

# SÍNDROME DE STURGE - WEBER

Dr. Norberto Sardiñas-Hernandez\*

Dr. Otman Fernández-Concepción\*\*

Dr. Erduy Infante-Velásquez\*\*

Dr. Ariel O. Gómez-García\*\*

La angiomatosis encéfalo-trigeminal (Síndrome de Sturge-Weber) es el más frecuente de los síndromes neurocutáneos con predominio de anomalías vasculares. Es una enfermedad congénita, que aparece de manera esporádica y en su forma completa consiste en la asociación de angiomas: cerebral, cutáneo y ocular, caracterizada clínicamente por una mancha vinosa en la cara, epilepsia, retraso mental, déficits neurológicos (hemiparesia y hemianopsia) y glaucoma. Para el diagnóstico de la enfermedad resultan de mucha utilidad los estudios de tomografía axial computarizada y resonancia magnética nuclear de cráneo, que son igualmente orientadores para definir la conducta médica futura o la presencia de angioma leptomeníngeo o de atrofia subyacente como factores pronósticos importantes. El control de las crisis epilépticas constituye un elemento capital para una evolución favorable de los casos. El

tratamiento quirúrgico se reservará para pacientes de corta edad, con afectación unilateral exclusiva, con epilepsia refractaria y sin hemisferectomía, siempre que el otro hemisferio esté intacto. Más adelante, se profundiza en los aspectos clínicos, diagnósticos, patogénicos y terapéuticos de esta enfermedad.

La angiomatosis encéfalo-trigeminal descrita por Sturge en 1879,<sup>(1)</sup> y complementada por Weber en 1922,<sup>(2)</sup> es el más frecuente de los síndromes neurocutáneos con predominio de anomalías vasculares<sup>(3)</sup>. Es un proceso congénito infrecuente, pero no excepcional, que afecta por igual a ambos sexos y aparece de manera esporádica<sup>(3,4,5 y 6)</sup>, aunque se han descrito casos heredados de forma autosómica recesiva y dominante.<sup>(7)</sup>

El síndrome de Sturge-Weber (SSW) consiste, en su forma completa, en la asociación de anomalías cerebrales (angioma leptomeníngeo o pial) cutáneas (angioma facial) y oculares (angioma carotideo); desde el punto de vista clínico caracteri-

zado por una mancha vinosa en la cara, epilepsia, retraso mental; otras manifestaciones neurológicas deficitarias (hemiparesia, hemianopsia) y glaucoma. Las formas incompletas del síndrome aparecen como<sup>(3,7,8,9)</sup>:

- a)- Angioma facial y leptomeníngeo, pero sin angioma carotideo.
- b)- Angioma leptomeníngeo y carotideo sin nevus facial.
- c)- Nevus facial y angioma carotideo sin evidencias clínicas ni radiológicas de angiomatosis cerebral.
- d)- Angiomatosis cerebral y pial aislada.

## ANGIOMA CUTÁNEO MUCOSO

La incidencia de angioma plano facial en la población es del 0.30% (10), pero solo alrededor del 10% tienen una lesión neuroocular y el diagnóstico de SSW debe ser reservado para estos individuos. Es un nevus vascular plano y homogéneo, raramente tuberoso, de color rojovinoso, que afecta la cara, asen-

\* Dr. Norberto Sardiñas-Hernandez

\*\* Dr. Otman Fernández-Concepción

\*\* Dr. Erduy Infante-Velásquez

\*\* Dr. Ariel O. Gómez-García

tando sobre el párpado la región frontal ipsilateral al angioma pial. Con frecuencia el angioma afecta a la hemicara completa, pudiéndose extender cuello, tronco y extremidades de forma uni o bilateral<sup>(7,11 y 12)</sup>. Los miembros inferiores se afectarán más que los superiores. El nevus puede involucrar la mucosa de los labios, paladar, lengua, mejilla, faringe y laringe, en estos casos puede haber sangrado<sup>(3)</sup>. Las partes blandas de la cara pueden estar hipertrofiadas, con menos frecuencia, partes duras subyacentes (huesos, dientes)<sup>(6)</sup>.

Generalmente el angioma es unilateral pero entre el 14%<sup>(5)</sup> y el 30%<sup>(3,13)</sup> según la serie, puede ser bilateral. La extensión extrafacial es más frecuente cuando el angioma es bilateral (53%) que cuando es unilateral (10%).

Un aspecto en la definición del SSW, sujeto a controversia, es lo restrictivo de los criterios que algunos de los autores expresan en cuanto a la topografía del angioma. Así, para algunos, el angioma puede distribuirse por cualquiera de los 3 territorios de las ramas sensitivas del trigémino; para otros, solo si el angioma afecta a los territorios de las ramas oftálmicas (VI) o maxilar (V2) del nervio, hay posibilidad de afectación neuroocular<sup>(5,6,9,14)</sup>.

El nevus facial está presente desde el nacimiento y no cambia de

aspecto con la edad<sup>(3)</sup> y cuando el niño no tiene evidencia de afectación neurológica ofrece serias dificultades determinar si desarrollará o no disfunción neurológica, pues algunos niños con SSW son neurológicamente normales por varios meses o años después del parto<sup>(4)</sup>.

#### AFFECTACION OCULAR

El angioma ocular aparece en el 30% de los casos<sup>(7)</sup> afectando a la coroides y la esclerótica ocular, siendo ipsilateral al angioma cutáneo. La exploración del fondo de ojo muestra una elevación anaranjada localizada en el polo posterior del ojo.

Este angioma coroideo produce glaucoma entre un 25% y un 60% de los casos, según la serie<sup>(3,4 y 12)</sup>, siempre ipsilateral al angioma facial cuando éste afecta el territorio de las ramas oftálmica (VI) y maxilar (V2) del trigémino<sup>(5)</sup>. El glaucoma puede ser unilateral o bilateral (siempre que las lesiones cutáneas sean bilaterales), aparece en los primeros años de la vida o puede ser congénito, casos en el que puede producir buftalmos<sup>(3,4)</sup>. Los niños que presentan angiomas faciales extensos<sup>(4)</sup> o de localización extrafacial<sup>(5)</sup> presentan glaucoma con mayor frecuencia.

Clínicamente se manifiesta por dolor retroorbitario y deterioro de

la visión. En algunos casos puede de observarse heterocromía del iris, angioma orbitario y dilatación de los vasos retinianos.

#### MANIFESTACIONES NEUROLOGICAS

La afectación neurológica del SSW está relacionada con la presencia de un angioma leptomenígeo que afecta la piamadre. Este angioma pial puede aparecer aislado, sin angioma de la coroides ni facial en el 13% de los casos<sup>(7,8,14)</sup>. Lo más constante es la presencia de crisis epilépticas, que afectan entre el 75 y 90% de los casos<sup>(3,12,13)</sup>. En el 45% de los casos, las crisis se iniciaron antes del año con un pico entre los 3 y 6 meses<sup>(3)</sup>. Inicialmente predominan las crisis parciales motoras o tónico-clónicas generalizadas. Los espasmos infantiles, las crisis mioclónicas y atónicas ocurren con menor frecuencia<sup>(4,7)</sup>. Solo un 7% de los pacientes iniciaron sus crisis después de los 5 años<sup>(3)</sup>; es usual la presencia de crisis frecuentes y prolongadas de difícil control farmacológico. El inicio de las crisis por debajo de los 2 años hace más probable su refractariedad y el subsequente retraso mental<sup>(4)</sup>; el control total de las crisis se logra en un 47% de los casos<sup>(13)</sup>. Algunos autores plantean que no existe relación entre la extensión del nevus facial o si es bilateral o no,

con el grado de compromiso neurológico<sup>(13)</sup>; otros refieren que las crisis epilépticas son más frecuentes cuando existe afectación bihemisférica<sup>(4)</sup>.

El retraso mental compromete al 50 a 70% de los pacientes con este síndrome<sup>(4,13)</sup> y destaca su presencia al inicio de las crisis epilépticas. Su intensidad, relacionada con el comienzo precoz de las crisis y su refractariedad<sup>(4,15)</sup>, pueden variar desde ligera hasta profunda, siendo más intensa en los casos con lesión cortical bilateral, entre los cuales solo el 8% de los pacientes son intelectualmente normales<sup>(4)</sup>; el 2.5% de los casos desarrollan retraso mental severo<sup>(13)</sup>.

Los signos de déficit neurológico focal que se presentan con mayor frecuencia son: defecto motor hemiparético, hemianopsia y hemiatrofia corporal y en general se observan en un 65% de los casos. El defecto hemiparético, que se presenta en el 30-40% de los casos, coincide con el comienzo de las crisis epilépticas<sup>(3,4)</sup> y muchas veces se atribuye erróneamente al estado postcrítico (parálisis de Todd); sin embargo, si persiste durante un buen número de horas puede hacerse permanente. Posteriormente los pacientes pueden presentar episodios de hemiparesia sin crisis previas, que agravan la hemiparesia preexistente<sup>(3)</sup>. En el 31% de los pacientes existe

hemiatrofia de los miembros contralaterales al angioma pial<sup>(7)</sup>.

Excepcionalmente, en casos de angiomatosis cutánea y pial bilateral puede observarse un defecto tetraparético<sup>(3)</sup>. En otro grupo de pacientes se presentan defectos del campo visual, que según la localización del angioma pueden presentarse como hemianopsia o cuadrantanopsia homónimas e incluso ceguera cortical cuando existe lesión bilateral de la corteza occipital<sup>(3,4)</sup>.

#### EVALUACION DIAGNOSTICA

Debido a que muchos niños con angioma intracraneano son inicialmente normales, los estudios de neuroimagen y otros complementarios pueden ayudarnos a distinguir los que pertenecen al SSW. La marca radiográfica típica de esta enfermedad son las calcificaciones corticales giriformes adyacentes al angioma leptomenígeo. Pueden observarse mediante radiografía o TC de cráneo, se encuentran generalmente en región occipital aunque es común su presencia en otras áreas<sup>(3,4)</sup>. La evidencia de angioma pial puede demostrarse con TC, pero las calcificaciones pueden enmascararlo<sup>(16)</sup>. La RMN sin contraste muestra imágenes de atrofia y en algunos casos calcificaciones como áreas de vacío de señal. La RMN con adminis-

tración endovenosa de gadolinio es el medio más fidedigno para valorar la extensión del angioma pial<sup>(17,18)</sup>, que aparece como una imagen que llena el espacio subaracnoideo, cubriendo la superficie de los surcos<sup>(19)</sup>.

La atrofia cerebral en el área del angioma puede distinguirse mediante TC; sin embargo, la RMN puede mostrar cambios atróficos más sutiles. La materia blanca subcortical se observa hipodensa en la TC y con alta señal en T1 y T2, debido a la gliosis secundaria a la isquemia cerebral<sup>(16)</sup>. La hemiatrofia cerebral puede provocar asimetría craneal, con el diploe óseo más grueso y los senos perinasales más grandes en el lado afectado. Las estructuras de la línea media pueden verse desplazadas hacia el lado afectado<sup>(19)</sup>. Es frecuente la hiperplasia de los plexos coroideos ipsilaterales a la lesión, lo cual parece relacionarse con una malformación angiomatosa<sup>(20)</sup>.

Al respecto, podemos resumir que los estudios de imagenología estructural (TC y RMN) son de utilidad para evaluar<sup>(5)</sup>: a) extensión de la malformación angiomatosa leptomenígea; b) grado de atrofia del parénquima; c) posibles cambios isquémicos que afectan la substancia gris y blanca; d) presencia y extensión de calcificaciones corticales; e) prominencia de plexos coroideos;

f) anomalías venosas del parénquima y g) prominencia del lado afectado.

Varios estudios demuestran la mayor eficacia de la RMN craneal para la evaluación de las lesiones neurológicas en este síndrome, sobre todo cuando se utiliza contraste paramagnético (5,8,9).

La exploración electroencefalográfica (EEG) puede ayudar inicialmente a confirmar la presencia de compromiso cerebral y más tarde para localizar el sitio de inicio de las crisis epilépticas. Los trazados intercríticos de vigilia muestran una asimetría de la actividad de base, con caída de voltaje en el área del angioma (3,4). La actividad paroxística, puede ser focal, multifocal y/o generalizada, simétrica o asimétrica, originándose generalmente en el hemisferio ipsilateral al angioma y aumentando durante la hiperventilación (7,11). En algunos pacientes con angioma pial unilateral, pueden observarse paroxismos generalizados y bisincrónicos (21).

Los estudios de metabolismo cerebral mediante tomografía de emisión de positrones (PET) han mostrado una reducción del metabolismo cerebral cerca del angioma que se extiende bien por toda el área radiográfica anormal (22). La tomografía de emisión de fotón simple (SPECT) y el estudio de flujo sanguíneo

cerebral usando inhalación de Xenón-133, demuestran reducción de la perfusión en el tejido cerebral afectado. Estos estudios de imagenología funcional, complementan a las lesiones estructurales para la evaluación del tratamiento quirúrgico en estos pacientes.

#### NEUROPATHOLOGIA Y PATOGENIA

Las leptomeninges se observan finas y descoloridas por el incremento de la vascularidad; microscópicamente los vasos del angioma son venas de pared fina, que varían en tamaño y se incluyen por hialinización y proliferación endotelial, que se extienden por toda la lesión visible y a veces hasta la corteza subyacente y el plexo coroide ipsilateral (4). Las calcificaciones se encuentran en las capas externas de la corteza cerebral y ocasionalmente se extienden hacia la sustancia blanca. Los depósitos de calcio se inician de manera adyacente a los vasos y de allí penetran al parénquima cerebral (24); es típica la atrofia adyacente al angioma, aunque no siempre es visible microscópicamente; también puede observarse pérdida neuronal y gliosis que se extiende usualmente por toda el área afectada por el angioma.

Basado en los estudios del flujo sanguíneo cerebral y metabolismo energético se ha postulado

como hipótesis etiopatogénica para la atrofia cerebral, el estado crónico de reducción de la perfusión sanguínea, que produce disminución del recambio sanguíneo en la zona. Los episodios agudos de hemiparesia asociadas a crisis epiléptica están probablemente relacionados con trombosis venosas en áreas adyacentes al angioma. Resulta excepcional, la presencia de hemorragia intracraneana en estos pacientes, lo que puede deberse a la escasa participación arterial en la formación angiomatosa (4).

#### TRATAMIENTO

En la mayor parte de los casos el control de las crisis epilépticas constituye el único elemento a tratar; sin embargo, existen otras posibilidades y opciones que describiremos a continuación; en cuanto al tratamiento de la epilepsia, es importante la selección correcta de la droga antiepileptica de acuerdo al tipo o los tipos de crisis que presente el paciente y es importante ser enérgicos por la importancia de las crisis para el pronóstico futuro (26).

En pocos pacientes de corta edad, con compromiso unilateral exclusivo, con epilepsia refractaria y sin retardo mental profundo, está indicado el tratamiento quirúrgico, mediante la resección del área afectada, lobectomía e incluso hemisferectomía (8,27,28). En estos casos es importante

asegurar que el otro hemisferio se encuentre totalmente sano por lo que requiere una exquisita evaluación neuroimágenes (estructural y funcional) y electroencefalográfica.

El tratamiento médico del glaucoma resulta en muchos casos efectivo; en otros es necesario recurrir a la cirugía mediante trabeculectomía y reconstrucción de la cámara anterior o combinación de trabeculotomía-trabeculectomía<sup>(30)</sup>. Varios estudios<sup>(29)</sup> informan mejores resultados con el tratamiento farmacológico debido a las complicaciones frecuentes en la cirugía; estas complicaciones son: a) catarata, b) hifema intraoperatorio, c) pérdida de humor vítreo, d) desprendimiento coroideo postoperatorio y e) hemorragia vítreo, las cuales se pueden presentar en más de la mitad de los casos<sup>(29,30)</sup>.

Se ha propuesto el tratamiento con bajas dosis de aspirina para la prevención de la trombosis venosa y así del deterioro neurológico; sin embargo, esto es aún discutible<sup>(3)</sup>; en pacientes con lesiones faciales pequeñas y con escasas lesiones neurológicas, se puede utilizar láser-terapia para el tratamiento estético<sup>(3)</sup>.

## REFERENCIAS

1. Sturge WA. A case of partial epilepsy, apparently due to a lesion of one of the vaso-motor centres of the brain. *Trans Clin Soc London* 1879; 12:162-7.
2. Weber FP. 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 Neurol Psychopath* 1922; 3: 134-9.
3. Rodriguez-Barrionuevo AC. Síndromes neurocutáneos con predominio de anomalías vasculares. *Rev Neurol (Barc)* 1996; 24: 1072-84
4. Roach ES. Neurocutaneous syndromes. *Pediatr Clin North Am* 1994; 39 : 591-617.
5. Boixeda P, de Misa RF, Arrazola JM, Pérez B. Angioma plano facial y síndrome de Sturge-Weber: estudio de 121 casos. *Med Clin (Barc)* 1993; 101:1-4
6. Rodríguez E, de Unamuno P. El síndrome de Sturge-Weber. *Med Clin (Barc)* 1993; 101: 18-9.
7. Gómez MR, Bebin ME. Sturge-Weber syndrome. En: Gómez MR, ed. *Neurocutaneous diseases: a practical approach*. London: Butterworths; 1987. p. 356-67.
8. Roach ES. Diagnosis and management of neurocutaneous syndromes. *Sem Neurol* 1988; 8: 83-96.
9. Enjolras O, Riche MC, Merland OJ. Facial port wine stains and Sturge Weber syndromes. *Pediatrics* 1985; 76: 48-51.
10. Mulliken JB, Young AE. *Vascular Birthmarks: Hemangiomas and malformations*. Philadelphia: WB Saunders Co.; 1988.
11. Dulac O, Larrague M, Roger J y col. Maladi de Sturge Weber: interet de L'analyse topographique de L'angiome cutane pour lle diagnostic d'angine pial associe. *Arch Fr Pediatr* 1982; 39: 155-8.
12. Sujansky E, Conradi S. Outcome of Sturge-Weber syndrome in 52 adults. *Am J Med Genet* 1995; 57(1): 35-45.
13. Pascual-Castroviejo I, Diaz-González C, García RM, Gonzales y col. Sturge Weber syndrome: study of 40 patients. *Pediatric Neurol* 1993; 9 (4): 283-8.
14. Tallman B, Tan OT, Morelli JO, Piepenbrink J y col. Location of port-wine stains and the likelihood of ophthalmic and/or central nervous system complications. *Pediatrics* 1991; 87: 323-7.
15. Taly AB, Naranja DM, Das S, Shankar SK y col. Sturge Weber Dimitri disease without facial nevus. *Neurology* 1987; 37: 1063-4.
16. Bebin ME, Gómez MR. Prognosis in Sturge-Weber disease. Comparison of unihemispheric and bihemispheric involvement. *J Child Neurol* 1988; 3: 181.
17. Guarder D, Palmieri A, Mashaly R. Cranial computed tomography in the phakomatoses. *Neuroradiology* 1983; 25: 293-304.
18. Sperner J, Schmause I, Bittner R y col. MR imaging findings in children with Sturge Weber syndrome. *Neuropediatrics* 1990; 21:146-52.
19. Benedikt RA, Brown DC, Walker R y col. Sturge-Weber syndrome: cranial MR imaging with Gd-DPTA. *AJNR* 1993; 14:409-15.
20. Barkovich AJ. The Phakomatoses. En: Barkovich AJ, ed. *Pediatric Neuroimaging*.

- 2<sup>nd</sup> ed. New York: Raven Press; 1995.
21. Stimac GK, Solomon MA, Newton TH. CT and MR of angiomatic malformations of the choroid plexus in patients with Sturge-Weber disease. AJNR. 1986; 7: 623-7.
22. Cherrie JJ, Specola N, Aicardi J. Secondary bilateral synchrony in unilateral pial angiomaticosis: successful surgical treatment. J Neurol Neurosur Psy 1988; 51: 663 -70.
23. Chugani H, Mazziota JC, Phelps ME. Sturge Weber syndrome. A study of cerebral glucose utilization with positron emision tomography. J Pediatr 1989; 114:224.
24. Di Trapani G, Di Rocco C, Abbamondii AI, y col. Light microscopy and ultrastructural studies of Sturge-Weber disease. Child Brain 1982; 9:23.
25. Duncan DB, Herholz K, Pietrzy K, Herss WD Regional cerebral blood flow and metabolism in Sturge-Weber disease. Clin Nucl Med 1995; 20: 522-3.
26. Aicardi J. Epilepsy in children. New York: Raven Press; 1994.
27. Ito M, Sato, K, Ohnuki A, Utlo A. Sturge Weber disease: operative indications and surgical results. Brain Dev 1990; 12:473-7.
28. Roach ES, Riela AR, Chugani HT y col. Sturge-Weber syndrome: recommendations for surgery. J Child Neurol 1994; 9: 190-2.
29. Bernardcxyk Meller J, Pecold K. Etiopathogenesis and treatment of glaucoma in Sturge-Weber syndrome. Klin Oczna 1993; 95:122-4

**LABORATORIO CLÍNICO  
GEN Y VIDA**

Ciudad de La Paz: Piza, Stadium, Miraflores  
Edif. Olímpia Nº 1354, Mezzanine Of. 1  
Tel.: 228976, Casilla 10832  
Ciudad de El Alto: Av. Juan Pablo II Nº 1085,  
(media cuadra Corte Superior de Justicia)  
Tel.: 845482, Fax: 591-02-228976, Cel. 015-64320  
B.P. 220303, E-Mail: rosovida@ceibo.entelnet.bo.

**Dra. Justina Ordoñez**

**ESPECIALIDAD EN BIOLOGIA DE REPRODUCCION**

- Diagnóstica causas de infertilidad. (Absoluta reserva).
- Capacitación espermática / Inseminaciones artificiales.
- Seminogramas o Espermatogramas.
- Evaluación de la integridad de la membrana plasmática del Spz.
- Evaluación de la cromatina nuclear del Spz.
- Estudios Citogenéticos.
- Exclusión de Paternidad ADN.
- También, realizamos análisis de rutina.

*Contamos con personal especializado y departamento de bienestar social para pacientes de escasos recursos.*