



## ORIGINAL

# Análisis del síndrome de Sturge-Weber: estudio retrospectivo de múltiples variables asociadas



A.I. Maraña Pérez\*, M.L. Ruiz-Falcó Rojas, V. Puertas Martín, J. Domínguez Carral, I. Carreras Sáez, A. Duat Rodríguez y V. Sánchez González

Servicio de Neuropediatría, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid, España

Recibido el 22 de diciembre de 2014; aceptado el 21 de diciembre de 2015

Accesible en línea el 8 de marzo de 2016

### PALABRAS CLAVE

Angiomatosis;  
Epilepsia;  
Leptomenínea;  
Neurocutáneo;  
Stroke-like;  
Sturge-Weber

### Resumen

**Introducción:** El síndrome de Sturge-Weber es un trastorno vascular congénito caracterizado por una malformación facial capilar (mancha en vino de Oporto) asociada a malformaciones venosas y capilares en el cerebro y en el ojo. También pueden observarse alteraciones en otras localizaciones y síntomas neurológicos.

**Objetivos:** Describir las características clínicas y epidemiológicas, así como los diferentes tratamientos realizados en una cohorte de pacientes diagnosticados de síndrome de Sturge-Weber en un hospital terciario.

**Material y métodos:** Estudio comparativo, retrospectivo y transversal, mediante la revisión de historias clínicas de pacientes diagnosticados de síndrome de Sturge-Weber entre los años 1998 y 2013.

**Resultados:** Se incluyeron 13 pacientes (54% varones, 46% mujeres) diagnosticados de síndrome de Sturge-Weber. La edad media al diagnóstico fue de 15 meses. Presencia de angiomatosis leptomenínea en el 100% de los casos: hemisferio derecho (46%), hemisferio izquierdo (38%), afectación bilateral (15%). Presencia de angioma facial (61%): derecho (23%), izquierdo (38%) y bilateral (7%). Otras alteraciones cutáneas: 23% de los casos (2 de ellos la afectación en el hemicuerpo del lado en el que se encontraba también la angiomatosis facial y leptomenínea y en el otro caso la afectación cutánea fue en forma de cutis marmorata generalizada). Encontramos afectación ocular en el 77% de los pacientes, siendo las más frecuentes: glaucoma (46%), estrabismo (23%) y angiomatosis coroidea (23%). Presencia de epilepsia 100% de los casos, siendo las crisis parciales (simples o complejas) las más frecuentes (62%). El control de las crisis epilépticas fue muy variable, ya que el 31% han necesitado probar más de 3 fármacos, 15% 3 fármacos, 31% 2 fármacos y 23% tuvieron buen control con monoterapia. Uno de los pacientes requirió cirugía de la epilepsia (hemisferectomía izquierda), quedando libre de crisis hasta la fecha. En electroencefalogramas lo más frecuente fue: puntas, puntas ondas o polipuntas-ondas en los lóbulos afectados por angiomatosis leptomenínea (46%). Otros síntomas neurológicos: hemiparesia (39%), cefaleas recurrentes (39%), episodios *stroke-like* (23%),

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [maranaai@hotmail.com](mailto:maranaai@hotmail.com) (A.I. Maraña Pérez).

**KEYWORDS**

Angiomatosis;  
Epilepsy;  
Leptomeningeal;  
Neurocutaneous;  
Stroke-like episode;  
Sturge-Weber

retraso psicomotor (46%), retraso mental (46%). Presencia calcificaciones leptomeníngicas en la resonancia magnética (85%). Aumento de las calcificaciones en el 70%. Pacientes tratados con ácido acetilsalicílico: 54%.

**Conclusiones:** Son múltiples las manifestaciones clínicas del síndrome de Sturge-Weber, siendo de vital importancia conocerlas todas para poder realizar un correcto diagnóstico, seguimiento y tratamiento de las mismas, mejorando así la calidad de vida de estos pacientes.

© 2016 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

### Analysis of Sturge-Weber syndrome: A retrospective study of multiple associated variables

**Abstract**

**Introduction:** Sturge-Weber syndrome is a congenital vascular disorder characterised by facial capillary malformation (port-wine stain) associated with venous and capillary malformations in the brain and eye. Neurological symptoms and alterations in other locations may also be observed.

**Objectives:** This study describes the clinical and epidemiological characteristics and different treatments in a cohort of patients diagnosed with Sturge-Weber syndrome in a tertiary hospital.

**Material and methods:** This comparative, retrospective and cross-sectional study was conducted by reviewing the medical records of patients diagnosed with Sturge-Weber syndrome between 1998 and 2013.

**Results:** The study included 13 patients (54% male, 46% female) diagnosed with Sturge-Weber syndrome. The mean age at diagnosis was 15 months. Leptomeningeal angiomatosis was present in 100% of cases: right hemisphere (46%), left hemisphere (38%), and bilateral (15%). Facial angioma was present in 61% of the cases: right (23%), left (38%) and bilateral (7%). Other skin disorders were found in 23% of the cases, including 2 with hemilateral involvement on the side where facial and leptomeningeal angiomatosis was present and one case of generalised cutis marmorata. Ocular disease was found in 77% of patients; the most common conditions were glaucoma (46%), strabismus (23%) and choroidal angioma (23%). Epilepsy was present in 100% of the cases, with partial seizures (simple or complex) being the most frequent (62%). Seizure control was highly variable; 31% of the patients had needed to try more than 3 drugs, 15% 3 drugs, and 31% 2 drugs, while 23% experienced good seizure control with monotherapy. One patient required surgery for epilepsy (left hemispherectomy) and has been seizure-free since then. The most frequent observations in electroencephalograms were spikes, polyspikes, and wave spikes in the lobes affected by leptomeningeal angiomatosis (46%). Other neurological symptoms were hemiparesis (39%), recurrent headaches (39%), stroke-like episodes (23%), psychomotor retardation (46%), and mental retardation (46%). Leptomeningeal calcifications could be seen in 85% of patient MRIs, as well as increased calcification in 70%; 54% of the patients had been treated with aspirin.

**Conclusions:** There are multiple clinical manifestations of Sturge-Weber syndrome. Being familiar with all of them is vitally important for diagnosing and for monitoring and treating the condition correctly, which will improve the quality of life of these patients.

© 2016 Sociedad Española de Neurología. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

**Introducción**

El síndrome de Sturge-Weber es un trastorno vascular congénito caracterizado por una malformación facial capilar (mancha en vino de Oporto) asociada a malformaciones venosas y capilares en el cerebro y en el ojo, aunque también pueden observarse alteraciones en otras localizaciones, como pueden ser la cavidad oral o la vía respiratoria<sup>1</sup>.

Es un trastorno congénito y esporádico de carácter no hereditario, aunque se han descrito algunos casos familiares<sup>2</sup>. Recientemente se ha descrito la asociación de este síndrome con una mutación en el gen GNAQ<sup>3</sup>. Tiene una

incidencia de 1/50.000-1/230.000 recién nacidos vivos<sup>4</sup>. La etiología es desconocida, aunque se baraja la hipótesis de que las malformaciones capilares son el resultado de mutaciones somáticas en los tejidos fetales ectodérmicos<sup>2</sup>.

Son múltiples las manifestaciones clínicas de este síndrome, siendo de vital importancia conocerlas todas para poder realizar un correcto diagnóstico, seguimiento y tratamiento de las mismas, mejorando así la calidad de vida de estos pacientes.

Los objetivos de este trabajo son describir las características clínicas y epidemiológicas, así como los diferentes tratamientos realizados en una cohorte de pacientes

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/5631713>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/5631713>

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