF. Pulpal tissue in bilateral talon cusps of primary central incisors. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2000; 89(2):231-35.
23. Huang JS, Chen CC, Wu YM, Ho KY, Wang CC, Ho YP, Wang YP, Hong K. Periodontal manifestations and treatment of Sturge-Weber syndrome - report of two cases. *Kao J Med Sci* 1997; 13(2):127-35.
24. Tallman B, Tan OT, Morelli JG, Piepenbrink J, Stafford TJ, Trainor S, Weston WL. Location of port-wine stains and the likelihood of ophthalmic and/or central nervous system complications. *Pediatrics* 1991; 87(3):323-27.
25. Hylton RP. Use of CO2 laser for gingivectomy in a patient with Sturge-Weber disease complicated by dilantin hyperplasia. *J Oral Maxillofac Surg* 1986; 44(8):646-48.
26. Vilela PF. Sturge-Weber syndrome revisited. Evaluation of encephalic morphological changes with computerized tomography and magnetic resonance. *Acta Med Port* 2003; 16(3):141-48.
27. Ammirati CT, Carniol PJ, Hruza GJ. Laser treatment of facial vascular lesions. *Facial Plast Surg* 2001; 17(3):193-201.
28. Rothfleish JE, Kosann MK, Levine VJ, Ashinoff R. Laser treatment of congenital and acquired vascular lesions. *Dermatol Clin* 2002; 20(1):1-18.
29. Alves FRA, Granato L, Maia MS, Lambert E. Acessos cirúrgicos no angiofibroma nasofaríngeo juvenil -relato de caso e revisão de literatura. *Arq Int Otorrinolaringol* 2006; 10(2):162-66.
30. Almeida RR, Kihara EM, Almeida CIR, Souza V, Duprat AC, Burlamaque JC. Tratamento endovascular de epistaxe por microcatéter super-seletivo. *Rev Bras Otorrinolaringol* 2000; 66(1):31-36.
31. Lee BB, Bergan JJ. Advanced management of congenital vascular malformations: a multidisciplinary approach. *Cardiovasc Surg* 2002; 10(6):523-33.