

SÍNDROME DE STURGE-WEBER: REPORTE DE UN CASO

STURGE-WEBER SYNDROME: CASE REPORT

Wilson, Grace*; Jean Pierre, Joanny*; Calderón, Marukyelys*

*Estudiante de XII semestre de medicina, Universidad de Panamá

Recibido: 29 de mayo 2017

Aceptado: 8 de mayo 2019

Wilson G, Jean Pierre J, Calderón M. Síndrome de Sturge-Weber: Reporte de un caso. Rev Méd Cient. 2018;31: 26-31.

RESUMEN

El síndrome de Sturge-Weber es un síndrome congénito raro con una baja incidencia en niños. Usualmente se presenta con un nevo flammeus o mancha de vino de Oporto, con distribución típica en la rama oftálmica del nervio trigémino, angiomas leptomeningea y glaucoma, además se añade al síndrome, calcinosis en la región occipital o frontoparietal, convulsiones, cefalea, episodios de tipo ictus transitorios neurológicos y deterioro cognitivo progresivo.

Se presenta el caso de un paciente masculino de 59 años que acude al Servicio de Urgencias con historia de un evento convulsivo seguido de vómito en borras de café. Durante su hospitalización se le realiza una tomografía cerebral la cual muestra calcinosis intracerebral y junto con los hallazgos del examen físico hacen el diagnóstico de síndrome de Sturge-Weber.

PALABRAS CLAVES: calcinosis, convulsión, nevo, glaucoma, angiomas

ABSTRACT

The Sturge-Weber syndrome is a rare congenital syndrome with a low incidence in children. Usually it shows as a nevus flammeus with a typical distribution of ophthalmic branch of the trigeminal nerve with leptomeningeal angiomas and glaucoma, we may add to this, calcinosis in the occipital and frontoparietal region, seizures, headaches, transient neurological stroke-like episodes and progressive cognitive impairment.

We present the case of a 59-years-old male who went to the emergency department with history of a convulsive event followed by coffee ground vomiting. During his hospitalization brain tomography was performed, which showed intracerebral calcinosis and along with the findings of the physical examination, made the diagnosis of Sturge-Weber syndrome.

KEYWORDS: Calcinosis, epilepsy, nevus, glaucoma, angiomas

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Sturge-Weber (SSW) comprende un desorden neurovascular en el que se presenta una malformación capilar facial caracterizada por un angioma plano o mancha en vino de Oporto, malformaciones capilares venosas oculares y cerebrales (angiomas leptomeníngeos),^{1,3} el cual se extiende por el territorio de las ramas del nervio trigémino, en mayor frecuencia V1 y V2,^{1,2,3} además de alteraciones vasculares, retraso mental y convulsiones. No existen estudios de prevalencia en Panamá, pero se sabe que su incidencia mundial es de 1/50000 nacidos vivos,^{1,2,3,4} es de distribución uniforme y sin predominio de sexo, con manifestaciones clínicas muy variables, haciendo más difícil su diagnóstico:² el cual según la complejidad de la lesión cerebral y el grado de control de la epilepsia, determina la gravedad del síndrome.²

Suele presentarse en la infancia en los primeros años de vida, pero algunos de los primeros síntomas neurológicos podrían iniciar en la edad adulta. En casos muy graves no suelen llegar hasta la adultez por el grado de compromiso neurológico que puede manifestarse de formas variadas, desde convulsiones focalizadas, hemiparesia, déficit en el campo visual hasta retraso mental y dificultad para el aprendizaje.^{1,5}

La etiopatogenia del síndrome de Sturge-Weber no está bien definida, se sabe que no es de carácter hereditario, pero hay estudios que demuestran que está asociado a una mutación somática del gen GNAQ, que puede ser letal si ocurre en una etapa muy temprano del desarrollo embrionario.^{5,6}

La importancia del diagnóstico temprano de este síndrome radica en la prevención de las secuelas irreversibles y el control adecuado y oportuno de las secuelas posteriores, mejorando así la calidad de vida de los pacientes.⁴ El tratamiento puede variar según las manifestaciones clínicas, pero lo primordial es controlar las crisis convulsivas.^{2,5,6}

CASO CLÍNICO

ENFERMEDAD ACTUAL

Paciente masculino de 59 años de edad que es llevado al Servicio de Urgencias del Hospital Santo Tomás por presentar dos episodios convulsivos breves los cuales según testigos se acompañaron de movimientos involuntarios de las cuatro extremidades y trauma por mordedura de la lengua. En el área de urgencias presenta dos episodios de vómitos de contenido

alimentario y en borras de café

ANTECEDENTES PERSONALES

- Retraso mental y epilepsia desde los 6 años
- Niega uso de tabaco, alcohol y uso de drogas ilícitas
- Nunca ha laborado, vive con su madre y su hermana mayor
- Niega antecedentes familiares
- Niega cirugías y hospitalizaciones previas
- Niega alergias
- Medicamentos: fenobarbital* y carbamazepina* desde los 6 años por los episodios convulsivos. (*El familiar desconoce la dosis)

INTERROGATORIO POR APARATOS Y SISTEMAS:

No refiere otros datos adicionales a la enfermedad actual

EXAMEN FÍSICO:

- Paciente alerta, consciente y orientado
- Presión arterial: 100/60 mmHg, frecuencia respiratoria: 19 cpm, frecuencia cardíaca: 89 lpm
- Cabeza: hemiatrofia facial derecha discreta, con angioma de 1 cm de diámetro con ligera elevación en región parietal derecha; rostro con coloración uniforme, sin lesiones ni zonas hiperémicas. Pupilas isométricas normorreactivas a la luz, sin opacidades
- Cardiopulmonar: estable
- Abdomen: blando, depresible, no doloroso a la palpación, sin visceromegalia
- Extremidades simétricas sin edema, llenado capilar <2 segundos.
- Neurológico: Glasgow 14/15, nervios craneales conservados, reflejos osteotendinosos: bicipital, tricipital, braquiorradial y aquiliano normales. Sensación al dolor, temperatura, posición, vibración y tacto superficial presentes. Sin signos meníngeos

INTERCONSULTAS Y ESTUDIOS

1. Servicio de neurología: revisión de tomografía computarizada (TC) cerebral simple, describe lesiones como "calcificaciones en forma de enfermedad de Sturge-Weber". "Ver imagen 1"
2. Electroencefalograma digital: *encefalopatía grado I de Synek* en presencia de actividad epiléptica fronto-central derecha intermitente
3. TC cerebral. Hiperdensidades irregulares en la zona temporo-occipital derecha
4. Endoscopia: gastritis crónica con erosiones en el cuerpo gástrico, sin evidencia de úlceras ni tumoraciones.

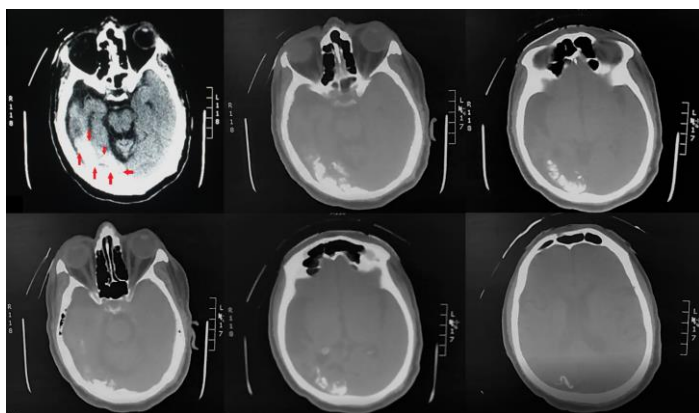


IMAGEN 1. Tomografía computada cerebral simple

TRATAMIENTO

- Oxígeno por máscara facial
- Midazolam 150 mg/70 mL de SSN IV 12 mL/h: sedación
- Fenitoína 100 mg IV cada 8 horas: profilaxis contra episodios convulsivos
- Omeprazol 140 mg IV cada 12 horas: profilaxis para úlcera péptica en pacientes encamados

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

- *Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber*^{7,8}

La lesión patognomónica del síndrome de Sturge-Weber es la mancha en vino de Oporto que se puede observar en el rostro, ocupando el territorio de áreas inervadas por el nervio trigémino; sobre todo, la rama oftálmica y la maxilar. El síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber (KTW) debe ser tomado dentro del diagnóstico diferencial ya que igualmente se presenta con una lesión en vino de Oporto en cara y extremidades. A su vez, el KTW se presenta con hipertrofia de tejidos blandos y de los huesos, sumados al resto de las características clínicas del SSW

- *Síndrome de Beckwith-Wiedemann*⁷

El síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW), es una enfermedad genética caracterizada por aumento de peso y crecimiento acelerado durante la primera etapa de la vida. Este síndrome puede cursar igualmente con una mancha en vino de Oporto en el rostro. El resto de las características clínicas de este síndrome son las que lo excluyen como diagnóstico definitivo, entre ellas podemos mencionar que cursa con macroglosia, onfalocelo, hernia umbilical, hepatoesplenomegalia y hemihipertrofia. Si bien raramente cursan con alteración en el desarrollo intelectual, un pequeño porcentaje puede llegar a desarrollar retraso en la maduración neurológica.

- *Síndrome de Dyke-Davidoff-Masson*^{8,9,10}

El síndrome de Dyke-Davidoff-Masson es un diagnóstico de tipo clínico y radiológico. Su etiología es multifactorial, ya que puede ser causada tanto por defectos genéticos como por situaciones adquiridas. Entre ellas se incluyen los procesos traumáticos, las infecciones y el daño vascular, ya sea de naturaleza isquémica o hemorrágica. En la clínica, se puede reconocer a un paciente con hemiatrofia facial, crisis convulsivas refractarias, como nuestro paciente, además de hemiplejía espástica y hemiparesia. Los hallazgos radiológicos involucran un diploe craneal engrosado, aumento en la neumatización del seno frontal, de las celdillas mastoideas y de la escama del temporal, y la elevación del techo orbitario y de la pirámide petrosa, además de la característica hemiatrofia cerebral.

- *Siderosis*⁸

En la siderosis severa, se pueden presentar hallazgos imagenológicos similares a los de síndrome de Sturge-Weber por resonancia magnética

- *Meningitis purulenta*¹¹

La meningitis purulenta puede producir convulsiones y hallazgos imagenológicos sugestivos de calcificaciones al igual que en el síndrome de Sturge-Weber

DISCUSIÓN

El síndrome de Sturge-Weber o angiomasia encefalotrigeminal se da por una alteración en el desarrollo del neuroectodermo. Suele presentarse durante la infancia en los primeros años de vida, pero algunos de los primeros síntomas neurológicos pueden iniciar en edad adulta. Casos muy severos no llegan hasta la adultez debido al grado de compromiso neurológico, los mismos pueden presentar desde convulsiones focalizadas, retraso mental y déficit de aprendizaje, hasta hemiparesia y alteración del campo visual.^{1,5} Algunas características clínicas del síndrome se enumeran en la "tabla 1".

Los casos con diagnóstico tardío requieren de un manejo más avanzado, ya sea en su forma completa o incompleta, con la presencia de un angioma facial, angioma leptomeníngeo o angioma coroideo. Dependiendo del grado de afectación ocular puede o no estar asociado a glaucoma.⁵

Según la clasificación escala Roach^{1,5,12}, hay tres tipos de SSW:

Tipo I: angioma leptomeníngeo y facial con o sin glaucoma preexistente

Tipo II: angioma facial con glaucoma preexistente

Tipo III: angiomas leptomenígeos con o sin la presencia de glaucoma. **Similar a la del paciente**

Este desorden puede ser multisistémico y presentar manifestaciones neurológicas, endocrinas, psiquiátricas y oftalmológicas^{3,5}

TABLA 1. Manifestaciones clínicas del síndrome de Sturge-Weber y su incidencia

Manifestación Clínica	Tasa de Incidencia
Riesgo de SSW con nevo facial	8%
SSW sin nevo facial	13%
Afectación cerebral bilateral	15%
Convulsiones	72-93%
Hemiparesia	25-56%
Hemianopsia	44%
Dolores de cabeza	44 a 62%
Retraso en el desarrollo y retraso mental	50-75%
Glaucoma	30-71%
Hemangioma coroideo	40%

La fisiopatología del síndrome describe que en el primer trimestre el desarrollo fetal, el plexo vascular primitivo invade el desarrollo del cerebro la piel y los ojos, debido a una mutación somática en el gen GNAQ que descarrilla el proceso de maduración vascular normal. En un examen microscópico del tejido cerebral de la lesión se puede observar deposiciones de calcio en la corteza, vasos sanguíneos hipoplásicos, gliosis, y a veces, pérdida de neuronas o disgenesia cortical focal.^{1,4,5,6} Los vasos del nevo carecen de nervios perivascuales y los vasos corticales están nervados solamente por fibras nerviosas simpáticas noradrenérgicas. También se aumenta la expresión de endotelina-1 en la malformación vascular, que sugiere aumento del tono vasoconstrictor en la malformación vascular cortical, sin embargo, no se sabe si esta alteración es patológica o compensatoria. Los vasos leptomenígeos también sobreexpresan fibronectina, VEGF, el receptor VEGF y HIF-1. Hay aumento de la proliferación endotelial y apoptosis, por tanto, los vasos sanguíneos anormales muestran evidencias de remodelación vascular. Esta remodelación puede proporcionar un mecanismo compensatorio para mantener el flujo de sangre. Los signos y síntomas pueden ser progresivos y variables en severidad, debido al momento en la vida fetal en que ocurre la mutación. La severidad neurológica y la progresión del déficit neuronal están determinadas por los diferentes grados de déficit del flujo sanguíneo al tejido.¹³

El nevo o mancha en vino de Oporto es visible desde el nacimiento en aproximadamente el 0.3% de la población, con márgenes bien delimitados, tamaño variable, la mayoría de los casos es unilateral y permanece en la edad adulta, aumentando

en intensidad de color y grosor y se puede dar la formación de nódulos angiomasos en su superficie.¹⁴ Nuestro paciente presentó esta característica: el nevo desde el nacimiento, con tendencia al aumento tamaño, intensidad de coloración y del grosor de la piel con el pasar de los años.

Este síndrome debe sospecharse en cualquier recién nacido con un angioma cutáneo en la distribución del nervio trigémino. Se reporta que el 87-90% de los casos presentan el nevo de lado derecho y 33% es bilateral.¹⁵ El compromiso puede ser unilateral o bilateral de una o más ramas del trigémino afectado, y la afectación unilateral del trigémino se presenta del mismo lado, que el angioma leptomenígeo y de la malformación coroidea. Puede estar afectado de forma única el territorio de V1 en el 20% de los casos; o el territorio de V1 y V2 en el 30% de los casos; o bien, V1, V2 y V3 al mismo tiempo en el 50% de los casos

Los pacientes con manchas en vino de Oporto localizada en la región de V1 deben ser sujetos a examen oftalmológico.¹² Se calcula que un 10-70% de estos pacientes pueden tener glaucoma (aun en ausencia de afectación leptomenígea).

Las malformaciones vasculares, pueden coexistir con angioma leptomenígeo,^{4,11,14,16} un hallazgo clínico importante que puede producir hipertrofia cerebral, calcificación cerebral progresiva, convulsiones epilépticas con hemiparesias y retraso mental.⁴ Los pacientes con SSW presentan convulsiones focales en la infancia tardía que se extiende hasta la vida adulta. En nuestro caso el paciente presentó el cuadro convulsivo desde los 6 años

El compromiso cerebral en el SSW se puede diagnosticar mediante la visualización de la malformación vascular leptomenígea típica por RMT1 contrastada. La calcificación cortical y subcortical se observa mejor en la TC cerebral. La TC cerebral de este paciente nos muestra calcificaciones parietooccipitales derechas, compatibles con el síndrome. El electroencefalograma cuantitativo (gEEG) es una estrategia de cribado para seleccionar bebés en riesgo. Los adultos con SSW, presentan crisis convulsivas en un 83% de los casos, el glaucoma en el 60% y déficits neurológicos tales como accidentes cerebrovasculares, parálisis, espasticidad o debilidad en un 65% de los casos. Las cefaleas se asocian con la decoloración del nevo, al igual que en este caso, además de auras, náuseas/vómitos, disartria, mareos y sensación de pulsación facial.^{1,11}

Hay estudios de gabinete que pueden ayudarnos a definir que pueden ayudarnos a definir el diagnóstico como la radiografía de cráneo, la angiografía cerebral, la tomografía cerebral computarizada, la resonancia magnética con gadolinio, la tomografía por emisión de positrones y el electroencefalograma fueron de los estudios realizados al paciente.

Dentro de las opciones terapéuticas que se ofrecen a pacientes con SSW se incluye anticonvulsivantes, el tratamiento sintomático y profiláctico para las cefaleas; tratamiento para el glaucoma, con el que se busca reducir la presión intraocular (PIO); y terapia con láser aplicada al hemangioma plano (mancha en vino de Oporto). Los medicamentos anticonvulsivantes más usados incluyen carbamazepina, fenitoína, levetiracetam, ácido valproico, fenobarbital, gabapentina y diazepam. Los mismos fueron usados por nuestro paciente a lo largo de su enfermedad.^{1,13}

Las opciones quirúrgicas disponibles son utilizadas en casos donde las convulsiones son refractarias al tratamiento médico, especialmente si son convulsiones focales. El procedimiento quirúrgico incluye una resección focal cortical. La cirugía temprana se ha recomendado específicamente en SSW para mejorar los status convulsivos refractarios al tratamiento, el retraso del desarrollo y la hemiparesia y debe estar garantizada la integridad el hemisferio cerebral contralateral.¹

CONCLUSIONES

El síndrome de Sturge-Weber es una patología poco común que usualmente se diagnostica y se trata desde la infancia, lo que permite prevenir el daño neuronal secundario a las convulsiones que sufren estos pacientes. En Panamá aun no existen reportes de casos publicados de Sturge-Weber a pesar de que se ha diagnosticado, y a nivel mundial son muy pocos los reportes de casos y son menores aun los casos de síndrome de Sturge-Weber detectados durante la vida adulta. El reporte de este caso abre un abanico de diagnósticos diferenciales que se deben tomar en cuenta cuando estamos ante un paciente con crisis convulsivas de larga data y manifestaciones cutáneas evidentes.

AGRADECIMIENTOS

Agradecemos primeramente a Dios por darnos la fortaleza, la sabiduría y el coraje necesario para llevar adelante este caso.

Agradecemos a la Dra. Ana Belén Arauz por su docencia acerca del tema de Sturge-Weber por facilitarnos fuentes bibliográficas y asesorarnos en la realización del caso.

Agradecemos al Dr. Ubaldo Hernández por el aporte de fuentes bibliográficas.

Agradecemos a la Licenciada Mitzel por brindar apoyo en la recolección de datos del expediente del paciente.

Agradecemos igualmente al cuerpo médico y técnico y personal de salud que labora en el Hospital Santo Tomás por facilitarnos la visita al paciente y acceder a los estudios de imágenes

BIBLIOGRAFÍA

1. Dr. Pérez RP; Dr. Conde Rivera ME; Dr. Pélaez RP; Dr. Prieto VH; Dr. Vargas ET. Síndrome de Sturge-Weber: presentación de un caso. AMC [Internet]. 2010 [28/7/15]; 14(5). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552010000500012.
2. M. Rios *et al.* Síndrome de Sturge-Weber: variabilidad clínica y de neuroimagen. An Pediatr [Internet]. 2012 [31 de julio de 2015]; 77(6):397-402. Disponible en: http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pid=nt_articulo=90166146&pid=nt_usuario=0&pcontactid=&pid=nt_revista=37&ty=69&accion=L&origen=elsevier&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=37v77n06a90166146pdf001.pdf.
3. Martínez-Gutiérrez J., López-Lancho R., Pérez-Blázquez E. Síndrome de Sturge Weber: combinación de lesiones angiomasos coroideas y orbitarias en un paciente. Arch Soc Esp Oftalmol [Internet]. 2008 [30 de julio de 2015]; 83(7). Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0365-66912008000700007.
4. Neto FXP, Junior MAV, Ximenes LS, Jacob CCS, Junior AGR, Palheta CP, *et al.* Clinical Features of Sturge-Weber Syndrome. Int. Arch. Otorhinolaryngol. [Internet] 2008;12(4):565-570. Disponible en: http://www.arquivosdeorl.org.br/conteudo/acervo_port.asp?Id=573.
5. L Marks, H Shankar. Missed diagnosis of Sturge-Weber syndrome: sequelae in adulthood. AFP [Internet]. 2014 [5 de julio de 2015]; 43(11):787-788. Disponible en: <http://www.racgp.org.au/afp/2014/november/missed-diagnosis-of-sturge-weber-syndrome-sequelae-in-adulthood/>.
6. Shirley, M. Ph.D., *et al.* Sturge-Weber Syndrome and Port-Wine Stains Caused by Somatic Mutation in GNAQ. N engl j med 368; 21 nejm.org may 23, 2013.
7. Nema N., Jain J., Porwal V. A rare presentation of bilateral Sturge-Weber Syndrome. Oman J Ophthalmol 2014; 7(1):46-48
8. Patel P., Muley P., Sturge Weber Syndrome – A rare cause of childhood epilepsy. Adv Hum Biot 2014; 4(2): 78-80.
9. Carrión B., Vásquez J., Bravo A., Cano I., Escobar A. Atrofia de un hemisferio cerebral: Síndrome de Dyke-Davidoff-Masson. Reporte de casos en el Hospital San José-Tec de Monterrey. Anales de Radiología de México 2007; 2:149-155.
10. Aguiar P., Wei C., Leitao H., Issa F., Lepski G., *et al.* MR and CT imaging in the Dyke-Davidoff-Mason syndrome. Arq Neuropsiquiatr; 56(4): 803-807.
11. Joanna Kowalska-Brocka, Maciej Brocki, Sebastian Uczniak, Kamila Uczniak, Andrzej Kaszuba, Piotr Jurowski. Sturge-

Weber syndrome type II treated with PDL 595 nm laser.
Derm Alergol 2015; XXXII, 1: 63–66.

12. Comi, A. Presentation, diagnosis, pathophysiology, and treatment of the neurological features of Sturge- Weber syndrome. *Neurologist* 2011; 17: 179 – 84.
13. L. Puig Sanz. Lesiones vasculares: Hamartomas. En: Fernando A. Moraga Llop. *Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Dermatología Pediátrica*. Segunda edición. Madrid: Asociación Española de Pediatría; 2007. Pág 71-77. Disponible en: <http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/hamartomas.pdf>
14. Amitandra Kumar Tripathi, Vivek Kumar, Rahul Dwivedi, Charanjit Singh Saimbi. Tripathi AK, *et al.* CASE REPORT Sturge-Weber syndrome: oral and extra-oral manifestations. *BMJ Case Rep* 2015. doi:10.1136/bcr-2014-207663.
15. Edwin J. Anaya-Pava MD, MPH, Carlos H. Saenz-Bocanegra, Alejandro Flores-Trejo, Norma A. Castro-Santana. Case Report/ReSearch Letter Diffuse choroidal hemangioma associated with exudative retinal detachment in a Sturge—Weber syndrome case: Photodynamic therapy and intravitreal bevacizumab, *Mexico*, January 2015.