

SÍNDROME DE STURGE-WEBER: PRESENTACIÓN DE UN CASO

Angela Troncone (1), Victoria Gonzalez (2), Brayan Infante (2),
Valeria Lopez (2), Vanessa Villamizar (2)

Recibido: 29-5-2019
Aceptado: 6-11-2019

Resumen

El Síndrome de Sturge Weber (SSW) es una patología congénita caracterizada por manchas vasculares en cara, alteraciones neurológicas y signos oftalmológicos. Posee una incidencia de 1/50.000 a 1/123.000 a nivel mundial. Se presenta el caso de lactante femenina de 5 meses de edad, quien es llevada a consulta por presentar convulsiones tónico-clónicas con lateralización oculocefálica a la derecha de 16 minutos de duración con pérdida de la conciencia. Examen físico: regulares condiciones generales, taquicardia, afebril al tacto, mancha eritemato-violacea que compromete hemisferio derecho. Examen neurológico: somnolienta, responde parcialmente a estímulos externos. Resonancia magnética cerebral: atrofia cortical, dilatación ventricular y aumento de señal periventricular; líquido cefalorraquídeo: ningún hallazgo relevante. Evolución satisfactoria y egresa en buenas condiciones generales. Conclusión: Dado lo esporádico de este síndrome, se hace necesario tener presente su diagnóstico, especialmente cuando hay afectación de sistema nervioso central y/o glaucoma a fin de prevenir secuelas neurológicas y ceguera.

Palabras Clave: Síndrome de Sturge Weber, angiomas trigeminal, angiomas, mancha vascular, glaucoma congénito.

STURGE WEBER SYNDROME. CLINICAL CASE REPORT

Summary

Sturge Weber Syndrome (SWS) is a congenital pathology characterized by facial vascular spots, neurological alterations and ophthalmological signs. It has an incidence of 1 / 50,000 to 1 / 123,000 worldwide. We present the case of a 5-month-old female infant, who was referred for consultation due to tonic-clonic seizures with oculocephalic lateralization to the right of 16 minutes duration with loss of consciousness. Physical examination: Regular general conditions, tachycardia, afebrile to the touch, erythematous-violaceous stain that compromises right side of the body. Neurological examination: drowsy, partially response to external stimuli. Brain magnetic resonance: cortical atrophy, ventricular dilatation and increased periventricular signal; cerebrospinal fluid showed no relevant findings. The patient had a satisfactory hospitalization course and was discharged in good general conditions. Conclusion: Given the sporadic characteristic of this syndrome, it is necessary to consider it as a differential diagnosis, especially when there is involvement of the central nervous system or glaucoma in order to prevent neurological sequelae and blindness.

Key Words: Sturge Weber Syndrome, trigeminal angiomas, vascular stain, congenital glaucoma.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Sturge-Weber (SSW) es un trastorno congénito con afectación multisistémica, caracterizada por manchas vasculares de color rojo vinoso en cara, principalmente en el territorio del trigémino (1,2), afectación leptomeníngea ipsilateral comúnmente en lóbulo temporal y parietal (3), convulsiones, retardo mental y signos oftalmológicos como glaucoma y malformaciones vasculares coroideas (no siempre presentes). Afecta a 1 de cada 50.000/230.000 nacidos vivos (4), representa un desafío diagnóstico debido a las diversas formas clínicas de presentación. No tiene predominio por un sexo y no presenta carácter hereditario; pero se han

descrito casos familiares (4).

Existen síndromes denominados completos en los cuales hay afectación cutánea y del sistema nervioso e incompletos cuando solo uno de los dos se encuentra afectado. Se clasifica en: Tipo I: el angioma facial y de leptomeninges, con o sin glaucoma; Tipo II, angioma facial únicamente, sin afectación del SNC, con o sin glaucoma y tipo III, que consiste en angioma de leptomeninges solamente sin glaucoma (5).

La motivación para realizar la presentación de este caso se basa en lo esporádico de su aparición y en el amplio y variado espectro clínico con que se presenta, lo que plantea múltiples diagnósticos diferenciales.

PRESENTACIÓN DE CASO

Lactante menor femenina de 5 meses de edad con antecedentes de síndrome de Sturge Weber y epilepsia estructural en tratamiento con Levitiracetam (30 mg/Kg/día) y oxcarbazepina (30 mg/Kg/día), enfermedad actual inicia el 01/02/2017 con crisis tónico-clónicas focalizadas con latera-

- (1) Pediatra Infectólogo. Jefe de la Sección de Pediatría Médica Infecciosa del Hospital Universitario de Caracas
(2) Estudiante de Medicina. Escuela de Medicina "Luis Razetti" UCV?

Autor corresponsal: Angela Antonietta Troncone Azócar.
Correo electrónico: angelatroncone@gmail.com /
Teléfonos: 0212-606.7322, 0414-163.5496

lización óculo-cefálica a la derecha, de 16 minutos de duración y pérdida de la consciencia, por lo cual acude a centro de la localidad, donde presenta nuevamente episodio de movimientos tónico-clónicos de aproximadamente 15 minutos de duración. Se indican diazepam intramuscular en dosis no precisadas. Se mantiene en observación y por persistencia de la sintomatología es referida al Hospital Universitario de Caracas, decidiéndose su hospitalización.

Antecedentes: producto de embarazo deseado, no controlado, sin complicaciones al momento del parto; egresa a los 6 días de nacida con diagnóstico de hemangioma gigante en hemicuerpo derecho. Refiere diagnóstico de epilepsia estructural a los 2 meses de edad, con crisis tónico-clónica focalizada con lateralización óculo-cefálica a la derecha de aproximadamente 15 minutos de duración con pérdida de la conciencia, egresando con los diagnósticos de Síndrome de Sturge Weber, hipotonía global y retardo de adquisición de destrezas. A los 5 meses de edad presenta crisis semanales entre 5 a 10 minutos de duración caracterizadas por inicio al despertar, postura tónico-clónica generalizada, seguida de movimientos clónicos de hemicuerpo derecho, sialorrea, desviación óculo cefálica a la derecha y parpadeo, con presencia de periodo postictal de somnolencia de 15 segundos, motivo por el cual consulta por la emergencia.

Examen físico: peso 7,2 Kg (percentil 75), talla 63 cm (percentil 50), circunferencia cefálica 44 cm, frecuencia cardíaca de 125 lpm, frecuencia respiratoria de 28 rpm, saturación de oxígeno 98% al aire ambiente; paciente en regulares condiciones generales, afebril, hidratada. Piel con turgencia y elasticidad conservada. Mancha eritemato-violacea que compromete hemicara y hemicuerpo derechos. Examen neurológico: somnolencia, respuesta a estímulos externos; se ingresa a emergencia, presentando 6 horas después 2 episodios de crisis tónico-clónicas con chupeteo de 5 minutos de duración, en periodo postictal. Evoluciona de somnolencia a estupor, respondía parcialmente a estímulos externos y no localizaba estímulos dolorosos. La interconsulta con neuropediatría evidencia hemiparesia de miembro superior izquierdo, por lo cual se solicita tomografía computarizada o Resonancia Nuclear Magnética (RNM) cerebral. Se realizan hematología y punción lumbar. Se planteó como diagnóstico de ingreso encefalitis de probable etiología viral, SSW, epilepsia estructural e hipotonía. El plan de trabajo incluía vigilar el deterioro del estado neurológico, crisis convulsivas, realización de curva térmica, estudios de imagen y de laboratorio. Tratamiento Aciclovir 60 mg/Kg/día, Levitiracetan 40 mg/Kg/día y Oxcarbamazepina 50 mg/Kg/día.

La RNM cerebral evidenció atrofia cortical, dilatación ventricular y aumento de señal periventricular; líquido cefalorraquídeo límpido después de ser centrifugado, Pandy trazas, células 11/mm³, polimorfonucleares 10%, mononucleares 90%, negativo para enterovirus, citomegalovirus, Epstein-Barr, varicela zoster y herpes simple. La hematología evidenció anemia microcítica hipocrómica (Hb 9,3 mg/dl, VCM

76,2 fl, HCM 24,3 pg, CHCM 31,8 g/dl), además de hiperglicemia 139 mg/dl. La biopsia de la lesión cutánea evidenció malformación capilar y la evaluación oftalmológica descartó la presencia de glaucoma. La paciente se mantuvo bajo tratamiento y observación hasta el 10/02/2017 cuando egresa en buenas condiciones generales, afebril, para cumplimiento de tratamiento y control neuropediátrico.

DISCUSIÓN

Las alteraciones cutáneas en el SSW representan el principal indicio diagnóstico (6). Consisten en una mancha vascular de color vino de Oporto, presente desde el nacimiento, siendo una malformación capilar de bajo flujo (7), tal como la presentada por la paciente, quien egresó a los 6 días de vida con el diagnóstico de hemangioma plano gigante (Figura 1). La distribución del nevus generalmente sigue los territorios sensoriales de las ramas del nervio trigémino y puede abarcar la hemicara completa, cuello, tronco y extremidades; sin embargo, la afectación de hemicuerpo completo, como es el caso de la paciente (Figura 2), es poco frecuente (8). Generalmente es unilateral, pero puede en un 14-30% de los casos presentar afectación bilateral. Las lesiones bilaterales pueden estar asociadas a compromiso intracraneal unilateral o bilateral y el 36% puede tener malformaciones vasculares en las extremidades o el tronco (9).



Figura 1. Se observa angioma cutáneo comprometiendo hemicara



Figura 2. Se observa la extensión del angioma cutáneo, comprometiendo hemicara y hemicuerpo derechos, a predominio de extremidades

Su ubicación anatómica se considera un factor de riesgo importante para presentar afectación neurológica y ocular. La literatura reporta que la afectación neuromeningea y ocular queda limitada a los casos en los que la extensión del angioma facial afecta a la primera rama del trigémino, específicamente la región frontal y/o el párpado superior (6, 10).

La sintomatología neurológica asociada al SSW se debe a la presencia de un angioma pial, unilateral en más de 70% de los casos y de ubicación predominantemente derecha. En el caso presentado las convulsiones tónico-clónicas focales y generalizadas constituyeron el motivo de consulta que orientó el diagnóstico a un posible SSW. Las crisis convulsivas están presentes en el 75-80% de los pacientes. Los tipos de crisis más frecuentemente observadas son crisis focales motoras simples o crisis tónico-clónicas generalizadas con grados variables de pérdida de consciencia. Es común observar crisis prolongadas y estatus epiléptico, refractariedad al tratamiento y mayor susceptibilidad a convulsiones febriles. El inicio de los episodios convulsivos se establece antes del año de vida en el 75% de los casos, con un pico máximo entre los 3 y 6 meses de vida (8,9). La paciente presentó la primera crisis epiléptica a los 2 meses de edad, por lo cual se decidió realizar exámenes complementarios para descartar afectación cerebral. El inicio antes de los 6 meses de vida de las crisis epilépticas se asocia a peor pronóstico y progresión más marcada de la atrofia cerebral que aquellos con inicio tardío (9,11).

El retraso en adquisición de destrezas se encuentra en aproximadamente 50-70% de los pacientes y se hace notorio posterior al inicio de las crisis epilépticas, como se evidenció en el caso presentado. Su intensidad está relacionada con comienzo precoz y refractariedad de las crisis, siendo más pronunciada en pacientes con lesión bilateral (8). Se ha descrito una incidencia del 83% de problemas de aprendizaje y del 58% de problemas psicomotores tempranos que requieren una educación especial. Son frecuentes los problemas emocionales y de la conducta (12,13). Se puede presentar hemiparesia o hemiplejía en el 30 al 40% de los casos, coincide con el comienzo de las crisis epilépticas. Pueden presentar episodios de hemiparesia sin crisis previas que agravan hemi-

paresia preexistente (11). Otras manifestaciones incluyen migraña, episodios similares a ictus isquémicos y hemianopsia, cuadrantopsia homónimas o ceguera cortical. Las manifestaciones neurológicas se correlacionan con la extensión del angioma leptomenígeo, con el grado de alteración de la sustancia blanca, y de atrofia cerebral (12, 14). Los angiomas coroides generan la aparición de glaucoma y constituye la complicación ocular más observada (30-40% de los casos). Se asocia a presencia de nevus en el párpado superior. Se presenta generalmente dentro del primer año de vida, se recomienda evaluación regular por oftalmología (15)

El principal reto diagnóstico del síndrome radica en la alta frecuencia de manchas vasculares, que se presentan en aproximadamente 1 de cada 300 nacidos vivos, sólo un 8% son atribuibles al SSW (14). Por ende, para la confirmación diagnóstica es necesario comprobar la lesión leptomenígea a través de métodos de neuroimagen, permiten evaluar la extensión del angioma, presencia y grado de atrofia cerebral, calcificaciones cerebrales, cambios isquémicos en sustancia gris y blanca, y evaluar otros signos como prominencia de plexos coroides, anomalías vasculares en el parénquima, entre otros (8)

El método diagnóstico de elección es la RNM cerebral con gadolinio, especialmente en aquellos casos con mínimas manifestaciones cutáneas. Se prefiere utilizar RNM en T2 y FLAIR donde el angioma leptomenígeo se evidencia como un área de captación de contraste. Otros hallazgos en RNM incluyeN grados variables de atrofia cerebral en el área subyacente al angioma, dilatación ventricular y calcificaciones a predominio parietooccipital (8). A la paciente que se presenta se le realizó RNM sin contraste posterior a los eventos convulsivos, donde se evidenció atrofia cortical y dilatación ventricular, lo cual, junto con la presencia del angioma cutáneo permitió orientar el diagnóstico a este síndrome.

Debido a que los estudios pueden no revelar anomalías en edades tempranas, si el lactante presenta síntomas neurológicos y un estudio previo normal, se debe repetir la RNM a los 2 años (Figura 3). El diagnóstico diferencial incluye: neurofibromatosis, ataxia telangiectasia, esclerosis tuberosa,

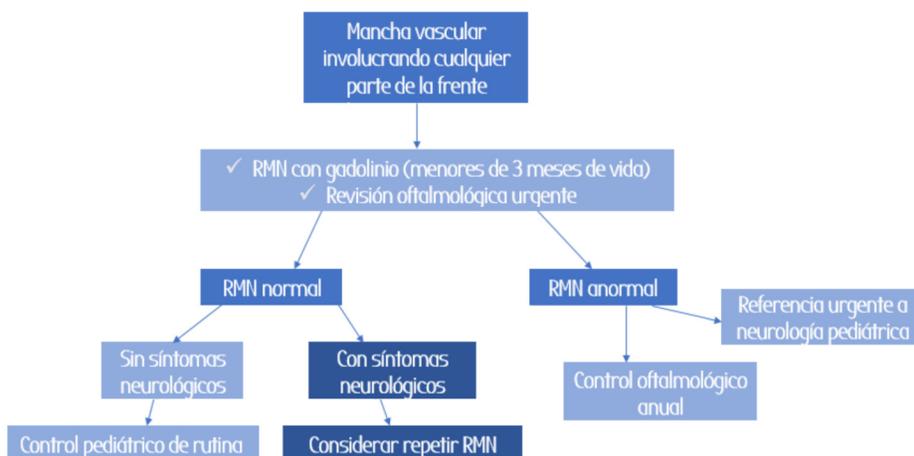


Figura 3. Algoritmo diagnóstico propuesto para el diagnóstico de SSW en lactantes con manchas vasculares que involucren la región frontal. Modificado y traducido de: Waelchli R, Aylett S, Robinson K, Chong W, Martinez A, Kinsler V. New vascular classification of port-wine stains: improving prediction of Sturge-Weber risk. British Journal of Dermatology. 2014;171(4):865.

enfermedad de Von Hippel-Lindau, de Klippel-Trénaunay y neurocisticercosis (16-18).

La literatura sobre este síndrome es escasa, sin embargo es posible afirmar que las manifestaciones clínicas varían en cada caso, así como la severidad de las mismas. Para ello se toma como referencia los hallazgos de Rodofilea y colaboradores, quienes presentaron un caso de paciente de 4 años de edad con afectación dermatológica mínima, pues solo presentó mácula de 6 cm en región frontal, mientras que el resto de las manifestaciones neurológicas fueron similares a la del presente caso (19)

Se concluye que el diagnóstico del SSW representa un reto por la amplia variedad de causas de las manchas vasculares. La aparición de síntomas neurológicos y oculares aumentan las probabilidades del SSW. El método de estudio de elección es la RMN y si el paciente tiene alteraciones cutáneas mínimas se recomienda el gadolinio como contraste. La terapéutica se basa en métodos farmacológicos o quirúrgicos para disminuir la frecuencia de convulsiones. Se recomiendan evaluaciones oftalmológicas anuales, programas educativos para tratar el déficit cognitivo y de fisioterapia en caso de presentar hemiparesia.

REFERENCIAS

1. Parsa CF. Sturge Weber syndrome: A unifield pathophysiological mechanism. *Curr Treat Options Neurol* 2008; 10:47-54.
2. Smith Pearl M, Abdalla WM, Lin DD, Comi AM, Boltshauser E, Gailloud P, et al. Sturge-Weber syndrome with cerebellar involvement. *J Neuroradiol*. 2009; 36:57-60.
3. Hering S, Sarmiento FGR, Valle LE. Actualización en el diagnóstico y tratamiento de los hemangiomas. *Rev Argent Dermatol* 2006;87(1):54-66.
4. Pascual Castroviejo I. Síndrome de Sturge Weber. En: Pascual Castroviejo I, editor. *Diagnóstico clínico-radiológico en neurología infantil*. Barcelona: Ed. Científico-Médica; 1971. p. 81-87.
5. Roach ES. Neurocutaneous syndromes. *Pediatr Clin N.Am* 1992;39(4):591-620.
6. Rios M, Barbot C, Pinto P, Salcío L, Santos M, Carrilho I et al. Síndrome de Sturge-Weber: variabilidad clínica y de neuroimagen. *Anales de Pediatría*. 2012;77(6):397-402.
7. Sierre, S., Teplisky, D., Lipsicha, J. Malformaciones vasculares: actualización en diagnóstico por imágenes y tratamiento. *Arch Argent Pediatría*. 2016;114(2):167-176.
8. Fernández, O., Gómez, A., Sardiñaz, N. Síndrome de Sturge-Weber. Revisión. *Revista Cubana de Pediatría*. 1999;71(3): 153-159.
9. Rodofile, C., Grees, S., Valle, L., Martino, G. Síndrome de Sturge-Weber. Presentación de un caso con manifestaciones dermatológicas mínimas. *Arch Argent Pediatría*. 2011;109(2): e42-e45.
10. Enjolras, O., Riche, M., Merland, J. Facial Port-Wine Stains and Sturge-Weber Syndrome. *Pediatrics*. 1985;76:48.
11. Stokes, AC et al. Síndrome de Sturge-Weber. Diagnóstico diferencial de la neurocisticercosis. *Rev Neuro*. 2000; 30 (1): 41-44.
12. Miranda, J. et al. Síndrome de Sturge-Weber: Experiencia en 14 casos. *Anales Españoles de Pediatría*. 1997;46(3): 138-142.
13. Pinto A, Sahin M, Pearl P. Epileptogenesis in neurocutaneous disorders with focus in Sturge Weber syndrome. *F1000Research*. 2016;5:370.
14. Waelchli R, Aylett S, Robinson K, Chong W, Martinez A, Kinsler V. New vascular classification of port-wine stains: improving prediction of Sturge-Weber risk. *Brit J Derm*. 2014; 171(4):861-867.
15. Lambiase A, Mantelli F, Bruscolini A, La Cava M, Abdolrahimzadeh S. Ocular manifestations of Sturge-Weber syndrome: pathogenesis, diagnosis, and management. *Clin Ophthalmol*. 2016:871.
16. Ruggieri M, Praticò A. Mosaic Neurocutaneous Disorders and Their Causes. *Semin Pediatr Neuro*. 2015;22(4):207-233.
17. Nowak C. The Phakomatoses: Dermatologic Clues to Neurologic Anomalies. *Semin Pediatr Neuro*. 2007; 14(3): 140-149.
18. Sudarsanam A, Ardern-Holmes S. Sturge-Weber syndrome: From the past to the present. *Eur J Paediatr Neuro*. 2014;18(3):257-266.
19. Rodofilea, C , Greesa, S , Vallea, L , Martino, G. Síndrome de Sturge-Weber. Presentación de un caso con manifestaciones dermatológicas mínimas. *Arch Argent Pediatr* 2011;109(2):e42-e45