



## SÍNDROME DE STURGER WEBER. PRESENTACIÓN DE CASO

**Autores:** Marileydis Almaguel García<sup>1</sup>, José Sánchez Prieto<sup>2</sup>, Alejandro Zaldívar Almaguel<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Neurología, asistencia médica, Hospital docente Miguel Alipio de León Hernández, Aguada de Pasajeros, Cienfuegos, Cuba.

<sup>2</sup>Máster en educación, dirección municipal de salud, Aguada de Pasajeros, Cienfuegos, Cuba.

<sup>3</sup>Universidad de ciencias médicas de Cienfuegos, estudiante, Cienfuegos, Cuba.  
e-mail: marileydisag@gmail.com

### RESUMEN

**Introducción:** La angiomatosis encefalotrigeminal es el más frecuente de los síndromes neurocutáneos con predominio de anomalías vasculares. Es un proceso congénito infrecuente, pero no excepcional, que afecta a uno y otro sexo por igual. Consiste, en su forma completa, en la asociación de anomalías cerebrales, cutáneas y oculares. **Objetivo:** Exponer lo oportuno del tratamiento para un mejor pronóstico y calidad de vida en los pacientes con Síndrome de Sturjer Weber. **Resultados y discusión:** Se presenta el caso de una paciente de 1 año de edad, femenina, piel blanca, producto de parto eutócico, con peso de 3660 g. Al examen físico se confirma paciente con hipotonía generalizada, retardo en el desarrollo psicomotor; con hemangioma facial extenso bilateral, hemiparesia derecha, cuadros convulsivos tónico-clónicos. Teniendo en cuenta todos estos elementos se realiza el diagnóstico de un síndrome de Sturge-Weber. **Conclusiones:** El pronóstico y la calidad de vida dependerán de lo temprano, oportuno y adecuado que sea la vigilancia y el manejo de las convulsiones, la prevención del glaucoma y la ceguera, la estimulación temprana de las áreas motoras, cognitivas y del lenguaje, entrenamiento en destrezas motoras finas de ser posible todos los días.



**Palabras claves:** síndrome de Sturge-Weber, angioma, epilepsia.

## INTRODUCCIÓN

La angiomatosis encefalotrigeminal descrito por Sturge <sup>1</sup> en 1879 y redondeada por Weber <sup>2</sup> en 1922, es el más frecuente de los síndromes neurocutáneos con predominio de anomalías vasculares. Es un proceso congénito infrecuente, pero no excepcional, que afecta a uno y otro sexos por igual y que aparece de manera esporádica, aunque se han descrito casos heredados de forma autosómica recesiva y dominante.

El síndrome de Sturge-Weber (SSW) puede ser de forma completa e incompleta. Su forma completa consiste, en la asociación de anomalías cerebrales (angioma leptomeníngeo o pial), cutáneas (angioma facial) y oculares (angioma coroideo); desde el punto de vista clínico se caracteriza por una mancha color vino en la cara, epilepsia, retraso mental, otras manifestaciones neurológicas deficitarias (hemiparesia, hemianopsia) y glaucoma. Las formas incompletas del síndrome, aparecen como: <sup>3</sup>

-Angioma facial y leptomeníngeo, pero sin angioma coroideo.

-Angioma leptomeníngeo y coroideo sin nevus facial.

-Nevus facial y angioma coroideo sin evidencias clínicas ni radiográficas de angiomatosis cerebral.

-Angiomatosis cerebral y pial aislado. <sup>3</sup>

Generalmente, esta angiomatosis leptomeníngea condiciona la presencia de convulsiones focales y de hemiparesia que suelen ser contralaterales al lado afecto, junto con una atrofia cerebral del mismo lado del angioma facial y un retraso mental más o menos marcado. En ocasiones existen también alteraciones oculares por malformaciones vasculares a dicho nivel. <sup>4</sup>

Es un trastorno congénito y esporádico, no hereditario, aunque se han descrito algunos casos familiares. <sup>5</sup> Se ha descrito la asociación de este síndrome con el gen GNAQ.<sup>6</sup> La mutación en la proteína G GNAQ y RASp21 se asocia a SSW y angioma facial no sindromático. <sup>7</sup>

Los factores de peor pronóstico a nivel neurocognitivo son: comienzo de las crisis antes de los 6 meses, compromiso leptomeníngeo bilateral y la alta frecuencia



de convulsiones. Los episodios de déficit motor (EDM) se manifiestan como hemiparesia transitoria o defectos en el campo visual.<sup>6</sup>

Fisiopatológicamente se produce una isquemia transitoria cortical y trombosis recurrentes a nivel de la malformación capilar leptomeníngea .<sup>6</sup>

Se ha propuesto el uso preventivo de aspirina a bajas dosis 3 a 5 mg/kg/día a fin de prevenir o limitar los EDM y deterioro neurológico progresivo. <sup>6,7</sup>

No hay consenso con respecto a la edad oportuna para iniciar la medicación anticonvulsivante, aunque algunos grupos de trabajo la inician con el paciente presintomático, sin convulsiones ni EDM, considerando que es el momento óptimo para intervenir y mejorar el pronóstico motor y cognitivo. <sup>6</sup>

El presente trabajo tiene como objetivo señalar lo oportuno del tratamiento para un mejor pronóstico y calidad de vida.

## **OBJETIVO**

Exponer lo oportuno del tratamiento para un mejor pronóstico y calidad de vida en los pacientes con Síndrome de Sturgen Weber.

## **PRESENTACIÓN DEL CASO**

Se presenta una paciente del sexo femenino, transicional de un año de edad, nacida de un parto eutócico con historia obstétrica de 7 embarazos , 4 partos y 2 abortos provocado, la quinta de los hijos, no se recogen antecedentes prenatales de interés, parto eutócico de 39 semanas de gestación, apgar 8-9, peso 3660 gramos.

Desde el nacimiento se constata al examen físico un angioma facial extenso. A los 3 meses de edad inicia con cuadros convulsivo con epilepsia focal motora derecha que se generaliza secundariamente, con ingresos reiterados por descompensación de la epilepsia de difícil control, retardo desarrollo psicomotor.

Al examen físico se constata una disminución del tono generalizado, no sostén cefálico, reflejos osteotendinosos abolidos generalizados. Disminución de la motilidad en hemicuerpo derecho (hemiparesia derecha), pulgares ocultos bilaterales, nistagmo bilateral vertical y horizontal. Paresia del VI par craneal izquierdo. No signo de Babinsky, no se sienta, no pinza digital, no gatea.



Evidente retraso en el desarrollo psicomotor. En la piel un hemangioma facial extenso bilateral que solo respeta la tercer rama del trigémino derecho.

La paciente mostró en la TAC de cráneo: Múltiples imágenes hiperdensas lineales, aisladas y periventriculares en ambos hemisferios cerebrales. Atrofia frontal bilateral izquierda mayor que derecha Impresiona telangestasia capilar.

El electroencefalograma del caso arrojó los siguientes resultados: patológico, asimetría interhemisférica, con detrimento del hemisferio Izquierdo, signos de irritación cortical parietotemporal derecho.

La paciente Inició tratamiento con fenobarbital (15mg /5ml) a 5mg/kg/ día, hasta los 6 meses de edad, más fenitoína: 5mg/kg/día. Actualmente con Valproato de sodio (250mg/5ml) 40mg/kg/día.

Se inserta en el programa de neurorehabilitación infantil en el centro de Aguada de Pasajeros por ciclos de 28 días observándose mejoría en el desarrollo psicomotor.

Por todos los criterios antes expuestos se realiza el diagnóstico de un síndrome de sturger weber.

## **DISCUSIÓN DE CASO**

El SSW es conocido como completo cuando afecta al sistema nervioso central (SNC) y los angiomas faciales están presentes y son incompletos cuando sólo uno está presente; la escala de Roach se utiliza para esta clasificación: <sup>8</sup>

-Tipo I. Angioma facial y de leptomeninges están presentes; puede tener glaucoma.

-Tipo II. Angioma facial solamente, no afectado sistema nervioso central ; puede tener glaucoma.

- Tipo III. Angioma de leptomeninges solamente; no glaucoma.

El angioma cutáneo es conocido como "Mancha en vino de Oporto". Se puede presentar también en angiomas extracraneales y de tejidos blandos. Otras malformaciones del sistema nervioso central se asocian a esta enfermedad y otros síndromes neurocutáneos se incluyen en su diagnóstico diferencial.<sup>9</sup>

El caso presentado tiene un síndrome de Sturjer-Weber de tipo I, presenta angioma facial, distribuido en cuero cabelludo y cara, respetando solo la tercera



rama del trigémino derecho. En leptomeninges presenta telangectasia capilar, aun no presenta glaucoma.

La obstrucción de las formaciones vasculares en SWS puede causar éstasis en la microcirculación con reducción del retorno venoso, hipoxia y descenso del metabolismo neuronal, siendo el mecanismo patogénico en estos casos. La resolución de la sintomatología y de las alteraciones en la resonancia magnética nuclear (RMN) cerebral sugiere una isquemia reversible, más que un infarto.<sup>10</sup>

El uso preventivo de aspirina a bajas dosis, 3 a 5 mg/kg/ día, sirve para prevenir o limitar los episodios de déficit motor y el deterioro neurológico progresivo. Su uso es controvertido en pediatría, por lo que se recomienda que estos pacientes reciban la vacuna contra la varicela y la anual contra influenza, por la asociación de Síndrome de Reye en pacientes que reciben AAS y estas virosis.<sup>10</sup>

La exploración electroencefalográfica puede ayudar, inicialmente, a confirmar la presencia de afectación cerebral y, más tarde, a localizar el sitio de inicio de las crisis epilépticas. En algunos pacientes con angioma pial unilateral pueden observarse paroxismos generalizados y bisincrónicos. Los estudios de metabolismo cerebral mediante tomografía de emisión de positrones han mostrado una reducción del metabolismo cerebral cerca del angioma que se extiende bien por toda el área radiográfica anormal.<sup>3</sup>

En el caso que se presenta el electroencefalograma localiza el lugar de las crisis en la región parietotemporal derecho, con detrimento del lado izquierdo, en correspondencia con lo planteado por el autor, Morales Querol.<sup>3</sup>

La tomografía de emisión de fotón simple y el estudio de flujo sanguíneo cerebral usando inhalación de xenón demuestran la reducción de la perfusión en el tejido cerebral afectado. Los estudios de imagenología funcional complementan a las estructurales para la evaluación del tratamiento quirúrgico en estos pacientes.<sup>3</sup>

Está discutido el momento oportuno para estudiar estos pacientes con neuroimágenes, teniendo en cuenta los potenciales efectos de deterioro neurocognitivo del uso de sedación y anestesia general. También se ha demostrado el depósito de Gadolinio en distintos tejidos del cerebro (ganglios basales, cerebelo) y en medula ósea. El estudio de neuroimagen óptimo es la RMN 3 tesla, con contraste incluyendo T1, T2, Flair, DWI Y SWI.<sup>9</sup>



En el caso presentado solo se realizó tomografía axial computarizada simple, dificultándose realizar la resonancia magnética nuclear.

En cuanto al tratamiento de la epilepsia, es importante la correcta selección de la droga antiepiléptica de acuerdo con el tipo o los tipos de crisis que muestra el paciente y es importante ser enérgicos por la importancia de las crisis en el pronóstico. En escasos pacientes de corta edad, con afectación unilateral exclusivamente, con epilepsia refractaria y sin retraso mental profundo, está indicado el tratamiento quirúrgico, mediante la resección del área afectada, lobectomía e incluso hemisferectomía. En estos casos es importante asegurar que el otro hemisferio se encuentra totalmente sano, por lo que requiere una exquisita evaluación neuroimagenológica (estructural y funcional) y electroencefalográfica.<sup>8</sup>

El tratamiento de la enfermedad de Sturge Weber es multifactorial y algo polémico. Las drogas de elección suelen ser: Fenitoína: 5-8mg/kg/día dividido (en dos dosis) y el Ácido Valpróico: 20-60mg/kg/día (dividido en dos dosis), en caso de que sean parciales simples o la Carbamazepina: 10-20mg/kg/día (dividido en dos tomas) y el Ácido Valpróico en caso de que sean parciales complejas. En caso de ser generalizadas se puede iniciar con fenitoína o fenobarbital. Es necesario hacer niveles séricos del anticonvulsivante cada 3-6 meses. En caso de refractariedad a una droga se puede agregar una segunda droga antes de pasar a la opción quirúrgica.<sup>11</sup>

El caso en estudio la paciente ha tenido buena respuesta al tratamiento farmacológico impuesto, consistió al inicio en fenobarbital y fenitoína hasta los seis meses de vida y actualmente con valproato de sodio, coincidiendo con los autores, Samra V y Portillo J<sup>11</sup>; Recibiendo además tratamiento no farmacológico vinculada a la atención temprana donde realiza ciclos de 28 días en neurorehabilitación infantil, logrando discreta mejoría en su desarrollo psicomotor.

Se presentó un caso representativo de una niña con síndrome de Sturge-Weber, manejo interdisciplinario con los servicios de neurología, oftalmología y pediatría, se trata de mantener buen manejo interdisciplinario, con el fin de evitar la progresión de dicha lesión y sus consecuencias futuras en el aspecto psicosocial, y mejorar la calidad de vida.



## CONCLUSIONES

El pronóstico y la calidad de vida dependerán de lo temprano, oportuno y adecuado que sea la vigilancia y el manejo de las convulsiones, la prevención del glaucoma y la ceguera, la estimulación temprana de las áreas motoras, cognitivas y del lenguaje, entrenamiento en destrezas motoras finas de ser posible todos los días.

No existieron conflictos de intereses.

Los autores certifican la autenticidad de la autoría declarada, así como la originalidad del texto.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sturge W A. A case of partial epilepsy, apparently due to a lesion of one of the vasomotor centres of the brain. *Trans Clin Soc* 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 Neuro Psychopathol* 1922;3:134-9
3. Morales Querol MC, Sierra Benítez EM, León Pérez MQ, Márquez Oquendo JA, Robles Lorenzo L, López Álvarez TC. Angiomatosis encefalotrigeminal o síndrome de Sturge-Weber. A propósito de un caso. *Rev Méd Electrón [Internet]*. 2017 May-Jun [citado: fecha de acceso]; 39(3). Disponible en: <http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/artic>
4. J. Miranda Mallea y cols. Síndrome de Sturge-Weber: Experiencia en 14 casos. *Anales Españoles de Pediatría*. VOL. 46 Nº 2, 1997.
5. Maraña Pérez AI, Ruiz-Falco Rojas ML, Puertas Martín V, Domínguez Carral J, Carreras Saez I, Duat Rodríguez A, Sánchez González V. Análisis del síndrome de Sturge Weber: Estudio retrospectivo de múltiples variables asociadas. *Neurología*. 2016;32(6):345-416.
6. De la Torre AJ, Luat AF, Csaba Juhaz, Lan Ho M, Argersinger DP, Cavuoto KM, Enriquez-Algeciras M, Tikkanen S, North P, Burkhart CN, Chugani HT, Ball



- KN, Pinto AL, Loeb JA. Multidisciplinary Consensus for Clinical care and Research Needs for Sturge Weber Syndrome. *Pediatric Neurology*. 2018;84:11-20
7. Zhengyi H, Yuchi L, Zengxia Z, Hu J, Xiaoxon T, Xuhui CH, Shuyun L, Youniju T, Tingtin W, Xing CH, Yangyang D, Jun W. GNAQ mutation R183Q as a potential cause of familial Sturge Weber. *Oncol Lett*. 2017;13(4): 2665-69.
8. Fernández Concepción O, Gómez García A, Sardiñas Hernández N. Síndrome de Sturge Weber. Artículos de revisión. *Rev Cubana Pediatr* 1999;71(3):153-9
9. García Jiménez J, Zubimendi Pérez S, Navarrete Páez M, Gutiérrez-Rojas . Síntomas psicóticos en la enfermedad de Sturge-Weber. *Psiquiatr Biol* [Internet]. 2013 [citado 14 May 2015];20(3):44-6. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1134593413000377>
10. Sarti M, Blanco M, Cane E, Cordero G, Lucero M. Síndrome de sturge weber experiencia en cuatro pacientes con episodios de déficit motor transitorio. *Ludovica Pediátrica* - vol 22 #01 - marzo 2019.
11. Samra V, Portillo J, Argueta W. Enfermedad de Sturge-Weber presentación de caso y revisión del tema: diagnóstico y tratamiento basado en medicina por evidencia. *Honduras Pediátrica Volumen 24, Número 2, Mayo-Agosto, 2004*.