

# Síndrome de Sturge-Weber: estudio prospectivo

## Sturge-Weber syndrome: prospective study

Patricia Della Giovanna,<sup>1</sup> María Mauri,<sup>2</sup> María Boente,<sup>3</sup> Diego Loriente<sup>4</sup> y María Fiandrino<sup>5</sup>

### RESUMEN

**Antecedentes:** el síndrome de Sturge Weber (SSW) es un desorden neurocutáneo congénito que se caracteriza por una malformación vascular con compromiso facial, ocular y del sistema nervioso central. Se clasifica en 3 tipos de acuerdo con la extensión del compromiso.

**Objetivo:** registrar todos los casos de Sturge Weber de nuestra población, estudiar su prevalencia, características clínicas y discriminar la extensión del compromiso cutáneo.

**Diseño:** estudio multicéntrico (Hospital Nacional Prof. Alejandro Posadas y Hospital del Niño Jesús, de Tucumán), observacional y longitudinal en pacientes con diagnóstico de mancha de vino oporto (MVO) en el Servicio de Dermatología de ambos hospitales.

**Material y métodos:** se obtuvieron datos epidemiológicos, evaluación clínica, patología asociada y exámenes complementarios.

**Resultados:** la prevalencia de SSW en los pacientes con MVO resultó ser del 21%. La localización más frecuente de la MVO en el SSW fue la rama oftálmica y maxilar del nervio trigémino.

**Conclusiones:** ante un paciente con MVO facial localizada en la primera (V1) o las primeras dos ramas (V1-V2) del trigémino debemos realizar una exploración neurológica y oftalmológica para detectar el síndrome (*Dermatol. Argent.*, 2012, 18(5): 377-382).

### Palabras clave:

*mancha de vino oporto, síndrome de Sturge Weber, angiomas encefalotrigeminal.*

### ABSTRACT

**Background:** the Sturge Weber syndrome (SSW) is a congenital neurocutaneous disorder characterized by congenital vascular malformation with facial, ocular and central nervous system involvement. It is classified into three types according to the extent of the commitment.

**Objective:** to record all cases of SSW in our population, measure its prevalence, clinical characteristics and discriminate cutaneous extension.

**Design:** multicentric (Hospital Nacional Prof. Alejandro Posadas y Hospital del Niño Jesús de Tucumán), observational and longitudinal study in patients with port wine stain (PWS) in the Dermatology Department of both hospitals

**Methods:** epidemiological data, clinical evaluation, associated pathology and supplementary examinations were obtained.

**Results:** the prevalence of SSW in patients with facial PWS was 21%. The most common location of the MVO in SSW was the ophthalmic and maxillary branches of the trigeminal nerve.

**Conclusion:** in a patient with facial MVO located in the first (V1) or the first two branches (V1-V2) of the trigeminal, we should perform a neurological and ophthalmic screening to detect the syndrome (*Dermatol. Argent.*, 2012, 18(5): 377-382).

### Keywords:

*port wine stain, Sturge Weber syndrome, encephalotrigeminal angiomas.*

Fecha de recepción: 29/05/2012 | Fecha de aprobación: 16/08/2012

<sup>1</sup> A cargo del Servicio de Dermatología del Hospital Posadas

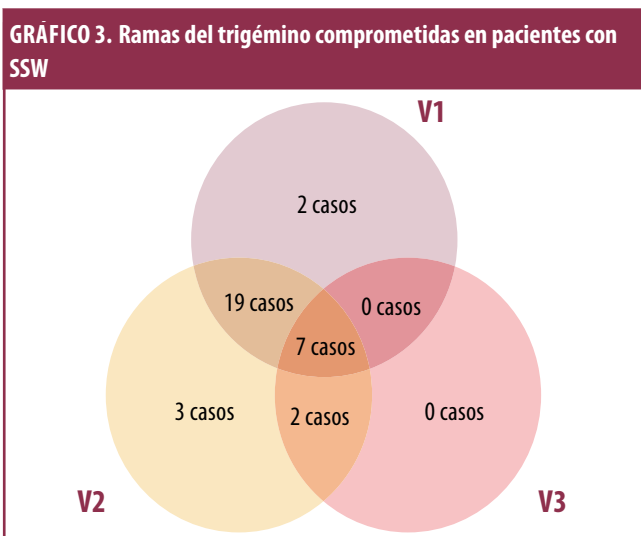
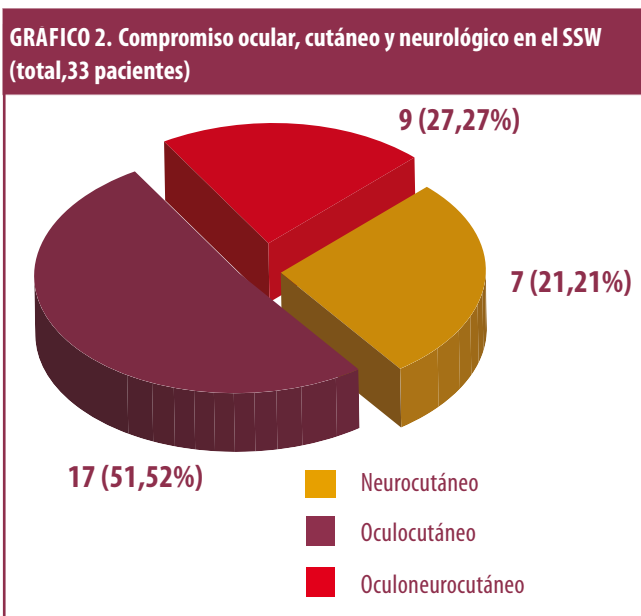
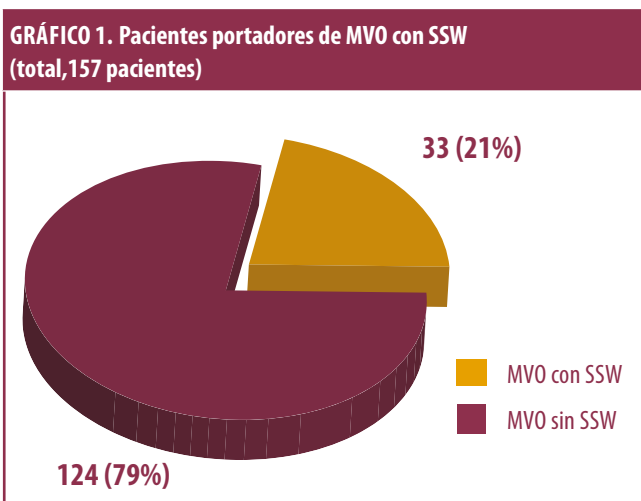
<sup>2</sup> Residente del Servicio de Dermatología del Hospital Posadas

<sup>3</sup> Jefa del Servicio de Dermatología del Hospital del Niño Jesús, Tucumán

<sup>4</sup> Médico de planta del Servicio de Dermatología del Hospital Posadas

<sup>5</sup> Médica de planta del Servicio de Dermatología del Hospital del Niño Jesús, Tucumán

Correspondencia: Patricia Della Giovanna, Paunero 1211, 6° piso, CP 1663, San Miguel, provincia de Buenos Aires



## Introducción

El síndrome de Sturge-Weber (SSW) es una facomatosis neurovascular en la cual se asocia mancha de vino oporto (MVO) localizada en la piel inervada por el nervio trigémino, con anomalías vasculares leptomenígeas y coroideas homolaterales. Cuando presenta compromiso neurocutáneo constituye el tipo clásico que puede presentar forma clínicas oculocutáneas exclusivas.

Realizamos un estudio multicéntrico, descriptivo, observacional y prospectivo de pacientes que presentaban MVO de localización cefálica evaluados en el Servicio de Dermatología del Hospital Nacional Profesor Alejandro Posadas y el Hospital del Niño Jesús, de Tucumán, en un período que va desde septiembre de 2010 a agosto de 2011.

## Objetivos

### a) Objetivo primario

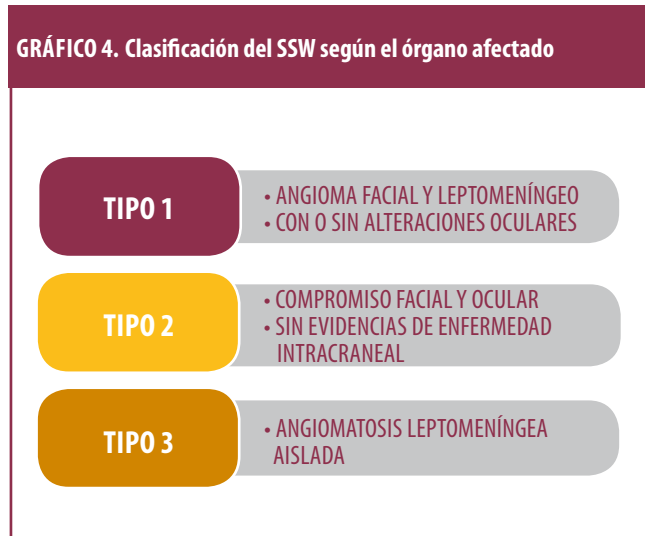
Revisar la prevalencia del SSW en la población de pacientes con MVO facial estudiada.

### b) Objetivos secundarios

Describir datos epidemiológicos, características clínicas, órgano comprometido, rama del trigémino afectada y presencia de compromiso bilateral.

## Material y métodos

Se realizó un trabajo descriptivo de 157 pacientes evaluados en los dos servicios de Dermatología, centros de derivación para el tratamiento láser de MVO, en un período comprendido entre el 1º de septiembre de 2010 y el 31 de agosto de 2011, con diagnóstico de MVO de localización cefálica. Criterios de inclusión: pacientes con MVO de localización cefálica que acudieron a consultorio de malformaciones vasculares espontáneamente, o aquellos derivados por



otras instituciones o profesionales. Criterios de exclusión: pacientes que presentaban MVO que no comprometiese el área cefálica.

Se realizó una ficha clínica, en la cual se constataron los siguientes datos: edad, sexo, rama del trigémino afectada, compromiso ocular, compromiso neurológico y estudios complementarios. El paciente podía contar con estudios ya realizados, y a aquellos pacientes que no los tuvieran, se les solicitaron RMN del cerebro con gadolinio, fondo de ojo y medición de presión intraocular.

## Resultados

Se analizaron 157 pacientes con MVO de localización cefálica, 33 (21%) presentaban criterios para SSW (gráfico 1). De los 33 pacientes con SSW, 9 (27,27%) presentaban la tríada característica oculoneurocutáneo, 17 (51,52%) sólo compromiso ocular y cutáneo, y 7 (21,21%) sólo compromiso neurocutáneo (gráfico 2). Presentaron compromiso oftálmico 26 (78,78%), de los cuales 24 (92,3%) desarrollaron glaucoma y 2 desprendimiento de retina, y uno ambas patologías.

De los 16 (48,48%) pacientes con compromiso neurológico, 8 (50%) desarrollaron convulsiones, de éstos la mitad con anomalías en las imágenes de cerebro; los 8 pacientes restantes presentaban alteraciones en la RMN o TAC de cerebro, sin síntomas. Respecto de la afectación cutánea, 2 (6%) pacientes tenían compromiso de la rama V1 del trigémino, 19 (57,6%) compromiso de V1-V2, 7 (21,21%) afección de V1-V2-V3, 3 (9,1%) afección de V2, 2 (6%) compromiso de V2-V3. 8 tuvieron compromiso bilateral (gráfico 3).

## Comentarios

La MVO (también denominada nevus flammeus, angioma plano, malformación vascular capilar plana) se presenta en el 0,3% de los recién nacidos.<sup>1,2</sup> En general es congénita, si bien puede aparecer en las primeras semanas de vida. La topografía más frecuente es la cara, le siguen el tronco y, en menor frecuencia, los miembros. La mayoría de las veces son unilaterales, si bien se refieren casos bilaterales. Se distribuyen según la división clásica de los territorios sensoriales del nervio trigémino: V1 rama oftálmica, V2 rama maxilar, V3 rama mandibular.<sup>1</sup>

El color varía del rosado al rojo púrpura, y en general son bien delimitadas. Su crecimiento es proporcional al del niño. Inicialmente son planas, pero con el tiempo se puede observar hipertrofia en sectores.

La MVO puede ser la llave diagnóstica de diferentes síndromes, entre ellos el SSW, facomatosis neurovascular.<sup>3</sup> La primera referencia a esta patología la realizó Schimer en 1860; sin embargo, fue William Allen Sturge quien en 1879 publicó la primera descripción completa del síndrome. Le siguieron los aportes de Frederick Parkes Weber en 1922 y de Vicente Dimitri, neurólogo argentino que en 1923 realizó importantes contribuciones

Foto 1. MVO de localización en V1.

Foto 2. MVO de localización en V2.

al conocimiento del compromiso del sistema nervioso central, por lo que también se utiliza para denominar a esta entidad el epónimo de síndrome de Sturge-Weber-Dimitri.<sup>1,3</sup> Se caracteriza por la asociación de MVO facial con anomalías vasculares leptomeníngeas y coroideas homolaterales. No es familiar y afecta por igual a ambos sexos,<sup>2,4</sup> hecho que difiere con nuestra población, donde 21 pacientes (63,63%)

pertenecían al sexo femenino y 12 (36,36%) al masculino. En nuestra población, la prevalencia del síndrome fue del 21%. De los 157 pacientes, el 50% presentaba compromiso de la rama V2 aislada, le seguía en frecuencia la afectación de las ramas V1-V2 en un 20% y luego el compromiso de las 3 ramas en un 15%; el 3% afectaba en forma exclusiva V1, el 12% restante afectaba V2-V3 y V3.

De acuerdo con la extensión del compromiso se clasifica al SSW en 3 tipos (gráfico 4). El tipo 1 (clásico) incluye a los pacientes con angioma facial y leptomeníngeo con o sin anormalidades oculares. El tipo 2 abarca aquellos pacientes con compromiso facial y ocular sin evidencia de enfermedad intracraneal. El tipo 3 se caracteriza por la presencia de angiomatosis leptomeníngea aislada y el diagnóstico sólo es posible por evidencia de malformación leptomeníngea,<sup>4-6</sup> por lo tanto este grupo de pacientes no fue incluido en este trabajo. En nuestra casuística, de los 33 pacientes con SSW, 16 (48,48%) pertenecían al grupo clásico y 17 (51,52%) al tipo 2.

La MVO compromete al área inervada por el trigémino, con afectación de manera característica del párpado superior y frente, aunque puede extenderse a un área facial más extensa, de modo unilateral o bilateral. Respecto de la localización del MVO en nuestros pacientes con SSW, 28 (84,84%) presentaban compromiso de la primera rama del trigémino, de ellos 19 también afectaban V2, y 7 pacientes tenían compromiso de las 3 ramas. Sólo 2 casos tenían compromiso de V1 en forma aislada. Ocho casos eran bilaterales, que correspondieron al 24,24% del total, dato que coincide con la literatura.<sup>7</sup> Destacamos que la rama del trigémino afectada con mayor frecuencia en nuestra casuística fue la maxilar. No se evidenciaron casos de SSW asociados a compromiso de V3 aislado (fotos 1, 2, 3, 4 y 5; gráfico 3)

La malformación vascular puede comprometer mucosa oral y paladar y provocar hipertrofia del mismo al producir deformidades en la oclusión mandibular durante la adolescencia. También puede presentarse hipertrofia labial y épulis asociados con hemorragias gingivales.

Los síntomas neurológicos son producidos por una malformación capilar venosa de la piamadre, ipsilateral a la MVO del área V1.<sup>8</sup> La localización más frecuente es el área parieto-occipital, aunque la lesión vascular leptomeníngea puede ser más extensa. Las convulsiones producidas por hipoxia y microcirculación se presentan antes de los 2 años de vida en el 50-90%.<sup>9</sup> Otros trastornos que pueden presentarse son problemas emocionales y de conducta, déficit de atención y cefalea. Alrededor de la mitad de los pacientes tiene retraso mental. En nuestra experiencia, 16 de los pacientes incluidos en el estudio (48,48%) presentaron compromiso neurológico, y de ellos 8 (50%) habían tenido episodios de convulsiones. En 13 (81,25%) de ellos la MVO se localizaba en V1.

A medida que evoluciona la malformación, se ve hemiatrofia cerebral, calcificaciones cerebromeníngeas giriformes o

Foto 3. MVO de localización en V1-V2.

Foto 4. MVO de localización en V1-V2-V3.

paralelas en forma de “vías” (signo de Krabbe). Los estudios complementarios para evaluar compromiso cerebral son: electroencefalograma, TAC y RMN de cerebro con gadolinio. La TAC es superior a la RMN para mostrar calcificaciones giriformes cerebrales. En cambio la RMN de cerebro con contraste es de preferencia para la identificación de anomalías estructurales. En 12 pacientes (33%) pudimos evidenciar alteraciones en los estudios de neuroimágenes que incluían: calcificaciones, aumento de la circulación global y dilataciones vasculares con realce del patrón vascular (foto 6).

Respecto del compromiso oftálmico, el glaucoma fue la manifestación ocular más frecuente en nuestros pacientes, presente en 24 de ellos, de los cuales: uno tenía afectación de V1 en forma aislada, 14 presentaban compromiso de V1-V2, 7 compromiso de V1-V2-V3, 2 afectaban V2-V3, y ninguno V2 en forma aislada.

El compromiso de la rama V1 y de V1-V2 constituye un factor predictivo importante para el compromiso oftálmico y glaucoma. El desprendimiento de retina lo observamos en 3 pacientes, uno de ellos asociado a glaucoma y otros dos no relacionados con el mismo.

La literatura describe que los pacientes con compromiso de la rama V1 tienen también mayor posibilidad de compromiso ocular,<sup>4,8</sup> y es el glaucoma la complicación más característica,<sup>9-12</sup> presente en el 30-70% de los casos, producido por aumento de la vasculatura coroidea.<sup>6,10,13</sup> El 60% de ellos desarrolla glaucoma en la primera infancia por anomalías del ángulo de la cámara anterior, y el 40% en la niñez o adultez temprana. Puede detectarse desde el nacimiento como buftalmos (glaucoma congénito) o ser evidente en la infancia tardía, ya que el aumento de la presión intraocular es gradual.<sup>2,11</sup> Es obligatorio realizar revisiones oftalmológicas periódicas de por vida. También pueden encontrarse en el ojo afectado malformaciones vasculares coroideas difusas. El tratamiento de la malformación vascular con láser debe realizarse en etapas tempranas para obtener los mejores resultados. La localización de la MVO predice la respuesta terapéutica. Las lesiones en la frente responden mejor que las localizadas a nivel facial central. Sin el tratamiento con láser, la lesión puede aumentar de grosor e hipertrofiarse.<sup>14</sup>

## Conclusiones

En nuestro estudio, la prevalencia de SSW en los pacientes con MVO facial fue del 21%.

Fue más frecuente en el sexo femenino 2:1, si bien los artículos refieren que se presenta por igual en ambos sexos.

La localización más frecuente de la MVO en el SSW fue la rama oftálmica y maxilar (con el 57,58%). Las localizaciones menos frecuentes fueron el compromiso de V2-V3 en el 6% de los casos, y no se evidenciaron casos de SSW asociados a compromiso de V3 aislado.

### Foto 5. MVO de localización bilateral.

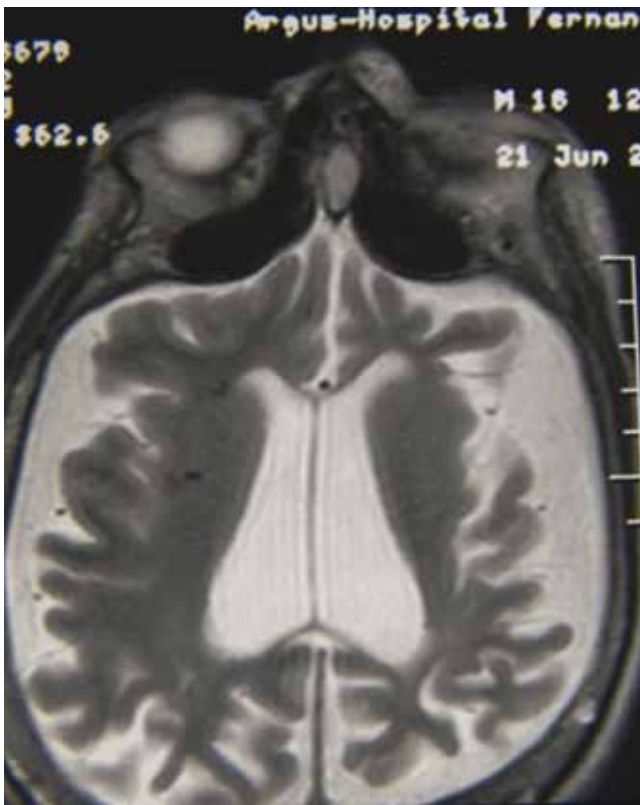
Las formas bilaterales observadas en 8 pacientes (24,24%) desarrollaron SSW tipo 1 y 2.

Dieciséis pacientes (48,48%) correspondían a formas clásicas, 9 (56,25%) de los cuales evidenciaron la tríada completa. Llama la atención el alto porcentaje de formas oculocutáneas exclusivas en 17 casos (51,51%), y el glaucoma fue el hallazgo más frecuente.

Por lo tanto, ante MVO faciales localizadas en las dos primeras ramas del trigémino, se debe realizar una exploración neurológica y oftalmológica con RMN de cerebro con gadolinio y fondo de ojo con medición de la presión intraocular, con el fin de detectar en forma temprana los pacientes portadores del SSW.

## Bibliografía

1. Cabrera H., García S. Síndromes con nevos vasculares, *Nevos*, Ed. Actualizaciones Médicas, 1998: 131-140.
2. Píram M., Lorette G., Sirinelli D., Herbreteau D. *et ál.* Struge-Weber Syndrome in Patients with Facial port Wine Stain, *Pediatr. Dermatol.*, 2012, 29: 32-37.



**Foto 6.** RMN de cerebro con intenso realce meníngeo sobre duramadre y cubiertas leptomeníngeas, bilateral. En encéfalo, estructuras vasculares de mediano calibre.

- Wyllie W.G. Sturge Weber Syndrome, *Proc. R. Soc. Med.*, 1947, 40: 546.
- Zouh J., Li N.Y, Zouh X.J., Wang J.D. Sturge-Weber syndrome: a case report and review of literatures, *Chin. Med. J.*, 2010, 123: 117-121.
- Roach E.S. Neurocutaneous Syndromes, *Pediatr. Clin. North. Am.*, 1992, 39: 591-620.
- Ch'ng S., Tan S.T., Facial port-wine stains- clinical stratification and risk of neuro-ocular involvement, *J. Plast. Reconstr. Aesthet. Surg.*, 2008, 61: 889-893.
- Cordisco M.R., Lanoel A., Peerz F., Dacol. et ál. Sturge-Weber Syndrome Study of 70 patients, *Pediatr. Dermatol.*, 2010, 27: 561-593.
- Pearce J.M. Sturge-Weber syndrome (encephalotrigeminal or leptomeningeal angiomatosis), *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry*, 2006, 77: 1291-1292.
- Maruani A. Sturge-Weber Syndrome, *Presse Med.*, 2010, 39: 482-486.
- Ray D., Mandal A.K., Chandrasekhar G., Naik M. et ál. Port-wine vascular malformations and glaucoma risk in Sturge-Weber syndrome, *J. AAPOS*, 2010, 14: 105.
- Quan S.Y., Comi A.M., Parsa C.F., Irving N.D. et ál. Effect of a single application of pulsed dye laser treatment of port wine birthmarks on intraocular pressure, *Arch. Dermatol.*, 2010, 146: 1015-1018.
- Basler L., Sowka J. Sturge-Weber syndrome and glaucoma, *Optometry*, 2011, 82: 306-309.
- Sharan S., Swamy B., Taranath D.A., Jamieson R. et ál. Port wine vascular malformations and glaucoma risk in Sturge-Weber syndrome, *J. AAPOS*, 2009, 13: 374-378.
- Pascual-Castroviejo I., Pascual Pascual S.I., Velázquez Fragua R., Viaño J. Sturge-Weber syndrome: study of 55 patients, *Can. J. Neurol. Sci.*, 2008, 35: 301-307.

## DERMATÓLOGOS JÓVENES

### ✦ MITOS Y VERDADES

Lucía Nicola

#### 1) La suspensión del tratamiento anticoagulante/antiagregante previo una cirugía dermatológica se asocia a mayor riesgo tromboembólico.

Kovich O., Otley, C.C. Thrombotic complications related to discontinuation of warfarin and aspirin therapy perioperatively for cutaneous operation, *J. Am. Acad. Dermatol.*, 2003, 48: 233-237.

**VERDAD:** En un estudio observacional retrospectivo, 46 pacientes sufrieron complicaciones trombóticas luego de suspender el tratamiento anticoagulante o antiagregante previo a una cirugía dermatológica. Se observaron eventos como: accidente cerebrovascular, embolia cerebral, infarto de miocardio, embolia pulmonar, oclusión de la arteria retiniana y muerte. El riesgo tromboembólico estimado fue 1/6.219 intervenciones dermatológicas si se suspende la warfarina y 1/21.448 al suspender la aspirina. Aunque el riesgo calculado es bajo, debe ser considerado ya que las complicaciones tromboembólicas se asocian a alta morbilidad y mortalidad.

#### 2) Continuar el tratamiento con aspirina durante una cirugía dermatológica se asocia a mayor riesgo de sangrado.

Otley C.C., Fewkes J.L., Frank W., Olbricht S.M. et ál. Complications of cutaneous surgery in patients who are taking warfarin, aspirin, or nonsteroidal anti-inflammatory drugs, *Arch. Dermatol.*, 1996, 132: 161-166.

**MITO:** En un estudio retrospectivo se analizaron 653 pacientes, de los cuales 286 estaban en tratamiento con AINE o aspirina durante la intervención quirúrgica cutánea. Las complicaciones hemorrágicas observadas en el grupo que recibía antiagregantes no fueron estadísticamente significativas respecto de los controles (1,6% vs. 0,7%).

#### 3) Se debe suspender el tratamiento con aspirina previo a una cirugía dermatológica.

Kirkorian A.Y., Moore B.L., Siskind J., Marmur E.S. Perioperative management of anticoagulant therapy during cutaneous surgery: 2005 survey of Mohs surgeons, *Dermatol. Surg.*, 2007, 33: 1189-1197

**MITO:** La suspensión del tratamiento antiagregante se asocia a mayor riesgo de eventos trombóticos sin aportar menor riesgo de sangrado. Se recomienda continuar el tratamiento con aspirina previo a una cirugía dermatológica. Se debe valorar cada caso de forma individualizada en función de la enfermedad de base y el tipo de intervención a realizar. En general se recomienda continuar con la aspirina siempre que esté indicada como prevención secundaria. Se podría suspender sólo en la profilaxis primaria. El tratamiento se interrumpe 7 días antes de la operación.