



CAS CLINIQUE

Syndrome de Sturge-Weber–Klippel-Trenaunay (une observation)

Sturge–Weber-Klippel–Trenaunay syndrome (case report)

M.-A. Rafai^{a,*}, H. El Otmani^a, F.-Z. Boulaajaj^a, M. Sibai^a,
F. Moutaouakkil^a, A. Chlihi^b, I. Slassi^a

^a Service de neurologie et explorations fonctionnelles, quartier des hôpitaux Casablanca, CHU Ibn-Rochd, Maroc

^b Service de chirurgie réparatrice, quartier des hôpitaux Casablanca, CHU Ibn-Rochd, Maroc

Reçu le 8 août 2007 ; accepté le 16 janvier 2008

Disponible sur Internet le 14 mars 2008

MOTS CLÉS

Sturge-Weber ;
Klippel-Trenaunay ;
Syndrome ;
Phacomatose

Résumé

Introduction. – Le syndrome de Sturge-Weber est un syndrome neurocutané caractérisé par des malformations capillaires de la face avec angiome leptoméningé. Le syndrome de Klippel-Trenaunay est défini par la triade : malformations capillaires d'un membre avec hypertrophie et varicosités homolatérales.

Observation. – Nous rapportons l'observation d'un jeune de 23 ans, ayant une symptomatologie neurocutanée complexe congénitale faite de malformations vasculaires méningofaciales et des membres avec épilepsie et calcifications cérébrales leptoméningées, répondant à la fois aux critères diagnostiques de ces deux phacomatoses angiomateuses.

Discussion et conclusion. – Différents cas similaires ou rapportant d'autres formes de chevauchement ont été rapportés ces deux dernières décades, soulignons l'absence de limites claires de distinction entre ces deux syndromes, que certains ont baptisé : syndrome de Sturge-Weber–Klippel-Trenaunay et posent un problème nosologique sur la base des classifications actuellement utilisées. Des descriptions à base de regroupements anatomiques, histologiques ou fonctionnels ont été proposées. Nous en rapportons une nouvelle observation illustrant ces difficultés.

© 2008 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

* Auteur correspondant. 4, rue Varsovie, app 8, boulevard 2 Mars, Casablanca, Maroc.
Adresse e-mail : neuroblanca@gmail.com (M.-A. Rafai).

KEYWORDS

Sturge–Weber;
Klippel–Trenaunay;
Syndrome;
Phacomatosis

Summary

Introduction. — Sturge–Weber syndrome is characterized by capillary malformations in the face, associated with leptomeningeal and choroidal venous malformations. Klippel–Trenaunay syndrome consists of the triad: capillary malformation of one leg, ipsilateral hypertrophy and varicose veins.

Observation. — We report the case of a 23-year-old male patient who presented a complex congenital neurocutaneous syndrome with vascular malformations involving the brain, face and limbs and associated with epilepsy and leptomeningeal calcifications. The patient fulfilled the diagnostic criteria of both vascular phacomatosis syndromes.

Discussion and conclusion. — Similar descriptions of dual or overlapping syndromes have been published. Many show that there is no clear distinction between Klippel–Trenaunay syndrome and Sturge–Weber syndrome. There is a clinical and biological overlap. The complexity of the disease phenotypes shows that a classification based on an eponymous category does not enable resolution of the nosological problems. Some authors suggest that these vascular malformations are best described in anatomical/histological or functional terms. We report a new observation that illustrates these difficulties.

© 2008 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Introduction

Le syndrome de Sturge-Weber (SSW) est une phacomatose mésoblastique rare (1/50 000) caractérisée classiquement par une angiomatose faciale et leptoméningée souvent responsable d'épilepsie [1]. D'autres atteintes sont possibles telles que les glaucomes. Le syndrome de Klippel-Trenaunay (SKT) est également une phacomatose mésoblastique rare caractérisée par une triade faite d'angiomes cutanés souvent d'un seul membre, varicosités et hypertrophie osseuse et/ou des parties molles généralement homolatérales aux deux premières anomalies [2]. Son diagnostic positif est retenu sur la présence d'au moins deux des trois critères. La limite nosologique entre le SSW et de SKT est établie [3] et leurs prises en charge ainsi que leurs pronostics sont différents, mais des cas associant les deux types d'anomalies ont été rapportés [4–6] soulevant la problématique des classifications actuelles basées essentiellement sur les aspects cliniques.



Figure 1 Angiome cutané facial diffus et bilatéral avec hypertrophie des lèvres.

Figure 1 Bilateral cutaneous hemangioma of the face with hypertrophic lips.

Nous rapportons l'observation d'un patient ayant une symptomatologie neurocutanée complexe répondant à la fois aux critères diagnostiques de ces deux affections.

Observation : cas n° 12/04

Un homme de 23 ans, ouvrier et droitier, consulta au service de neurologie en janvier 2004 pour bilan et prise en charge de crises épileptiques. L'interrogatoire avec le patient et ses parents montra que ces crises remontaient à l'âge de neuf mois et avaient un début partiel sous forme de phosphènes et de sensations vertigineuses suivies parfois d'une généralisation secondaire. Les crises étaient initialement bien contrôlées par la phénytoïne jusqu'à quatre mois avant cette consultation où il apparut un échappement thérapeutique. Il n'y avait pas de syndrome d'hypertension intracrânienne et l'examen neurologique fut normal. Par ailleurs l'examen clinique retrouva un angiome plan et diffus de la face, prédominant sur la moitié droite, de couleur rouge violacée, associé à une hypertrophie labiale considérable (Fig. 1) et à des télagiectasies conjonctivales droites. Au niveau du membre inférieur droit, on nota un angiome prenant presque la totalité du membre (Fig. 2a) associé à des varices diffuses et mal systématisées du même membre (Fig. 2b). Ces angiomes de la face et du membre inférieur furent remarqués par les parents à la naissance alors que les varices étaient nettes depuis l'âge de quatre ans. Le reste de l'examen clinique ne décela pas d'autres anomalies. Les investigations complémentaires comportant une TDM cérébrale objectivèrent des calcifications méningées dont certaines étaient linéaires avec une localisation occipitale et pariétale postérieures droites (Fig. 3). Un épaissement osseux crânien fut noté en regard de ces calcifications. Il n'a pas été réalisé d'angiographie cérébrale. L'EEG objectiva des pointes pariéto-occipitales droites. Les radiographies standard des membres inférieurs ne visualisèrent pas d'hypertrophie osseuse. L'examen ophtalmologique authentifia un glaucome à angle fermé de l'œil droit, latent cliniquement hormis une discrète douleur oculaire. Sur le plan thérapeutique, un traitement par

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/2976267>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/2976267>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)