

# UN SÍNDROME POCO FRECUENTE: STURGE WEBER

**Autores: Ronit Iafa ACOSTA FLORES, Lorenzo Antonio FLOREZ OICATA,  
Brenda Melissa ARENAS NERI, Fabiana FERNANDEZ, Alejandro  
Carlos FAINSTEIN DAY**

Clínica Santa Isabel – Buenos Aires, Argentina.

No se declaran conflictos de intereses de los autores.

Contacto: [ronit.acosta.f@gmail.com](mailto:ronit.acosta.f@gmail.com)

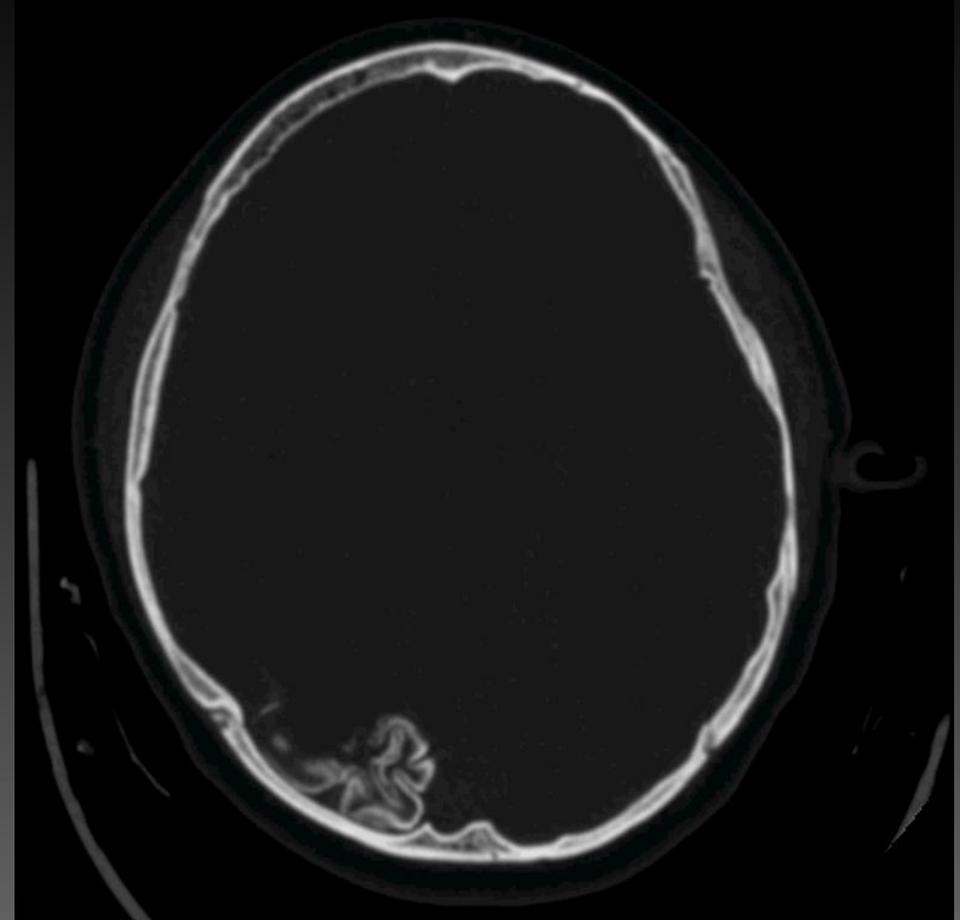
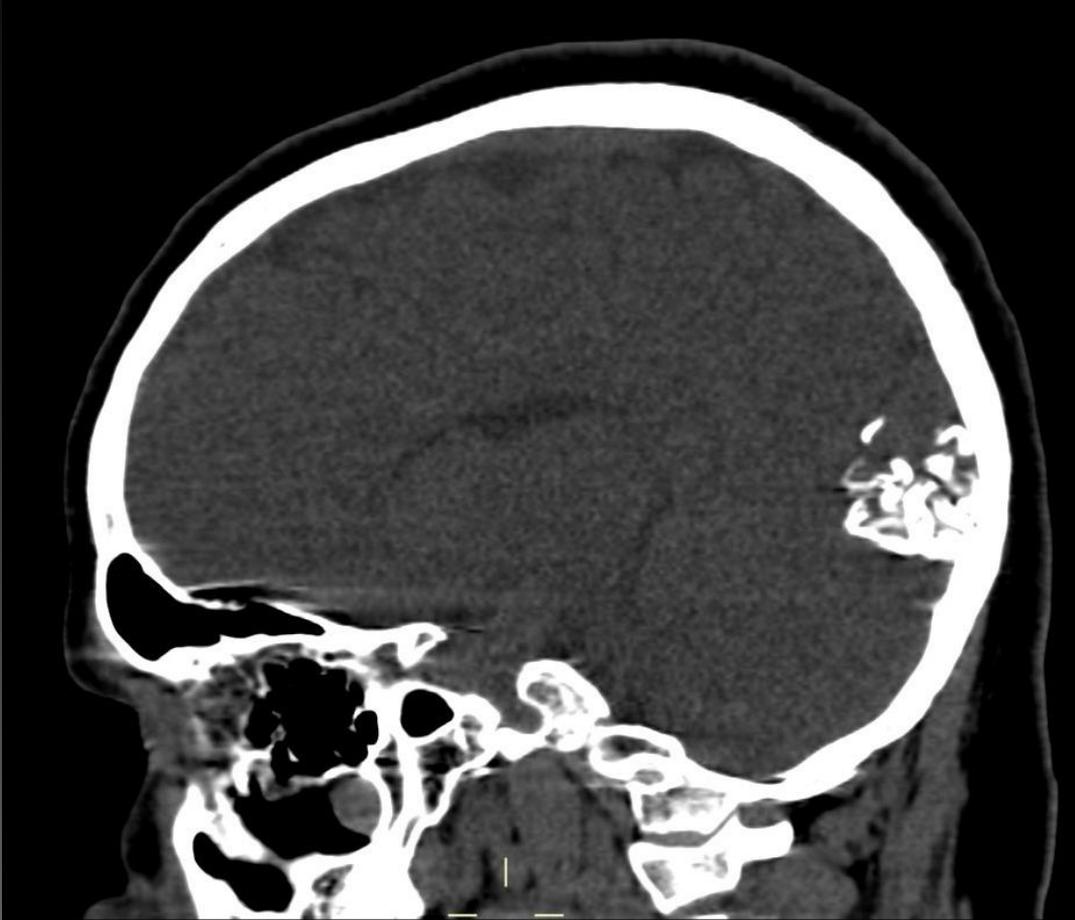
## Presentación del caso

- Masculino de 11 años, presenta cuadro clínico de 1 día de evolución caracterizado por cefalea intensa, emesis y episodio convulsivo.
- **Antecedentes patológicos:** Síndrome de Sturge Weber.
- **Examen físico:** Paciente lúcido, colaborador, afebril, mancha facial en vino de Oporto en región frontal y peri-ocular derecha.
- **Diagnóstico inicial:** Síndrome de Sturge Weber.
- **Conducta:** TC de cerebro, anticonvulsivantes y derivación a centro de mayor complejidad.



Tomografía Computada de cerebro: corte coronal, ventana de parénquima encefálico muestra calcificaciones giriformes subcorticales a nivel parieto-occipital derecho.

## Hallazgos imagenológicos



**TC cerebral:** Cortes sagital con ventana de parénquima encefálico a la izquierda y corte axial con ventana ósea a la derecha, donde se observan calcificaciones subcorticales giriformes a nivel occipito-parietal derecho, asociado a pérdida de volumen del parénquima a dicho nivel.



## Discusión

- La angiomatosis encefalotrigeminal, también conocida como Síndrome de Sturge-Weber (SWS) es una rara enfermedad congénita, no hereditaria, esporádica, caracterizada por la triada: hemangiomas cutáneos (mancha en vino de Oporto, MVO) distribuidos a lo largo del nervio trigémino, malformaciones vasculares unilaterales leptomeníngicas, coroideas y del tejido neural adyacentes ipsilaterales (la mayoría del lóbulo parietal posterior y occipital) y glaucoma (inconstante).
- Se distinguen 3 tipos de SWS: tipo 1 (forma clásica, completa): compromiso neuro-oculo-cutáneo; tipo 2 (forma bisintomática): angioma facial y compromiso oftálmico sin angioma leptomeníngeo; tipo 3: (forma rugosa): angioma pial sin afectación facial ni oftálmica.
- Tiene una incidencia estimada de 1 de cada 20.000 a 50.000 nacidos vivos, suele estar relacionada con la mutación genética en mosaico de GNAQ2. Se origina a partir de una malformación de un plexo vascular embrionario dentro del mesénquima cefálico, aproximadamente entre las 5 a 8 semanas de embarazo, lo que provoca que el número de vasos corticales normales vaya disminuyendo con un aumento de los hemangiomas leptomeníngicos, que posteriormente alteran la perfusión cerebral. La estasis venosa hace que la corteza se vuelva hipóxica causando atrofia cortical y calcificación gradualmente.



- El glaucoma infantil se manifiesta por aumento de la vascularización de la conjuntiva, buftalmos o aumento del lagrimeo. Los niños con una MVO de nacimiento en los párpados superior e inferior tienen un alto riesgo de glaucoma.
- El diagnóstico de SWS se basa en la demostración del angioma facial y angiomatosis leptomeníngea. De igual forma existen pacientes con malformación intracraneal sin lesión facial que pueden desarrollar también problemas neurológicos.
- La técnica de elección para el diagnóstico es la resonancia magnética con gadolinio, que demuestra la presencia de minúsculas estructuras venosas superficiales, hiperintensidad de surcos en FLAIR, captación leptomeníngea (displasia leptomeníngea microvenular), atrofia cerebral ipsilateral, ausencia de venas superficiales, sistema venoso profundo prominente e hiperplasia de plexos coroideos (drenaje anómalo), gliosis (hiperseñal en T2 en sustancia blanca), calcificaciones leptomeníngeas en territorio de los angiomas (hiposeñal en T2 gradiente).
- Si no está disponible la resonancia magnética, la TC puede identificar atrofia, calcificaciones cerebrales giriformes y gliosis. La tomografía computarizada por emisión de fotón único ha demostrado una disminución del flujo en la región cerebral con angiomatosis leptomeníngea.



## Conclusiones

- El examen por imágenes juega un papel importante en el diagnóstico de la afectación cerebral por lo que debemos conocer sus características para establecer un tratamiento oportuno y así prevenir sus comorbilidades y progresión.
- La resonancia magnética con contraste disminuye la sensibilidad en los lactantes pequeños, las imágenes ponderadas por susceptibilidad y las secuencias FLAIR posteriores al contraste pueden aumentar la sensibilidad. Por lo tanto, el examen de imagen debe repetirse después de un año de edad.

## Bibliografía

- Update on Sturge-Weber syndrome: diagnosis, treatment, quantitative measures, and controversies. Comi AM. *Lymphat Res Biol.* 2007;5:257–264.
- Síndrome de Sturge Weber. Diagnóstico clínico-radiológico en neurología infantil, I. Pascual Castroviejo, pp. 81-87
- Sturge-Weber syndrome and port-wine stains caused by somatic mutation in GNAQ. Shirley MD, Tang H, Gallione CJ, et al. *N Engl J Med.* 2013;368:1971–1979.
- Magnetic resonance imaging, Its role in the neuroradiologic evaluation of neurofibromatosis, tuberous sclerosis, and Sturge-Weber syndrome. Arch Dermatol, A.P. Truhan, P.A. Filipek.129 (1993), pp. 21
- Facial port-wine stains and Sturge-Weber syndrome. Pediatrics. Enjolras O, Riche MC, Merland JJ. 1985 Jul;76(1):48-51.