

GENÉTICA

SÍNDROME DE STURGE WEBER

Mariana Hernández Lizano*

Kimberly Herrera Sánchez**

SUMMARY

Sturge Weber (encefalotrigeminal angiomatosis)⁽⁵⁾ is a neurocutaneous disorder characterized by a clinical triad of leptomeningeal angioma (cerebral vascular malformation), port wine nevus (facial vascular malformation) and ocular vascular malformation that can lead to glaucoma. Other clinical manifestations such as seizures, hemiparesis, stroke, mental delay, can worsen the prognosis according to their severity.

DEFINICIÓN

Síndrome neurocutáneo caracterizado por angiomatosis cutáneas en el territorio del

nervio trigémino, coroides ocular y leptomeninges⁽⁶⁾. Dentro de sus principales manifestaciones se encuentran glaucoma, convulsiones, hemiparesia y retraso mental⁽²⁾⁽⁷⁾. Su gravedad está determinada por el grado de afectación cerebral y el control de la epilepsia. Es un síndrome, poco frecuente con una incidencia de 1:20-50.000 nacidos vivos.⁽¹⁰⁾

FISIOPATOGENÉISIS

Se asocia con la persistencia del plexo vascular cefálico del tubo neural (se desarrolla en la sexta semana embrionaria y experimenta

regresión en la novena semana⁽⁸⁾, debido a probablemente una transmutación o mecanismo doble⁽²⁾, lo que conlleva a displasia venosa primaria cerebral, con hipertensión venosa y comunicación venosa colateral.⁽⁴⁾⁽⁸⁾

PRESENTACIÓN CLÍNICA

1) Angiomas y leptomeninges: zona parietal y occipital. Causa alteración en la dinámica vascular, provocando depósitos de calcio en la corteza cerebral.

* Médico General.

** Médico General.

Como resultado se obtiene retraso mental y hemiplejía cuya severidad depende del grado de lesión.⁽²⁾⁽³⁾⁽⁴⁾⁽⁵⁾

2) Manchas Vino de Oporto (angiomas cutáneos) en dermatomas de la rama oftálmica y maxilar del nervio trigémino. La parte correspondiente a la división oftálmica es patognomónica, y asocia glaucoma o hemangioma coroidal.⁽²⁾⁽³⁾⁽⁵⁾

3) Manifestaciones oculares: 40% de los casos. Glaucoma.⁽¹⁾⁽³⁾

4) Manifestaciones neurológicas: Epilepsia en 80% de los casos. Aparece por lo general antes de los 2 años. Crisis tónico clónicas generalizadas. Crisis frecuentes y prolongas provocan agravamiento de las lesiones cerebrales.⁽²⁾⁽⁶⁾⁽¹⁰⁾ Además se observan Accidentes cerebrovasculares o déficits focales transitorios en ausencia de crisis convulsiva debido a estasis venosa que ocasiona trombosis e infartos cerebrales con deterioro del estado neurológico, progresivo.⁽¹¹⁾ Retraso mental (desarrollo psicomotor): 60% de los casos. Su grado depende de la extensión de lesiones cerebrales, de la gravedad y edad de la aparición de epilepsia.⁽¹⁾⁽⁷⁾

DIAGNÓSTICO

1) Sospecha clínica: recién nacido con hemangiomas cutáneos.⁽⁴⁾

2) Resonancia Magnética:

establece el diagnóstico por medio de angioma leptomenígeo, además evalúa la extensión y gravedad de las lesiones.⁽⁸⁾

TRATAMIENTO

Se basa en la gravedad de las lesiones clínicas.

1) Epilepsia: educación. Se debe evitar las crisis ya que entre más prolongadas más daño se produce a la corteza cerebral.⁽⁴⁾ Diazepam en caso de crisis de novo o agudas y prolongadas. Además de tratamiento crónico con oxacarbamazepina o fenobarbital principalmente.⁽²⁾ Se utiliza hemisferectomía temprana en casos de crisis convulsivas recurrentes y prolongadas resistentes al tratamiento, con hemiparesia, déficit de campo visual y retraso del desarrollo psicomotor.⁽¹⁾

2) Cefalea migrañosa: supresencia conlleva a crisis convulsiva por lo que el tratamiento y profilaxis está basado en triptanos, tompiramato, ácido valproico y gabapentina.⁽⁸⁾

3) Glaucoma: Se utiliza principalmente timolol y sus derivados.⁽⁸⁾

4) Tratamiento dermatológico: dermoabrasión o tratamiento con láser decolorante pulsado, con muy buenos resultados al cabo de solo 4 sesiones.⁽⁹⁾⁽¹⁰⁾

5) Infartos cerebrales: Tratamiento con antiagregante disminuye el riesgo de recurrencia y mejora

el pronóstico neurológico a largo plazo.⁽¹¹⁾

COMPLICACIONES

Se ve afectado de manera importante el sistema ORL por lo que las personas manifiestan fiebres recurrentes, sinusitis, faringo amigdalitis y otitis media aguda recurrente, epistaxis.⁽⁶⁾ Además sueño excesivo durante el día, insomnio, hipoacusia, problemas de deglución.⁽⁶⁾

CONCLUSIÓN

El Síndrome de Sturge Weber, es poco frecuente, caracterizado por hemangiomas cutáneos. Este síndrome se deberá de sospechar en recién nacidos con manchas de Vino Oporto. Existen varias teorías sobre la etiología, siendo una de las más aceptadas en la actualidad la transmutación o el mecanismo doble.⁽²⁾ Tanto el pronóstico como el tratamiento están basados en la gravedad de las lesiones cerebrales.

RESUMEN

El síndrome de Sturge Weber o angiomatosis encefalotrigeminal⁽⁴⁾ se trata de un desorden neurocutáneo caracterizado por la triada clínica de angioma leptomenígeo (malformación vascular cerebral), Mancha vino de oporto

(malformación vascular facial) y malformación vascular ocular que puede conllevar a Glaucoma. Se presentan otras manifestaciones clínicas tales como convulsiones, hemiparesia, infartos cerebrales, retardo mental las cuales pueden empeorar el pronóstico de acuerdo a su severidad.

BIBLIOGRAFÍA

1. Alkonyi Balint, MD, Chugani Harry T., MD, Karia Samir, MD, Behen Michael E., PhD, and Juhasz Csaba MD, PhD. "Clinical Outcomes in Bilateral Sturge-Weber Syndrome". ELSEVEIR Pediatric Neurology. 44. July 2011.
2. Chen Ling, M.D., Wu Jinjin, M.D., Ph.D., Xu Minhui, M.D., Ph.D.1, Chen Nian, M.D., Yang Yadong, M.D., Ph.D. "Sturge-Weber Syndrome" Departments of Dermatology and Neurosurgery, Daping Hospital, Third Military Medical University, Chongqing, China Ann. Dermatol Vol. 23, No. 4, 2011.
3. Colletini Federico, Diederichs Gerd, Gebauer Bernhard, Poellinger Alexander "Sturge-Weber Syndrome". Department of Diagnostic and Interventional Radiology at a Campus Mitte and b Campus Virchow, Charité, Berlin, Germany. Pediatr Neurosurg 2011;47:80 DOI: 10.1159/000329631
4. Comi Anne M., MD "Presentation, Diagnosis, Pathophysiology, and Treatment of the Neurological Features of Sturge-Weber Syndrome". The Neurologist. 17 (4), July 2011. 180-181.
5. Gill Namrata C., Bhaskar Nandini. "Sturges-Weber syndrome: A case report". Contemporary Clinical Dentistry. 1(3). Septiembre 2010. 182,184-185
6. Irving Natasha D., BA, Lim Jae Hyung, BA, Cohen Bernard, MD, Ferenc Lisa M., MA, and Comi Anne M., MD. "Sturge-Weber Syndrome: Ear, Nose, and Throat Issues and Neurologic Status" ELSEVIER Pediatr Neurol 2010;43:241-244.
7. Jagtap Sujit, Srinivas G., Harsha K. J., Radhakrishnan Neelima and Radhakrishnan Ashalatha "Sturge-Weber Syndrome: Clinical Spectrum, Disease Course, and Outcome of 30 Patients". Journal of Child Neurology. 1(7). Mayo 2012. 2,3- 5
8. Lo Warren, Marchuk Douglas, Ball Karen L, Juh Csaba, Jordan Lori, Ewen Joshua, Comi Anne "Updates and future horizons on the understanding, diagnosis, and treatment of Sturge-Weber syndrome brain involvement". Developmental Medicine & Child Neurology. 54(21). 216,217-22
9. Montes Ana Milena, Toro Ana Milena, Arredondo María Isabel, Arroyave Juan Esteban, Vásquez Luz Adriana, Molina Verónica. "Síndrome de Sturge-Weber tratado con láser de colorante pulsado" Rev Asoc Colomb Dermatol Rev Asoc Colomb Dermatol. 2010;18: 236-8.
10. Rios M., Barbot C., P.S. Pinto, Salício L., Santos M., Carrilho I. y Temudo T. "Síndrome de Sturge-Weber: variabilidad clínica y de neuroimagen". Análisis de pediatría. 77, marzo 2012. 398,400-401.
11. Vila M.T.. Servicio de Neuropediatría, Hospital Universitaria Politécnica La Fe, Valencia, España. "Stroke like» episodes in Sturge-Weber syndrome" ELSEVIER An Pediatr (Barc). 2013 ANPEDI-1298.