

<http://doi.org/10.24245/dermatolrevmex.v66i5.8134>

## Síndrome de Sturge-Weber: una facomatosis a considerar

### *Sturge-Weber syndrome: A phacomatosis to be considered.*

Paola Alejandra Sánchez-Romero,<sup>1</sup> Sebastian Ramiro Gil-Quiñones,<sup>2</sup> Luz Dary Gutiérrez-Castañeda,<sup>3</sup> Michael Alexander Vallejo-Urrego<sup>4</sup>

#### Resumen

**ANTECEDENTES:** El síndrome de Sturge-Weber es una condición no hereditaria que pertenece al espectro de los síndromes neurocutáneos o facomatosis, ocupa el tercer lugar en frecuencia después de la neurofibromatosis y la esclerosis tuberosa. Este síndrome se caracteriza por malformaciones vasculares de los capilares en el rostro que generan máculas características conocidas como manchas en vino de Oporto, al igual que malformaciones capilares y venosas que generan daño ocular y cerebral. Debido a su manifestación clínica, puede llegarse fácilmente a la sospecha diagnóstica mediante un examen físico completo y confirmarse con estudios de imagen.

**CASO CLÍNICO:** Se comunica el caso de dos niños diagnosticados con síndrome de Sturge-Weber a la edad de tres y ocho meses, respectivamente, ambos iniciaron con crisis convulsivas. Se llevaron a cabo los estudios complementarios y abordaje adecuado para su diagnóstico.

**CONCLUSIONES:** El síndrome de Sturge-Weber, debido a su manifestación clínica característica, debe transformarse en una afección de fácil sospecha diagnóstica, en el contexto de un paciente pediátrico con un hemangioma en el rostro, que inicie o no con convulsiones, previniendo futuras complicaciones derivadas de un diagnóstico tardío de la enfermedad.

**PALABRAS CLAVE:** Síndrome de Sturge-Weber; angiomatosis; síndromes neurocutáneos; hemangioma; mancha en vino de Oporto.

#### Abstract

**BACKGROUND:** Sturge-Weber syndrome is a non-inheritable condition which belongs to the spectrum of neurocutaneous disorders, also known as phacomatoses; it is the most common condition after neurofibromatosis and tuberous sclerosis. This syndrome is characterized by capillary vascular changes in the face (port wine stain) and ocular and cerebral capillary and venous malformations. Given its clinical presentation, the diagnosis is suspected by a complete physical exam and confirmed by imaging studies.

**CLINICAL CASE:** This paper reports two cases of children diagnosed with Sturge-Weber syndrome at the age of three and eight months, respectively, both presenting complex seizures as part of the disease debut and port wine stain at the physical examination. Complementary studies carried out and therapeutic approach are described.

**CONCLUSIONS:** Sturge-Weber syndrome has a specific clinical phenotype (facial hemangioma and seizures). This phenotype could be easily seen in Sturge-Weber syndrome patients and could prevent delay of diagnosis.

**KEYWORDS:** Sturge-Weber syndrome; Angiomatosis; Neurocutaneous syndromes; Hemangioma; Port-wine stain.

<sup>1</sup> Semillero grupo Ciencias básicas en Salud CBS.

<sup>2</sup> MD. Semillero grupo Ciencias básicas en Salud CBS.

<sup>3</sup> Docente investigador. Semillero grupo Ciencias básicas en Salud CBS.

<sup>4</sup> MD. MSc. Jefe del servicio de Genética Médica, Sociedad de Cirugía de Bogotá. Hospital de San José, Docente Investigador.

Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud FUCS, Bogotá, Colombia.

**Recibido:** agosto 2021

**Aceptado:** octubre 2021

#### Correspondencia

Michael Alexander Vallejo Urrego  
mvallejo@hospitaldesan jose.org.co

#### Este artículo debe citarse como:

Sánchez-Romero PA, Gil-Quiñones SR, Gutiérrez-Castañeda LD, Vallejo-Urrego MA. Síndrome de Sturge-Weber: una facomatosis a considerar. Dermatol Rev Mex 2022; 66 (5): 540-545.

## ANTECEDENTES

El síndrome Sturge-Kalischer-Weber-Dimitri, más conocido como síndrome de Sturge-Weber, es uno de los trastornos neurocutáneos congénitos más frecuentes, con prevalencia estimada en 1 por cada 20,000 a 50,000 nacimientos, no tiene distinción por raza o sexo y su incidencia aún se desconoce.<sup>1</sup> Suelen describirse tres tipos de manifestaciones que constituyen una tríada característica: hemangioma en vino de Oporto de distribución trigémino-oftálmica, angiomatosis leptomeníngea y anomalías vasculares oculares.<sup>2</sup> A pesar de ser una facomatosis recurrente, pertenece al grupo de las enfermedades huérfanas, por lo que su desconocimiento da lugar a diagnósticos tardíos y al consecuente aumento de las complicaciones clínicas.

El médico de cabecera debe estar en la condición de identificar y direccionar a los pacientes hacia un manejo oportuno adecuado de acuerdo con las recomendaciones de la bibliografía y guiado por las decisiones de un grupo interdisciplinario de especialistas.

## CASOS CLÍNICOS

### Caso 1

Paciente femenina de 3 meses de edad sin antecedentes relevantes en la historia clínica, fue llevada al Hospital de San José por un cuadro clínico consistente en 3 crisis convulsivas de alivio espontáneo sin causa aparente, en un periodo de 3 horas. Al examen físico se encontró una mácula de color vino tinto intenso (hemangioma en vino de Oporto), bien delimitada, de bordes irregulares en la región temporo-parietal derecha, occipital y la hemicara derecha con afectación bipalpebral (**Figura 1**). El perímetro cefálico se encontró incrementado en +2 desviaciones estándar, con tendencia a la macrocránea. El departamento de pediatría

consideró descartar el diagnóstico de síndrome de Sturge-Weber con daño neurológico, lo que explicaría el cuadro clínico, por lo que el caso fue llevado a junta médica interdisciplinaria con oftalmología, neurología, dermatología y genética clínica.

La evaluación oftalmológica se encontró dentro de los límites normales. En el estudio neurofisiológico, videotelemetría de 12 horas, se describió una lesión estructural en el polo derecho frontal sin descargas epileptiformes, ni movimientos anormales, que fue corroborada con el estudio de neuroimagen de resonancia magnética cerebral que demostró pérdida volumétrica frontoinsular derecha asociada con polimicrogiria, con resalte leptomeníngeo generalizado y hematomas subdurales en diferentes estadios de evolución, ambos resultados compatibles con síndrome de Sturge-Weber.

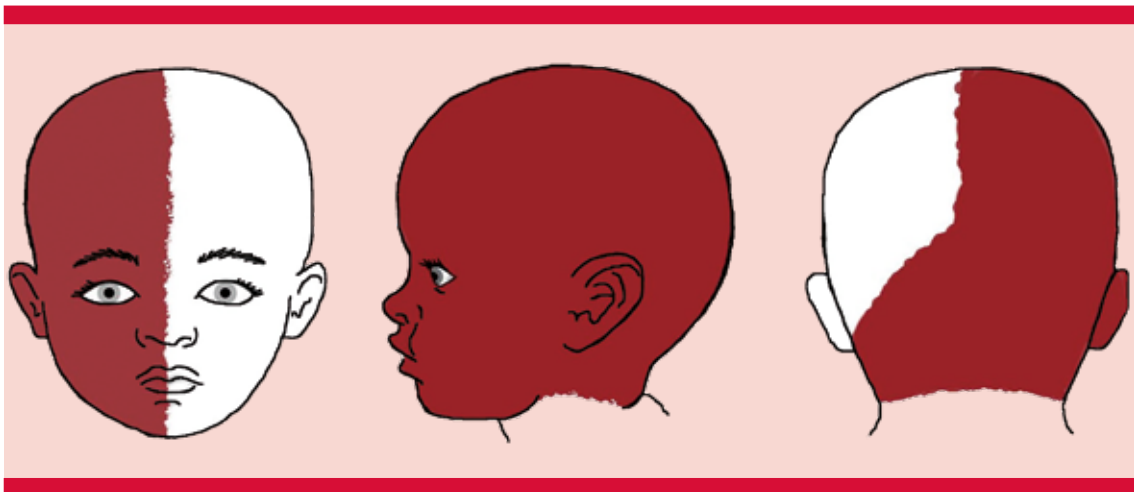
### Caso 2

Paciente femenina de 8 meses de edad quien manifestó al ingreso múltiples crisis convulsivas afebriles asociadas con emesis e hiporexia, requirió manejo intrahospitalario, donde fue diagnosticada con bronquiolitis, gastroenteritis viral y epilepsia focal, manejada con fenitoína. Al examen físico fue relevante una mácula en vino de Oporto bien definida, de bordes irregulares en la hemicara derecha, en la región parietal derecha y la región occipital, estas regiones afectadas corresponden a las ramas V1 y V2 del trigémino (**Figura 2**). Ante la sospecha de síndrome de Sturge-Weber, el caso fue interconsultado con las especialidades de oftalmología, neurología, dermatología y genética clínica.

Se realizaron estudios complementarios de neurofisiología y neuroimagen donde la videotelemetría de 12 horas se reportó sin anomalías; el estudio de resonancia magnética cerebral simple contrastada reportó un



**Figura 1.** Caso 1. Distribución de la mancha en vino de Oporto.



**Figura 2.** Caso 2. Distribución de la mancha en vino de Oporto.

realce intenso del medio de contraste en las meninges con engrosamiento de las mismas a nivel del lóbulo occipital izquierdo, adelgazamiento de la corteza cerebral e intensidad heterogénea de la señal de la sustancia blanca, sin infartos territoriales, con ganglios basales y tallo cerebral normales en apariencia; lo que se consideró un hallazgo sugerente de angiomatosis meníngea, que descartó diagnósticos diferenciales de neuroinfecciones.

Ambas pacientes, al ser valoradas por genética clínica, fueron diagnosticadas con síndrome de Sturge-Weber y dadas de alta con manejo anticonvulsivo con carbamazepina y controles ambulatorios por consulta externa con las especialidades de pediatría, genética clínica, neurología pediátrica, dermatología y oftalmología con la finalidad de vigilar la condición de las pacientes a largo plazo y así otorgar un manejo interdisciplinario.

Los casos se reportaron al ministerio de salud de Colombia mediante formularios de notificación para enfermedad congénita y enfermedad huérfana.

## DISCUSIÓN

El síndrome Sturge-Kalischer-Weber-Dimitri, más conocido como síndrome de Sturge-Weber, es una enfermedad no hereditaria que pertenece al espectro de trastornos neurocutáneos, también conocidos como facomatosis, que ocupan el tercer lugar en frecuencia después de la neurofibromatosis y la esclerosis tuberosa.<sup>2</sup> Su prevalencia estimada es de 1 por cada 20,000 a 50,000 nacimientos, no tiene distinción por raza o sexo y su incidencia aún se desconoce. Históricamente fue descrito por primera vez en 1879 por William Allen Sturge en la Sociedad Clínica de Londres, donde acuñó el término “mancha en vino de Oporto” propio de la enfermedad.<sup>1</sup> Este síndrome se caracteriza por malformaciones capilares y venosas que corresponden a hemangiomas congénitos en el rostro, inicialmente de color rosa claro, que al proliferar y engrosarse se conocen como manchas en vino de Oporto por el tono púrpura que adquieren, suelen tener una distribución trigémino-oftálmica (recorrido de las ramas V1-V2), y están presentes en el 87-90% de los casos. Asimismo, pueden haber angiomatosis leptomeníngea y glaucoma u otras anomalías vasculares oculares.<sup>3</sup> Existen áreas del rostro que se han denominado zonas de alto riesgo, en las que la existencia de un hemangioma se asocia con mayor riesgo de síndrome de Sturge-Weber; estas zonas corresponden a la línea media, el cuero cabelludo, la nariz y el área temporal, donde el riesgo aumenta en patrones que afectan la hemicara o tengan un daño medial.<sup>4</sup>

Neurológicamente estos pacientes suelen padecer episodios de accidentes isquémicos transitorios, accidentes cerebrovasculares isquémicos, crisis convulsivas, cefaleas y en algunos

reportes, hemorragias intracraneales.<sup>2,5</sup> Se sabe que su causa corresponde a la mutación somática (R183Q) en el gen *GNAQ*, lo que permite que ocurran anomalías en los vasos sanguíneos y puede ser la causa del síndrome de Sturge-Weber y de casos aislados de manchas de vino de Oporto, dependiendo del origen temporal de la mutación durante el desarrollo.<sup>6</sup>

Respecto a otros reportes de la enfermedad, las manifestaciones clínicas de los casos comunicados son similares; sin embargo, la existencia de hematomas subdurales del caso 1 representa un rasgo único, debido a que apenas existen 6 reportes de hemorragias intracraneales asociadas con el síndrome de Sturge-Weber en un lapso de 42 años.<sup>7</sup> La ausencia de un diagnóstico temprano en el periodo neonatal es frecuente, este diagnóstico suele ocurrir después de la primera crisis convulsiva en la mayoría de los casos reportados, a pesar de que la mayoría de los pacientes (80-99%) muestran visualmente al nacimiento las lesiones maculares características en el rostro.<sup>8</sup>

De acuerdo con el consenso multidisciplinario sobre el síndrome de Sturge-Weber<sup>9</sup> se establece que en cuanto a la atención clínica de los pacientes con sospecha o diagnóstico de síndrome de Sturge-Weber, el abordaje debe realizarse de forma multidisciplinaria con la evaluación de especialistas en neurología, dermatología, oftalmología y radiología. Esta última permite la confirmación del diagnóstico mediante técnicas de imagen, donde se observan cambios a nivel cerebral (como ocurrió en ambos pacientes). Es posible que se requiera atención psiquiátrica o psicológica a largo plazo cuando se presentan problemas de conducta o autoestima.

En términos neurológicos, ambas pacientes iniciaron con crisis convulsivas, antes del primer año de vida, síntoma presente en el 80 al 99%

de los pacientes con síndrome de Sturge-Weber.<sup>8</sup> El tratamiento prescrito de fenitoína contra las crisis convulsivas es diferente al recomendado de benzodiacepinas; sin embargo, el tratamiento preventivo posterior al alta médica con un anti-convulsivo obedece a lo indicado en el consenso para reducir los efectos nocivos de la epilepsia en el neurodesarrollo.<sup>9</sup>

Con respecto a la administración de aspirina en la prevención de episodios similares a ictus, no existe un ensayo controlado con distribución al azar sobre su verdadero efecto en la reducción de estos episodios, pero se afirma que la aspirina administrada a dosis bajas (3-5 mg/kg al día) debería considerarse incluso antes de la aparición de los síntomas, debido a la evidencia que demuestra para disminuir la gravedad y la frecuencia de las convulsiones y episodios *stroke-like*.<sup>10</sup>

El hemangioma facial (mancha de vino de Oporto) de nuestros pacientes no fue tratado por un especialista en dermatología; sin embargo, el uso de la terapia con láser vascular bajo anestesia está respaldado por consideraciones estéticas y psicosociales.<sup>10</sup> Cuanto antes sea la intervención, menor será la progresión de la marca de nacimiento, que puede afectar la vía aérea, deglución o visión si la lesión primaria progresa con el tiempo.<sup>10,11</sup>

En los pacientes con síndrome de Sturge-Weber es importante descartar el glaucoma, presente en el 30 al 70% de los casos;<sup>12</sup> el cual es generado por el aumento de la presión intraocular (PIO), debida a malformaciones en las venas episclerales y la cámara anterior. El objetivo de la terapia contra el glaucoma será el control de la presión intraocular mediante tratamientos médicos (colirio de latanoprost o betabloqueantes orales), quirúrgicos o ambos, por lo que debe solicitarse valoración y control a largo plazo por el servicio de oftalmología.<sup>13</sup>

Un radiólogo debe realizar un enfoque completo en términos de evaluación de anomalías neuroimagenológicas. Los cambios típicos del parénquima cerebral pueden identificarse mediante modalidades de imagen, como tomografía axial computada o resonancia magnética,<sup>14</sup> pero se sugiere la resonancia magnética con contraste, con la inclusión de una secuencia 3D previa y posterior al contraste para obtener una calidad de imagen óptima. En lactantes sintomáticos con neuroimágenes negativas, la toma de resonancia magnética de seguimiento debe considerarse posterior a uno a dos años de edad, si el niño permanece sin progresión clínica de los síntomas. Esto contrasta con los pacientes que nunca han tenido síntomas neurológicos, en los que el estudio de neuroimagen puede retrasarse hasta después del año de edad.<sup>9</sup>

Para concluir debemos recordar que a pesar de que el síndrome de Sturge-Weber es una enfermedad de origen congénito, con una mutación en un gen específico, el diagnóstico no requiere realizar estudios genéticos complementarios, debido a que clínicamente estos pacientes muestran características y rasgos típicos de la enfermedad, que permiten sospecharla desde el primer momento posterior al nacimiento. Un curso rezagado en el proceso diagnóstico puede retrasar el abordaje terapéutico y agravar irreversiblemente el estado de los pacientes, debido a la progresión de las malformaciones vasculares. Alentamos la consideración del síndrome de Sturge-Weber en el contexto de un paciente pediátrico con un hemangioma en mancha de vino de Oporto quien inicia o no con crisis convulsivas, para que el médico tratante pueda solicitar una evaluación multidisciplinaria por parte de un grupo de especialistas que puedan discutir este diagnóstico.

## CONCLUSIONES

Aunque la causa del síndrome de Sturge-Weber es genética, el diagnóstico es principalmente

clínico. Por tanto, el conocimiento de sus manifestaciones permite identificarlo de manera oportuna y confiable para evitar complicaciones posteriores. Debido a la baja incidencia del síndrome de Sturge-Weber, varios pacientes no obtienen un diagnóstico temprano para prevenir complicaciones e iniciar un tratamiento multidisciplinario adecuado. Por ello, promover las investigaciones sobre esta enfermedad permite un abordaje adecuado.

Los pacientes con síndrome de Sturge-Weber requieren un abordaje multidisciplinario que influye en la oftalmología, dermatología, genética o neurología, según sus manifestaciones. Además de incluir la psicología-psiquiatría, debido a las posibles dificultades en la socialización escolar generadas por las manifestaciones fenotípicas en el rostro.

El síndrome de Sturge-Weber es un síndrome congénito, generado durante el desarrollo por un defecto genético, por lo que el riesgo de recurrencia en otro embarazo es igual al de la población general.

## REFERENCIAS

1. Sudarsanam A, Ardern-Holmes SL. Sturge Weber syndrome: From the past to the present. *Eur J Paediatr Neurol* 2014; 18, 257-266. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2013.10.003>
2. Comi AM, Maria BL. Sturge-Weber syndrome. In: Islam MP, Roach ES, editors. *Treatment of Pediatric Neurologic Disorders*. Broken Sound Parkway NW: Taylor & Francis Group, 2005; 57-168.
3. Godge P, Sharma S, Yadav M, Patil P, et al. Sturge Weber syndrome: A case report. *Rev Odonto Cienc* 2011; 26(4), 366-369. DOI:10.1590/S1980-65232011000400016
4. Dutkiewicz AS, Ezzedine K, Mazereeuw J, Lacour JP, et al. A prospective study of risk for Sturge-Weber syndrome in children with upper facial port-wine stain. *J Am Acad Dermatol* 2015; 72 (3): 473-480. <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2014.11.009>.
5. Higueros E, Roe E, Granel E, Baselga E. Sturge-Weber syndrome: A review. *Actas Dermosifiliogr (Engl Ed)* 2017; 108 (5): 407-417. <https://doi.org/10.1016/j.adengl.2017.03.034>.
6. Shirley MD, Tang H, Gallione CJ, Pevsner J, et al. Sturge-Weber syndrome and port-wine stains caused by somatic mutation in GNAQ. *N Engl J Med* 2013; 368 (21): 1971-1979. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1213507>.
7. Chonan M, Suzuki Y, Haryu S, Tominaga T, et al. Sturge-Weber syndrome with intracerebral hemorrhage: A case report. *SpringerPlus* 2016; 5 (1): 1-5. <https://doi.org/10.1186/s40064-016-3439-z>.
8. Sturge-Weber Syndrome. National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS), Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD); 2019 Jan 18 (Actualizado 2021; consultado en 2021 Jun 11). Disponible en <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7706/index>
9. De la Torre AJ, Luat AF, Juhász C, Loeb JA, et al. A multidisciplinary consensus for clinical care and research needs for Sturge-Weber syndrome. *Pediatr Neurol* 2018; 84: 11-20. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2018.04.005>.
10. Comi A. Current therapeutic options in Sturge-Weber syndrome. *Semin Pediatr Neurol* 2015; 22 (4): 295-301. <https://doi.org/10.1016/j.spen.2015.10.005>
11. Chapas AM, Eickhorst K, Geronemus RG. Efficacy of early treatment of facial port wine stains in newborns: A review of 49 cases. *Lasers Surg Med* 2007; 39 (7): 563-568. <https://doi.org/10.1002/lsm.20529>.
12. Lofty NH, Nabil E. Glaucoma in children with facial port wine stain. *Eur J Ophthalmol* 2020; 30 (1): 168-174. doi:10.1177/1120672118819668.
13. Javaid U, Ali MH, Jamal S, Butt NH. Pathophysiology, diagnosis, and management of glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. *Int Ophthalmol* 2018; 38 (1): 409-416. <https://doi.org/10.1007/s10792-016-0412-3>.
14. Ragupathi S, Reddy AK, Jayamohan AE, Lakshmanan PM. Sturge-Weber syndrome: CT and MRI illustrations. *Case Reports* 2014, bcr2014205743. <https://doi.org/10.1136/bcr-2014-205743>.