

DIAGNÓSTICO Y MANEJO MULTIDISCIPLINAR DEL SÍNDROME DE STURGE-WEBER

Autora: Ana Gomis Rodríguez - R1

Tutora: M^ª Carmen Vicent Castelló

Con la colaboración de Paco Gómez y Rocío Jadraque (Sección de Neuropediatría)



ÍNDICE



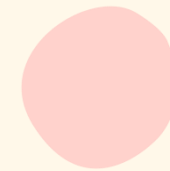
INTRODUCCIÓN

- Clasificación
- Diagnóstico diferencial
- Genética

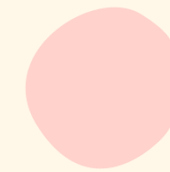


MANIFESTACIONES CLÍNICAS

- Cutáneas
- Neurológicas
- Oftalmológicas
- Otras



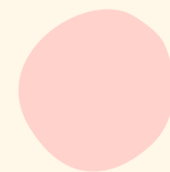
CASO CLÍNICO



DIAGNÓSTICO



TRATAMIENTO

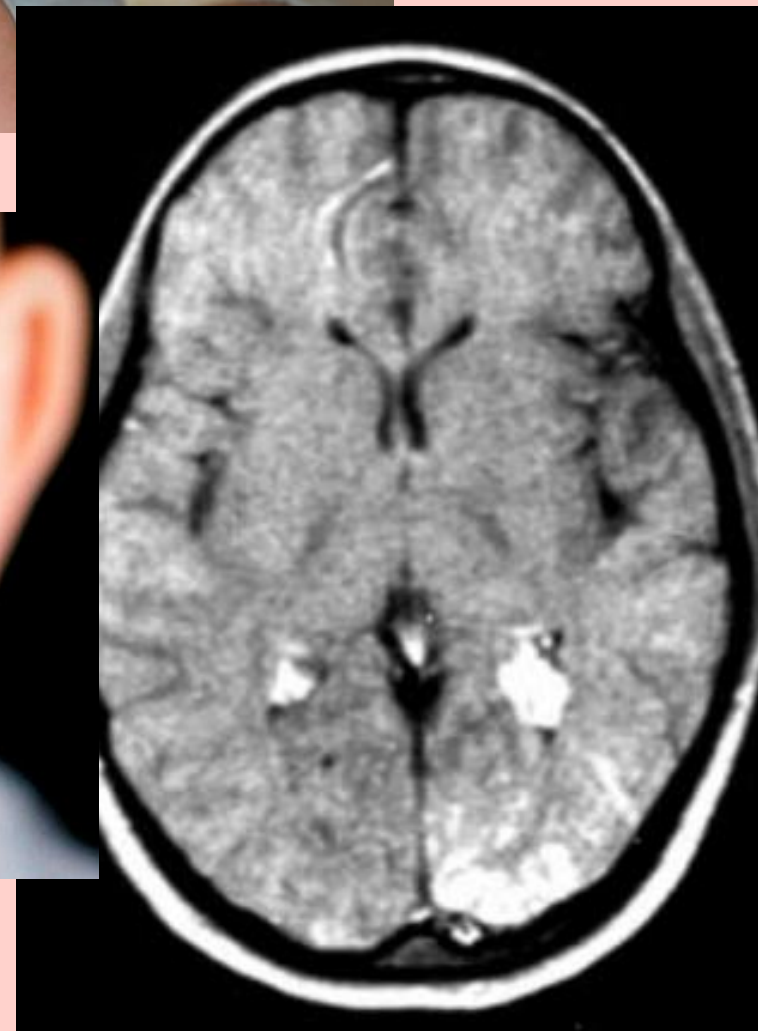


CONCLUSIONES



BIBLIOGRAFÍA

INTRODUCCIÓN



El síndrome de Sturge-Weber (SSW), pertenece a un grupo de trastornos llamados **facomatosis o síndromes neurocutáneos**

Es el tercer trastorno neurocutáneo más común, después de la neurofibromatosis y la esclerosis tuberosa

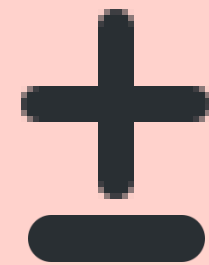
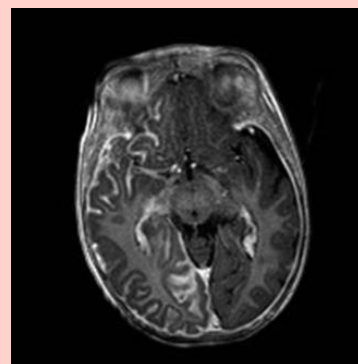
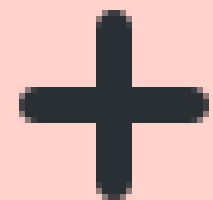
Incidencia se estima en uno de cada 20.000-50.000 nacidos vivos

Forma completa asocia:

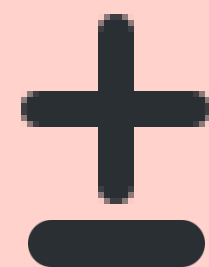
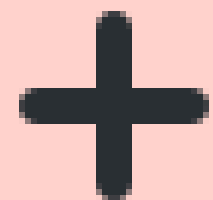
- Malformación capilar facial (mancha en vino de Oporto o nevus flammeus)
- Angioma leptomeníngeo
- Glaucoma

CLASIFICACIÓN

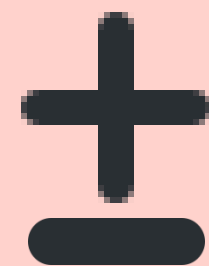
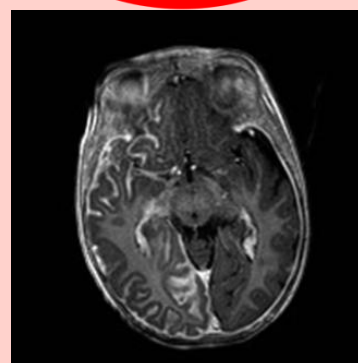
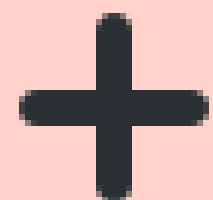
Tipo I



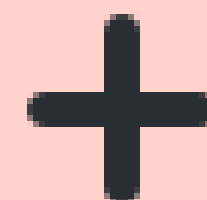
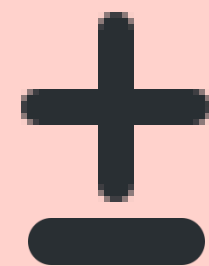
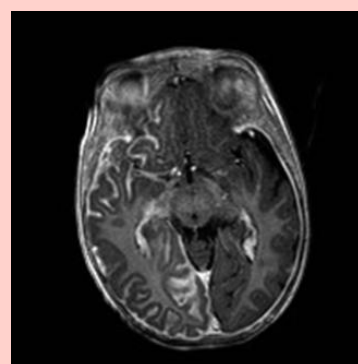
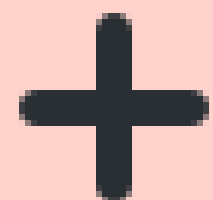
Tipo II



Tipo III



Tipo IV



MANIFESTACIONES
SISTÉMICAS

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

SÍNDROME DE KLIPPEL-TRÉNAUNAY

- Malformaciones arterio-venosas
- Crecimiento excesivo de hueso y tejidos blandos

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

SÍNDROME DE KLI

- Malformaciones
- Crecimiento exc
- blandos



DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

SÍNDROME DE KLIPPEL-TRÉNAUNAY

- Malformaciones arterio-venosas
- Crecimiento excesivo de hueso y tejidos blandos

SÍNDROME DE PARKES WEBER

- Malformaciones arterio-venosas
- Crecimiento excesivo de hueso y tejidos blandos
- Fístulas arterio-venosas

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

SÍNDROME DE KLIPP

- Malformaciones ar
- Crecimiento excesi
- tejidos blandos

SÍNDROME DE PARK

- Malformaciones ar
- Crecimiento excesi
- tejidos blandos
- Fístulas arterio-venoc



DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

SÍNDROME DE KLIPPEL-TRÉNAUNAY

- Malformaciones arterio-venosas
- Crecimiento excesivo de hueso y tejidos blandos

SÍNDROME DE PARKES WEBER

- Malformaciones arterio-venosas
- Crecimiento excesivo de hueso y tejidos blandos
- Fístulas arterio-venosas

FACOMATOSIS PIGMENTO VASCULARES

- Nevus vasculares
- Nevus pigmentarios

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

SÍNDROME DE KLIPPEL-TRÉNAUNAY

- Malformaciones arterio-venosas

- Crec

blanco

SÍNDROME

- Mal

- Crec

tejido

- Fístu

FACOMATOSIS PIGMENTO VASCULARES

- Nevus vasculares

Cuadro 1. Clasificación tradicional y actual de las facomatosis *pigmentovasculares*

Clasificación tradicional	Descripción	Nueva clasificación (8,11)
I	Nevus <i>flameus</i> y nevus epidérmico linear pigmentado	No existe
II	Nevus <i>flameus</i> y manchas azules ± nevus anémico	Cesioflamea
III	Nevus <i>flameus</i> y nevus de Spilus ± nevus anémico	Spilorosea
IV	Nevus <i>flameus</i> , nevus de spilus y manchas azules ± nevus anémico	No clasificable
V	Cutis marmorata telangiectásica congénita y manchas azules	Cesiomarmorata
No clasificable	Otras asociaciones no descritas previamente	No clasificable

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

SÍNDROME DE KLIPPEL-TRÉNAUNAY

- Malformaciones arterio-venosas
- Crecimiento excesivo de hueso y tejidos blandos

SÍNDROME DE PARKES WEBER

- Malformaciones arterio-venosas
- Crecimiento excesivo de hueso y tejidos blandos
- Fístulas arterio-venosas

FACOMATOSIS PIGMENTO VASCULARES

- Nevus vasculares
- Nevus pigmentarios

SÍNDROME DE COBB

- Malformaciones arterio-venosas que afectan piel, tejidos blandos y médula espinal

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

SÍNDROME DE KLIPPEL-TRÉNA

- Malformaciones arterio-venosas
- Crecimiento excesivo de huesos blandos

SÍNDROME DE PARKES WEBER

- Malformaciones arterio-venosas
- Crecimiento excesivo de huesos blandos
- Fístulas arterio-venosas



SÍNDROME DE COBB

- Malformaciones arterio-venosas
- Tejidos blandos

SÍNDROME DE COBB

- Malformaciones arterio-venosas que afectan a los tejidos blandos y médula

GENÉTICA

Mutación somática esporádica, activadora en el gen GNAQ

Gen GNAQ -> implicado en el crecimiento celular -> mutación activadora aumentaría la señalización por esta vía -> malformaciones capilares

La extensión de la malformación capilar facial y la presencia de afectación leptomeníngea y ocular dependerá del momento en el que se produzca dicha mutación y la célula afecta

MANIFESTACIONES CUTÁNEAS

La malformación capilar, mancha en vino de Oporto o nevus flammeus, es la característica cutánea fundamental en el SSW

Mancha presente en el momento del nacimiento, lateralizada (aunque puede ser bilateral), que oscila de color rosa pálido a purpúrico

CUTÁNEAS



puede ser bilateral), qu



Oportun
ndr

MANIFESTACIONES CUTÁNEAS

Se puede confundir con una **mancha salmón** -> malformación capilar en forma de mácula color rosa, mal delimitada, localizada habitualmente en la **zona central de la frente, philtrum, párpados superiores, vértex y nuca**

La localización lateralizada, su color más intenso y sus límites bien delimitados, permite diferenciar la malformación capilar facial de la mancha salmón

MANIFESTACIONES CUTÁNEAS

Se puede
en forma
habitual
superiore

La localiz
delimitac
mancha



mancha so
mal deli
il de la f

olor más
a malfo



lar

Actas Dermosifiliogr. 2021;112:414-24

MANIFESTACIONES CUTÁNEAS

El riesgo de que una malformación capilar facial asocie afectación leptomeníngea u ocular va a depender de la **extensión** y de la **localización** de la malformación

Malformaciones que afecten la **zona frontal** tienen **mayor riesgo** que las que afectan la zona inferior de la cara

MANIFESTACIONES CUTÁNEAS



El riesgo de que u
leptomeningea u o
localización de la m

Malformaciones qu
que afectan la zona

El área frontal y la piel del área
de la vesícula óptica derivan
de la placoda frontal

La placoda frontal desarrolla
su vasculatura a partir del
prosencefalo y el mesencefalo
anterior -> darán lugar al
cerebro y la vesícula óptica

afectación
y de la

or riesgo que las

MANIFESTACIONES CUTÁNEAS

Se han establecido zonas de riesgo según la distribución de la rama del trigémino

Las malformaciones capilares que afectan la rama V1 o las que son bilaterales y extensas tienen mayor riesgo de afectación leptomeníngea

El riesgo de las que solo afectan a V2 o V3 es prácticamente nulo

S CUTÁNEAS

riesgo según la distri



bilaterales y extensas t

con leptomenígea

El riesgo de las que sol

mente nulo

MANIFESTACIONES CUTÁNEAS

La malformación capilar facial puede desarrollar:

- 60% hipertrofia de tejidos blandos
- 13,8% hipertrofia ósea
- 43,8% formación de nódulos proliferativos

La edad media del inicio de estos cambios es a los **9 años** y el **segmento maxilar** es el que con mayor frecuencia presenta hipertrofia

Debido al **crecimiento excesivo del** maxilar y la mandíbula, se observa mala oclusión dental y mayor exposición dental, conduciendo a una **deformidad facial significativa**

MANIFESTACIONES CUTÁNEAS

La malformación ca
- 60% hipertrofia de t
- 13,8% hipertrofia óse
- 43,8% formación de

La edad media del in
maxilar es el que cor
Debido al **crecimiento**
mala oclusión dento
deformidad facial sig



y el **segmento**
ia
y se observa
ndo a una

MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS

La malformación leptomenígea venosa-capilar es una de las malformaciones típicas del síndrome de Sturge-Weber

Suele ser ipsilateral a la malformación capilar facial

Generalmente afecta al lóbulo occipital u occipito-parietal y en ocasiones a todo el hemisferio

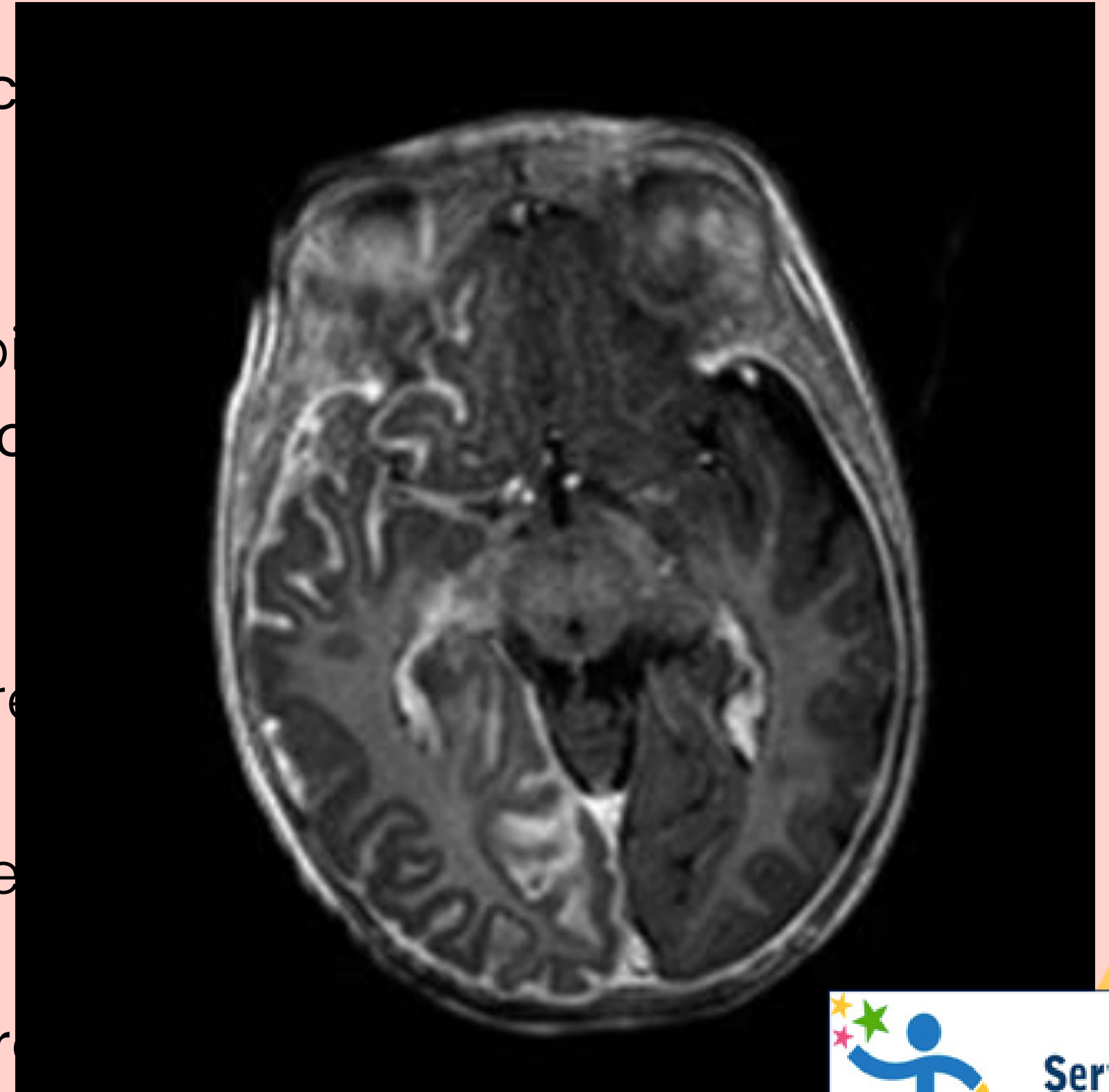
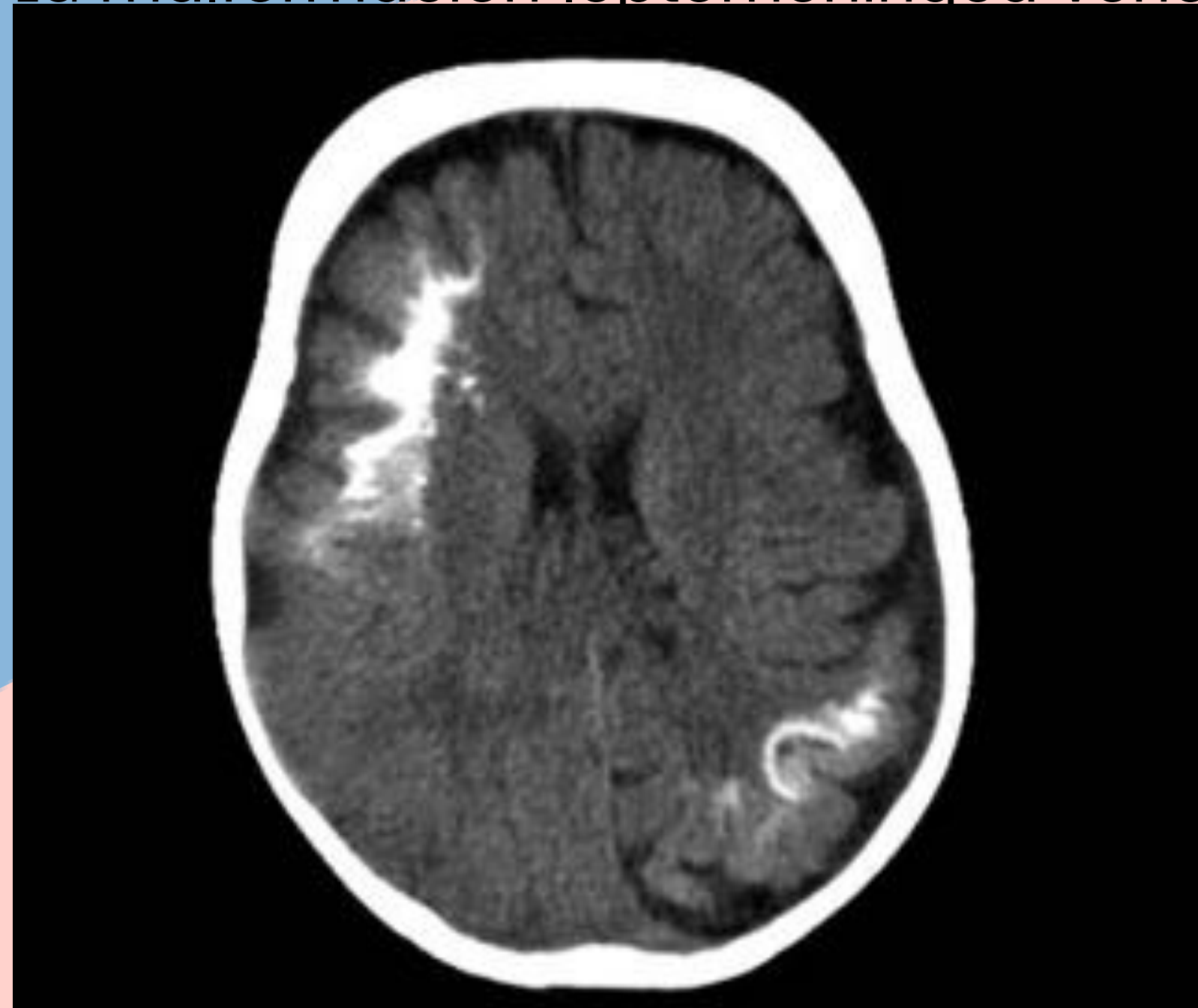
Histológicamente son estructuras vasculares tortuosas y anormales en las leptomeníngeas engrosadas

Pueden observarse las venas profundas de drenaje anormalmente dilatadas

El tejido cerebral subyacente puede ser atrófico y mostrar pérdida neuronal, astrocitosis, disgenesia cortical y calcificaciones perivasculares o cerebrales

MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS

La malformación leptomeníngea venosa-c



cap

al u c

cular

as de

El tejido cerebral subyacente puede ser atr

astrocitosis, disgenesia cortical y calcificaciones perivasculares o cereb

MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS

Las principales manifestaciones clínicas son:

- Convulsiones (75-90%)
- Hemiparesia lentamente progresiva (25-60%)
- Cefaleas vasculares tipo migrañoso (30-45%)
- Retraso del desarrollo neuropsicológico (50-60%)
- Episodios similares a eventos cerebrovasculares con hemiplejias agudas transitorias
- Defectos del campo visual
- Problemas de conducta

MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS

Convulsiones -> irritabilidad cortical causada por la malformación vascular cerebral -> hipoxia, isquemia y gliosis

Las convulsiones suelen ser focales o parciales complejas con generalización secundaria

En el **75%** de los pacientes con afectación cerebral -> convulsiones se presentan durante el **primer año de vida**

En el **90%** dentro de los **primeros 2 años**

MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS

Los pacientes que inician las crisis en los primeros dos años:

- Convulsiones de más difícil control
- Mayor riesgo de retraso mental

El deterioro neurológico progresivo, es de tipo isquémico por la alteración de la perfusión cerebral

MANIFESTACIONES OCULARES

La malformación vascular del ojo -> vasos venosos dilatados y tortuosas, que puede afectar a la conjuntiva, epiesclera, retina o coroides -> atrofia óptica y ceguera

El glaucoma es una de las manifestaciones oculares más frecuentes -> 30-70% de pacientes

Suele ser unilateral e ipsilateral a la malformación capilar facial

Las formas tempranas o congénitas son el 60% de los casos y suelen ser debidas a anomalías de la cámara anterior que interfieren con el drenaje normal del humor acuoso

Las formas tardías, representan el 40% y son debidas a aumento de la presión venosa episcleral

MANIFESTACIONES OCULARES

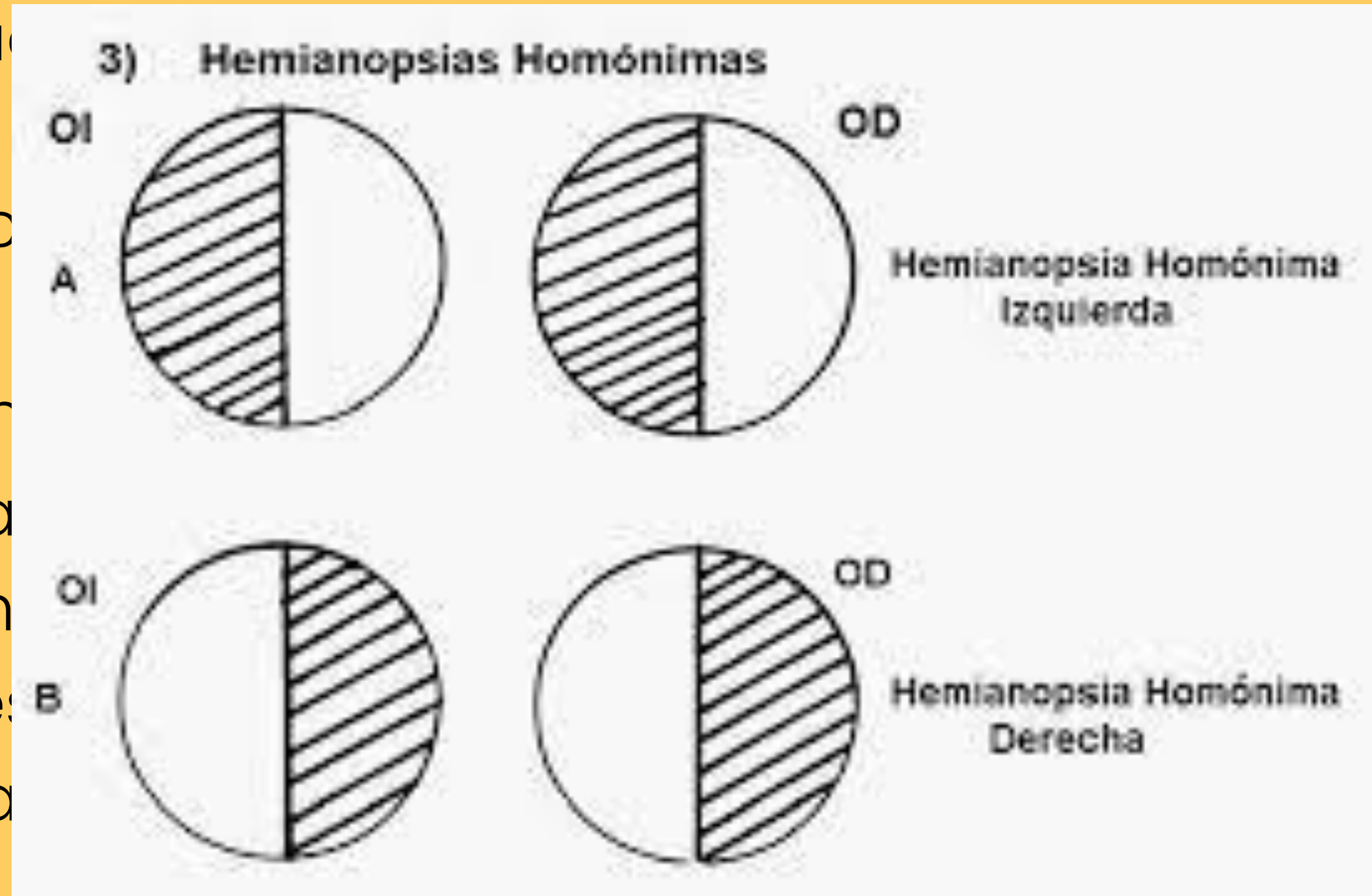
Otras complicaciones oftalmológicas:

- Defectos del campo visual: **hemianopsia homónima** -> afectación leptomenígea del lóbulo occipital
- Malformación venocapilar de la coroides (hemangioma coroideo): 30-40% de los pacientes. Pueden ser difusas o localizadas dentro de la retina -> aumento de la presión intra ocular
- Lesiones epiescleras y conjuntivales
- Heterocromía del iris -> más pigmentado el ipsilateral al angioma facial

MANIFESTACIONES OCULARES

Otras complicaciones

- Defectos del campo visual
- Defectos del campo visual (por ejemplo, por hipertensión intracraneal o por leptomeníngea)
- Malformaciones de la retina (por ejemplo, por hipertensión intracraneal o por hipertensión arterial): 40% de los pacientes con hipertensión intracraneal presentan defectos de la retina -> aumento del riesgo de hemorragias intracerebrales
- Lesiones epiesclerales
- Heterocromía



Defectación

(por ejemplo, por hipertensión intracraneal o por hipertensión arterial): 30-40% de los pacientes con hipertensión intracraneal presentan defectos de la retina -> aumento del riesgo de hemorragias intracerebrales

Angioma facial

MANIFESTACIONES OCULARES

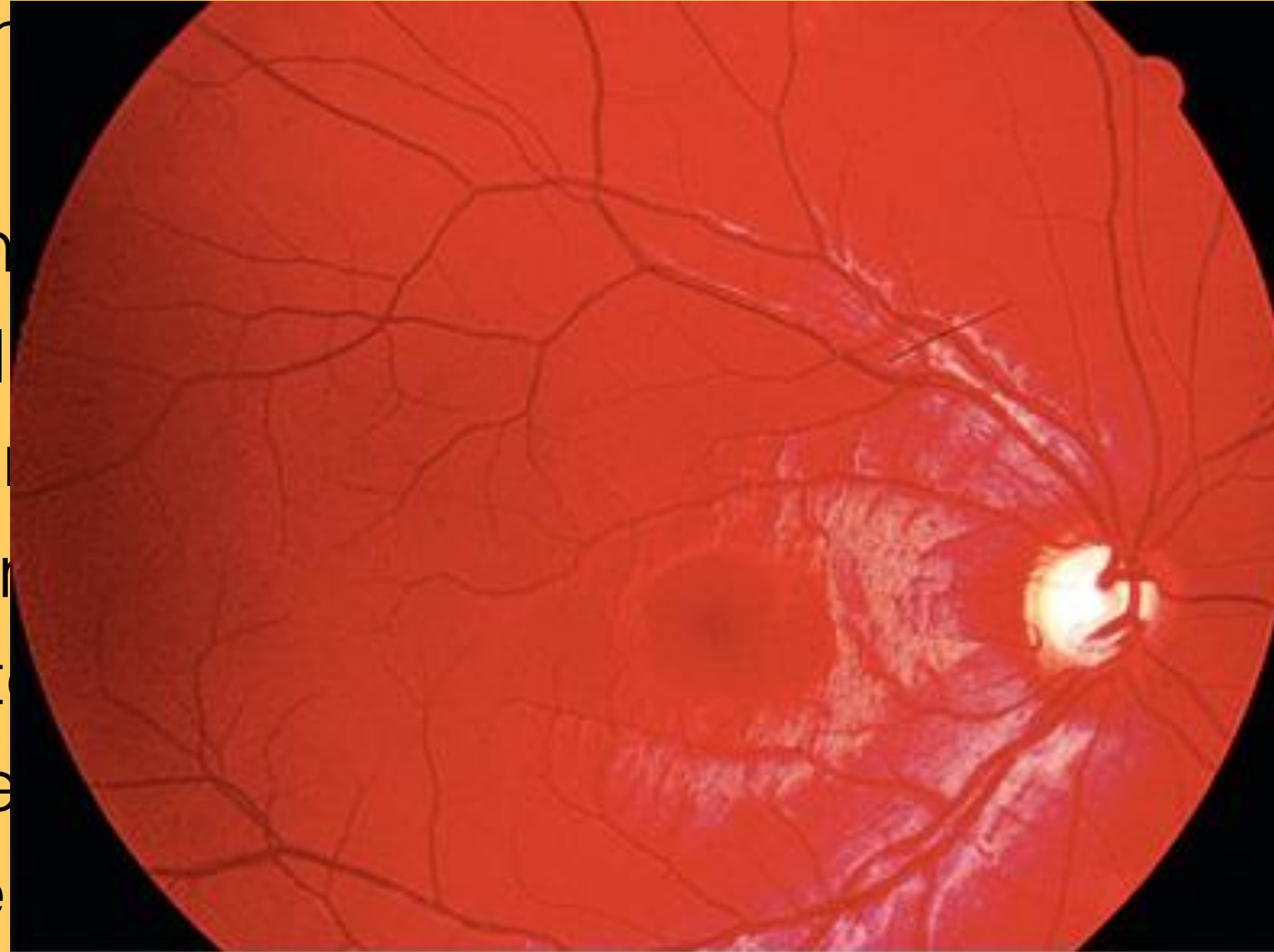
Otras complicaciones oftalmológicas:

- Defectos del campo visual: hemianopsia homónima -> afectación leptomeníngea del lóbulo occipital
- Malformación venocapilar de la coroides (hemangioma coroideo): 30-40% de los pacientes. Pueden ser difusas o localizadas dentro de la retina -> aumento de la presión intra ocular
- Lesiones epiescleras y conjuntivales
- Heterocromía del iris -> más pigmentado el ipsilateral al angioma facial

MANIFESTACIONES OCULARES

Otras complicaciones

- Defectos del campo visual
- Leptomeníngea del
- Malformación vascular (angioma coroideo): 30-40% de los pacientes
retina -> aumento
- Lesiones epiesclerales
- Heterocromía de



-> afectación

(angioma coroideo): 30-40% de los pacientes
dentro de la

afectación al angioma facial

MANIFESTACIONES OCULARES

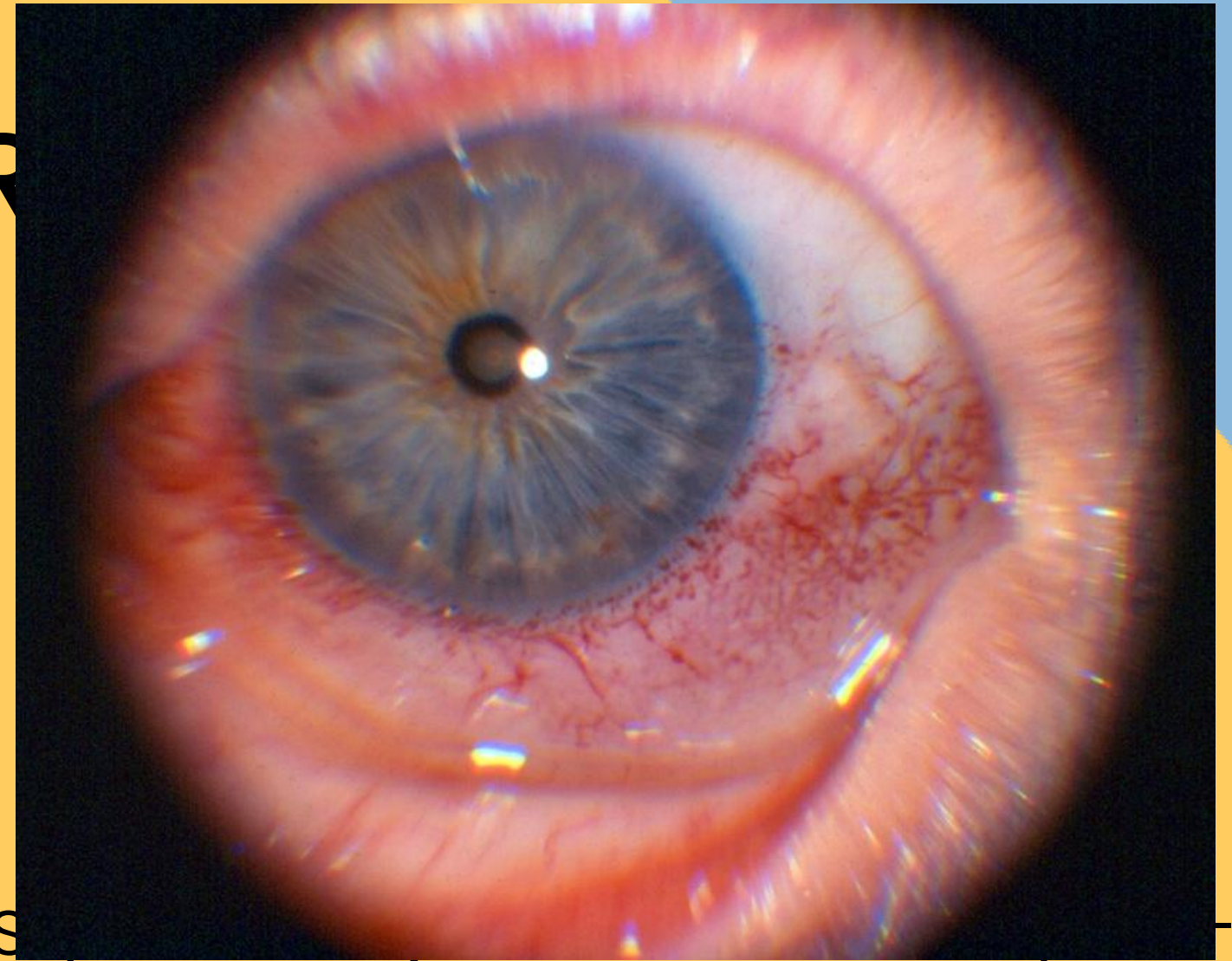
Otras complicaciones oftalmológicas:

- Defectos del campo visual: hemianopsia homónima -> afectación leptomeníngea del lóbulo occipital
- Malformación venocapilar de la coroides (hemangioma coroideo): 30-40% de los pacientes. Pueden ser difusas o localizadas dentro de la retina -> aumento de la presión intra ocular
- Lesiones epiescleras y conjuntivales
- Heterocromía del iris -> más pigmentado el ipsilateral al angioma facial

MANIFESTACIONES OCULARES

Otras complicaciones oftalmológicas:

- Defectos del campo visual: hemianopsia
- leptomeningea del lóbulo occipital
- Malformación venocapilar de la coroides



localizadas dentro de la

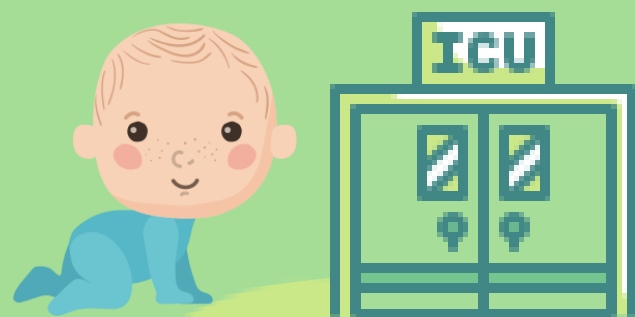
silateral al angioma facial

OTRAS MANIFESTACIONES

A nivel ENDOCRINO:

Los pacientes con Sturge Weber pueden tener una disfunción hipotálamo-hipofisaria, con déficit de hormona del crecimiento e hipotiroidismo central

CASO CLÍNICO



Lactante 6 meses de vida que es trasladada a la UCip procedente del H. del Vinalopó por presentar un primer episodio de crisis parciales complejas que no ceden a pesar de tratamiento con benzodiazepinas y levetiracetam

Antecedentes personales:

- Recién nacida 32+6 SG. Peso adecuado para la edad gestacional 1770 g.

Segunda gemela

Embarazo gemelar bicorial biamniótico controlado y normoevolutivo

- Diagnóstico de **Síndrome de Sturge-Weber** con angioma capilar extenso y glaucoma intervenido a los 3 meses de vida

Antecedentes familiares:


- Padres sanos no consanguíneos


- Hermano gemelo sano

- Hermana mayor de 7 años sana

Al nacimiento:


Exploración física: mácula rojo oscura de márgenes irregulares en toda la superficie facial, cervical y parte superior del tórax que se extiende hasta escápula izquierda y brazo izquierdo. Resto normal


 **RMN:** "Valoración subóptima, no permite descartar el angioma pial en este estudio. Como signos indirectos existe asimetría de plexos coroideos, más grande el izquierdo y captación de diploe izquierdo. Se recomienda repetir estudio a los 6 meses de vida" -> confirmó posteriormente

 **Fondo de ojo:** vasos tortuosos en ambos ojos. Hemorragia en periferia temporal y arcada temporal

Al nacimiento:

Exploración física: mácula re
facial, cervical y parte superior
brazo izquierdo. Resto normal

 **RMN:** "Valoración subóptima,
Como signos indirectos existe
y captación de diploe izquierda

 **Fondo de ojo:** vasos tortuosos
arcada temporal

 **Otoemisiones** acústicas y pot.
evocados: normales

 **Ecografía abdominal:** normal

 **Ecocardiografía:** foramen oval
persistente

¿Estudio genético?

toda la superficie
cápula izquierda y

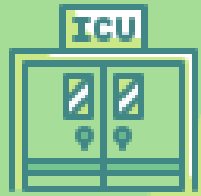
l en este estudio.
grande el izquierdo
os 6 meses de vida"

eria temporal y



Neurodesarrollo:

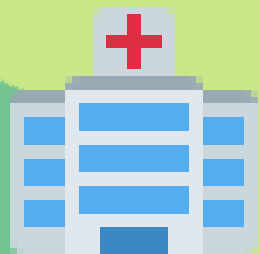
- Psicomotor **grueso**:
 - No se voltea
 - En decúbito supino mantiene sostén cefálico
 - Mantiene sentada con apoyo
- Psicomotor **fino**:
 - Coge objetos con la mano izquierda
 - No hace la pinza ni se cambia las cosas de mano
- **Expresivo**:
 - Sonrisa social, balbuceo
- **Social**:
 - Responde a la llamada de su padre



Ingreso en UCip por crisis parciales complejas refractarias a tratamiento



Crisis con **desviación oculocefálica** derecha, **nistagmo** ocular, **sialorrea** con **clonías** de hemicuero derecho **recurrentes** que ceden tras administración de fenitoína, sin precisar intubación



Tras permanecer estable 12 horas en la UCip es trasladada a planta de lactantes -> Fenitoína iv

En planta:

Ctes: Afebril, FC 170 lpm, FR 30 rpm, TA 68/44 mmHg, SpO2 100%

Buen estado general

Lesión color vinosa en toda la superficie facial y parte del cráneo, conjuntivas, cervical y parte superior del tórax y cuello que se extiende hasta brazo izquierdo. Cutis marmorata con afectación en zona genital y miembros inferiores

Hipertrofia de miembro inferior derecho con respecto al contralateral

NRL: acitva y reactiva. Plagiocefalia izquierda, pares craneales normales, pupilas isocóricas normorreactivas. **Movimientos espontáneos** de los 4 miembros, más **disminuidos en brazo derecho** y marcada **hipotonía axial**

Discreta **rigidez de hemicuerpo derecho**. Reflejos normales

Discreta **rigidez de hemicuerpo derecho**. Reflejos normales



TAC craneal (comparado con previa a los 15 días de vida):

- Mayor pérdida de volumen en el hemisferio cerebral izquierdo
- Áreas de microcalcificaciones subcorticales en hemisferio izquierdo
- Hemangioma subdural crónico en convexidad derecha

AngioRMN:

- Disminución de volumen del parénquima cerebral izquierdo
- Realce leptomeníngeo -> totalidad surcos izquierdos -> angiomatosis pial
- Calcificaciones subcorticales en hemisferio izquierdo
- Hematoma subdural en convexidad derecha
- No focos de isquemia aguda
- Aumento de los ventrículos

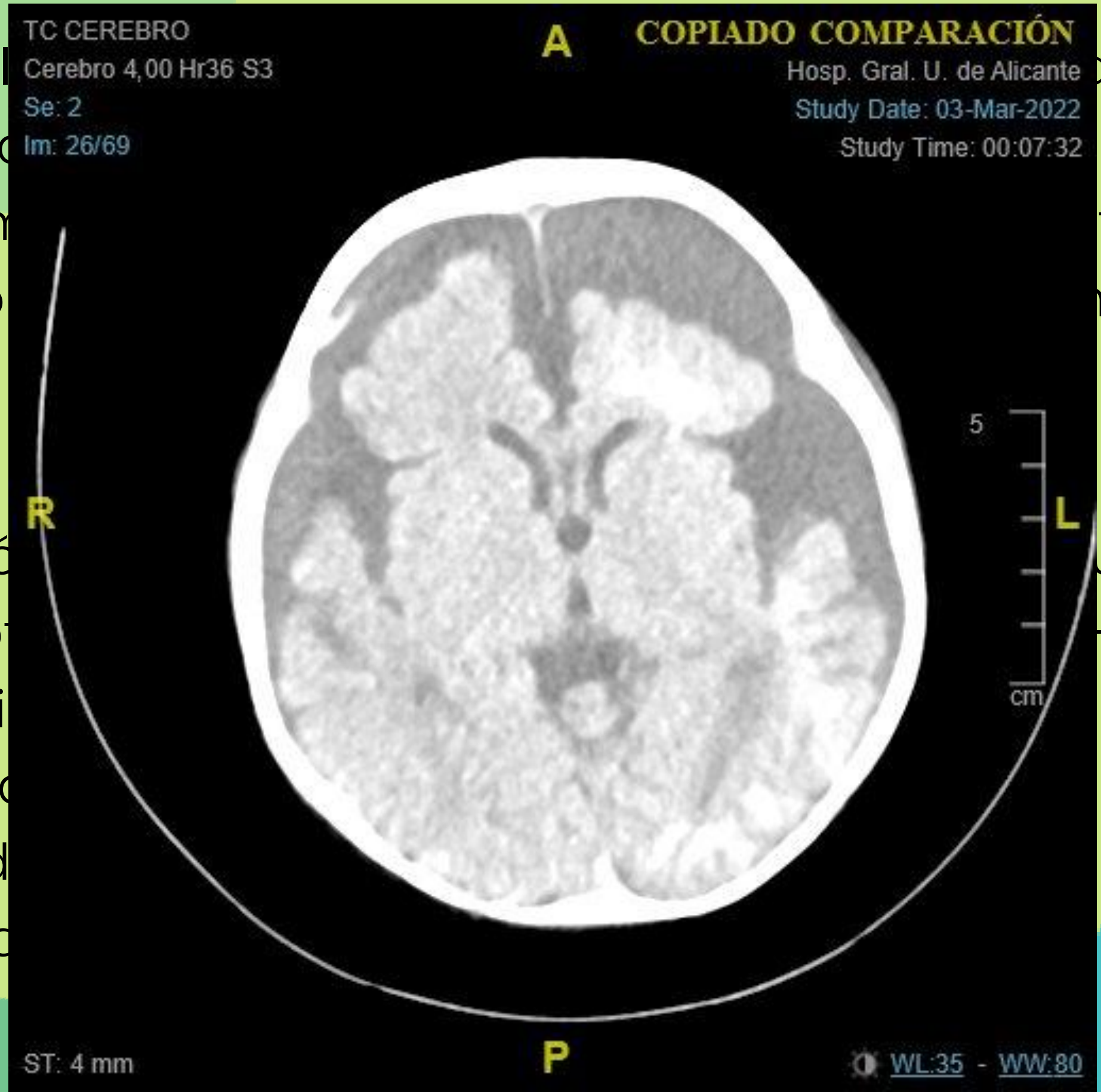


TAC craneal

- Mayor pérdida de sustancia blanca
- Áreas de materia blanca hiperdensa
- Hemangiomas

AngioRMN:

- Disminución de flujo
- Realce leptomeningeo
- Calcificaciones
- Hematomas
- No focos de realce
- Aumento de flujo



da):
izquierdo
ferio izquierdo
na

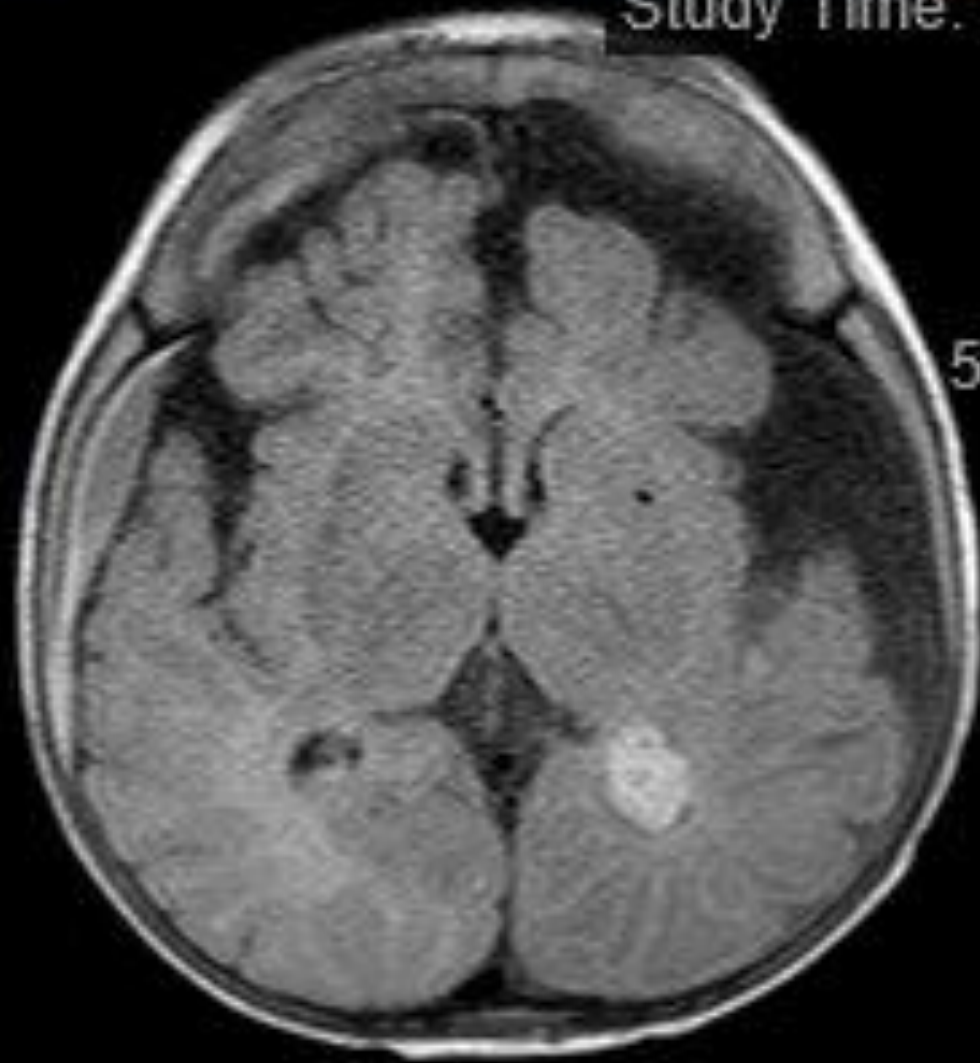
quierdo
-> angiomatosis pial



Se: 501
Im: 22/44

AFI Primario
Study Date: 08-Mar-2022
Study Time: 12:25:22

RAF



LPH

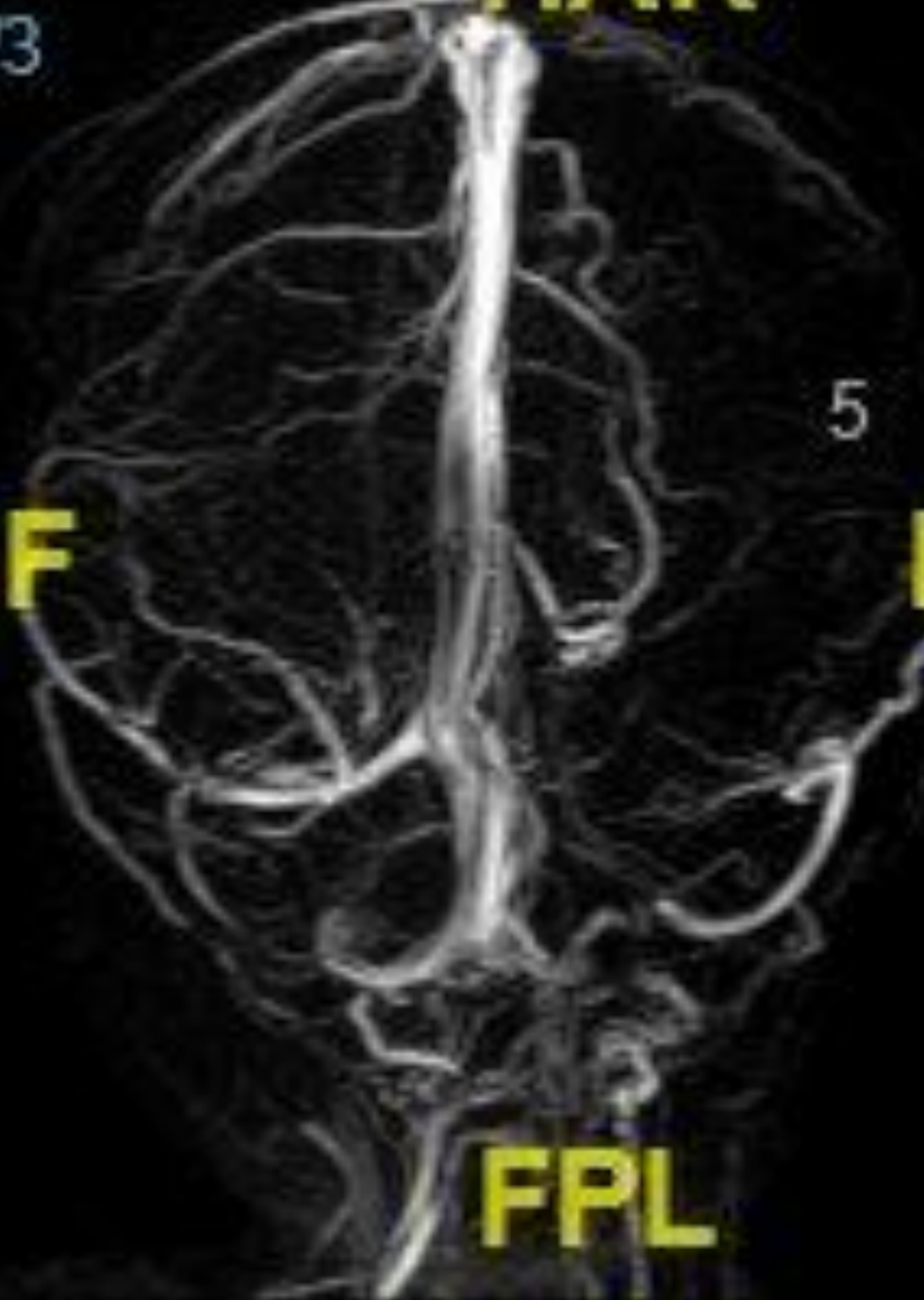
5
cm

PIF WL:102 - WW:176

Se: 902
Im: 1/3

HAR

RAF



LPH

5
cm

FPL



Video-EEG:

- Actividad cerebral con asimetría interhemisférica -> lentificación generalizada
- Aplanamiento de actividad cerebral en hemisferio izquierdo
- Brotes frecuentes de ondas lentas 1-3 s de duración, de mayor expresión en hemisferio izquierdo



Fenitoína + Levetiracetam -> intenta retirar Fenitoína -> persisten crisis

Triple terapia: Levetiracetam + Fenitoína + Carbamazepina

Continúan crisis -> ajusta tratamiento consiguiendo estabilidad

Se retira fenitoína

Pasan los antiepilépticos a vía oral

Tras 72 h sin crisis -> ALTA a su hospital de referencia

Se remite a Unidad de Cirugía de la Epilepsia en H la Fe de Valencia

Pérdida de seguimiento del caso...

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de Síndrome de Sturge-Weber debe sospecharse en pacientes con una malformación capilar en la zona de la frente

Con esta sospecha debe realizarse una **revisión oftalmológica** y una **RMN con contraste**, para realizar un diagnóstico temprano y reducir las complicaciones oftalmológicas y cerebrales

Los estudios de imagen tienen un papel importante en el diagnóstico, detección y seguimiento de los pacientes con Síndrome de Sturge-Weber

DIAGNÓSTICO – TAC

Técnica de urgencias

Valoración de niño que comienza con hemiparesia o convulsiones

Hallazgos típicos:

- Pérdida del volumen parenquimatoso
- Aumento de ventrículos
- Agrandamiento del plexo coroideo

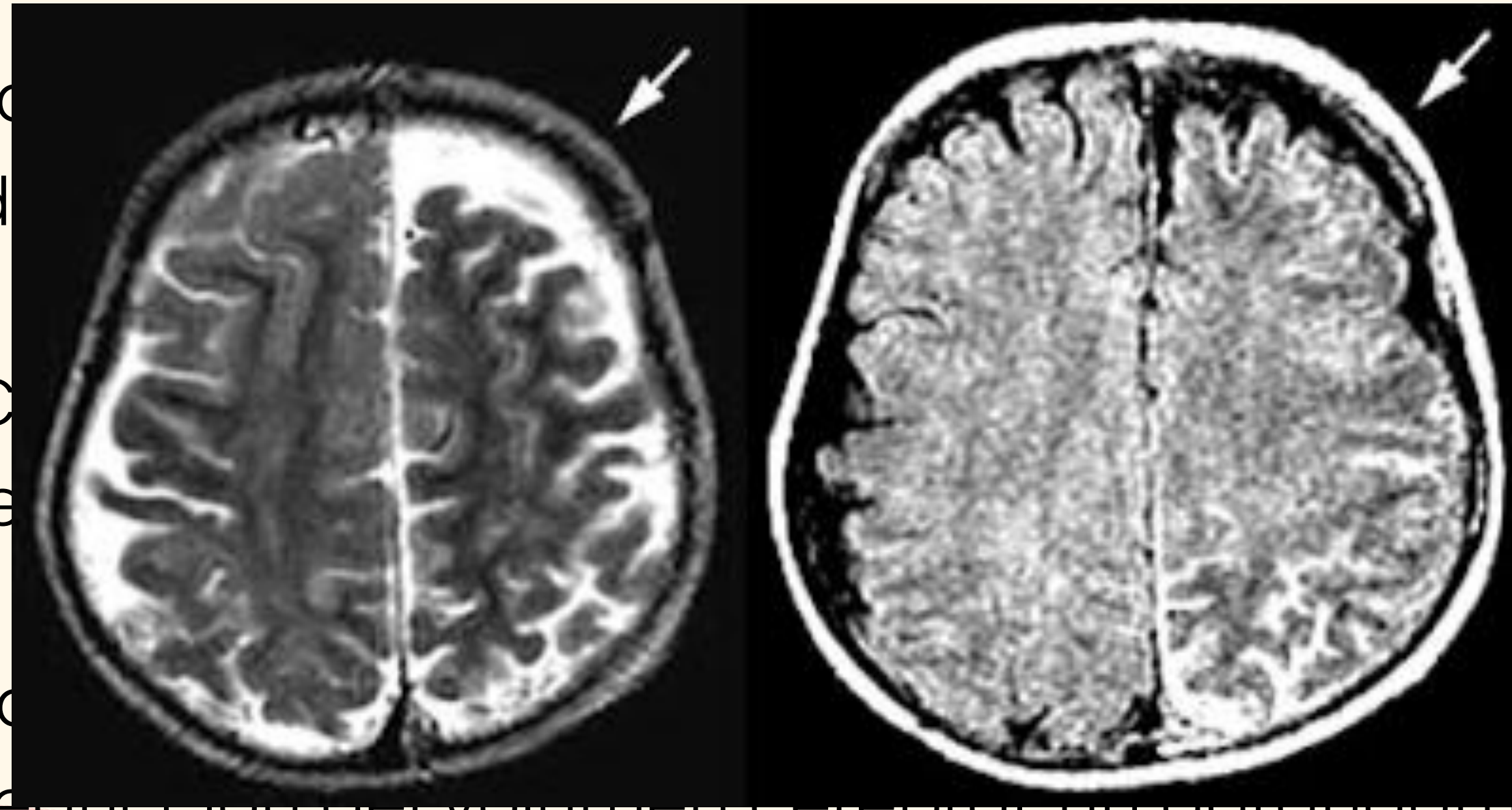
DIAGNÓSTICO – RMN CON CONTRASTE

La RMN con contraste es la técnica de elección para el diagnóstico del Síndrome de Sturge-Weber

Con esta técnica es posible visualizar la malformación vascular leptomeníngica que confirma el diagnóstico

La RMN permite además demostrar un drenaje venoso anómalo, una reducción del volumen cerebral, un agrandamiento del plexo coroideo ipsilateral, calcificaciones periventriculares o intraparenquimatosas...

DIAGNÓSTICO - RMN CON CONTRASTE



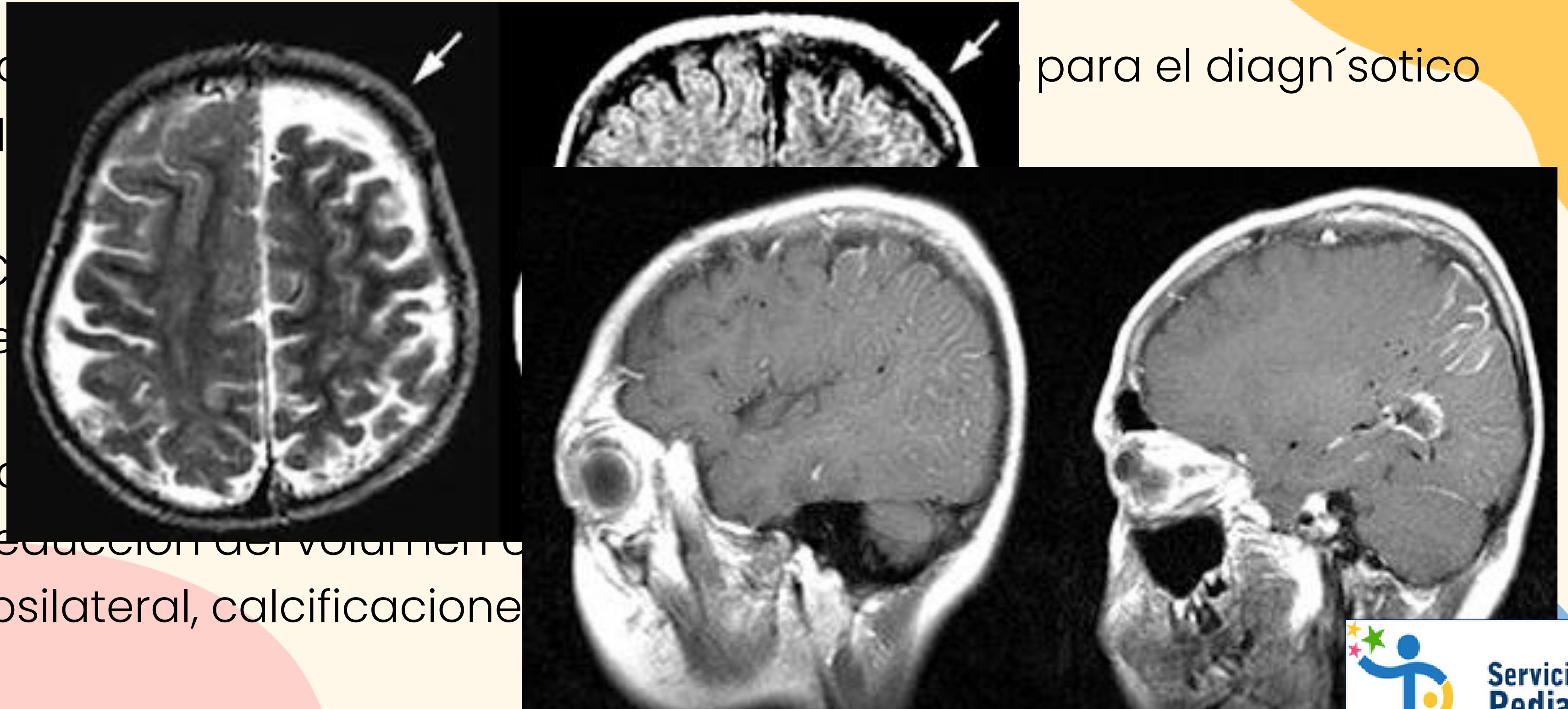
para el diagnóstico

inflamación vascular

venoso anómalo, una
reducción del volumen cerebral, un agrandamiento del plexo coroideo
ipsilateral, calcificaciones periventriculares o intraparenquimatosas...

DIAGNÓSTICO - RMN CON CONTRASTE

para el diagnóstico



La
d
C
le
La
reducción del volumen
ipsilateral, calcificación

DIAGNÓSTICO – EEG

El electroencefalograma (EEG) característico es asimétrico, con una reducción del voltaje y descargas focales en el hemisferio cerebral afectado

Sirve también para distinguir migrañas y eventos cerebrovasculares de convulsiones como causa de los eventos paroxísticos

El EEG en pacientes afectados de Síndrome de Sturge-Weber -> evoluciona con el tiempo -> más anormal, con actividad epileptiforme más frecuente



DIAGNÓSTICO – PRUEBAS OFTALMOLÓGICAS

- Lámpara de hendidura -> detecta la mayoría de las alteraciones típicamente observadas en los pacientes con Sd. Sturge-Weber
- Fondo de ojo
- Biomicroscopia
- Medición de la presión intraocular
- Evaluación del nervio óptico
- Tomografía de coherencia óptica (OCT)

TRATAMIENTO – PIEL

El tratamiento con láser colorante pulsado (PDL) es el tratamiento de elección para las malformaciones capilares cutáneas

Son necesarias varias sesiones para conseguir un aclaramiento de éstas, sin llegar a conseguir su desaparición completa

Existe mejor tasa de respuesta si se realiza durante la infancia, cuando la malformación capilar es más pequeña, plana y rosada

El tratamiento precoz con láser puede reducir la progresión posterior a hipertrofia tisular y complicaciones visuales y de vías respiratorias

También otros tipos de láseres: luz pulsada intensa, láser de alejandrita, láser Ndyag

TRA

El tratar
para la
Son nec
llegar a



cción

, sin

Existe mejor tasa de respuesta si se realiza durante la infancia, cuando la malformación está en su fase de crecimiento activo.

El tratar
tisular y



peretrofia

También
Ndyag

as

TRATAMIENTO – CONVULSIONES

El objetivo principal -> minimizar la actividad epiléptica para evitar o minimizar el deterioro psicomotriz y otras alteraciones del neurodesarrollo

Anticonvulsivantes: más utilizados -> Carbamacepina y Levetiracetam

Se puede considerar el uso de **aspirina** a dosis bajas para reducir la frecuencia y severidad de los episodios “stroke-like” y las convulsiones

Pacientes con afectación extensa leptomeníngea -> tratamiento preventivo de las convulsiones con antiepilépticos

Convulsiones llegan a ser intratables en 30-50% -> valoración de posible beneficio de la neurocirugía (lesionectomía)

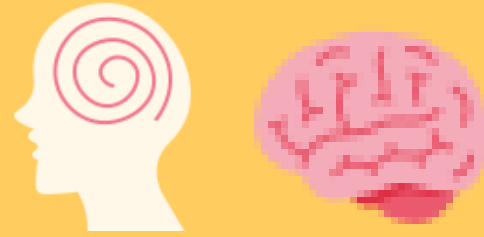
TRATAMIENTO – GLAUCOMA

El principal objetivo en el tratamiento del glaucoma -> control de la presión intraocular para prevenir el daño del nervio óptico

Glaucoma de aparición temprana -> quirúrgico (goniotomía o trabeculotomía)

Glaucoma de aparición tardía -> medicamentos tópicos: supresores acuosos y los que aumentan el flujo de drenaje uveoescleral (prostaglandinas, betabloqueadores o inhibidores de la anhidrasa carbónica)

SEGUIMIENTO MULTIDISCIPLINAR



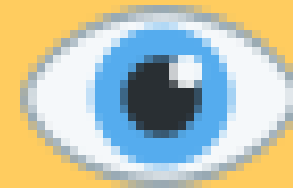
Plan educacional a los padres para el manejo domiciliario de las convulsiones

Manejo temprano de las convulsiones

Valorar remitir a Unidad de Cirugía de la Epilepsia si epilepsias refractarias

Si déficits cognitivos y problemas de atención con hiperactividad -> remisión a servicios especializados en educación y psicología del comportamiento, uso de estimulantes

Si hemiparesia -> inicio de terapia física y ocupacional



Los recién nacidos con riesgo de glaucoma -> evaluados por oftalmología cada 3 meses durante los primeros años de vida

Exámenes anuales de por vida



Evolución de la malformación capilar
Si hipertrofia de tejidos blandos o ósea, valorar cirugía



Control de aparición de síntomas de disfunción tiroidea y déficit de GH

CONCLUSIONES

- El **síndrome de Struge-Weber** es uno de los síndromes neurocutáneos más frecuentes, que en su forma completa presenta: **malformación capilar facial, angioma leptomeníngeo y glaucoma**
- La **malformación capilar facial** es la característica cutánea fundamental. Las que afectan la **zona frontal** tienen **mayor riesgo** de afectación **neurológica**
- Ante sospecha de SSW es importante realizar una **revisión oftalmológica** y una **RMN con contraste** para un diagnóstico precoz
- La **RMN con contraste** es la técnica de imagen de elección
- La **malformación leptomeníngea** va a tener como clínica principal la presencia de **convulsiones**
- Las convulsiones de **aparición temprana** suelen ser **refractarias** al tratamiento médico y pueden beneficiarse de la neurocirugía
- Los **anticonvulsivantes** más utilizados son **carbamazepina y levetiracetam**
- Importante el **manejo multidisciplinar** y a largo plazo de estos pacientes para **minimizar la aparición complicaciones**

BIBLIOGRAFÍA

- Higueros E, Roe E, Granell E, Baselga E. Síndrome de Sturge-Weber: revisión. Actas Dermo-Sifiliograf. 2017;108(5):407-17
- Sanz-Arrazola H, Antezana-Llaveta G. Síndrome de Sturge-Weber: revisión de la literatura. Gac Med Bol. 2020;43(2)
- Del Pozo J, Gomez-Tellado M, Lopez-Gutierrez J. Malformaciones vasculares en la infancia. Actas Dermo-Sifiliograf. 2021;103(8):661-78
- Wilson G, Jean Pierre J, Calderón M. Síndrome de Sturge-Weber: Reporte de un caso. Rev Med Cient. 2018;31:26-31
- Comi A. Current Therapeutic Options in Sturge-Weber Syndrome. Semin Pediatr Neurol. 2015;22:295-301

DIAGNÓSTICO Y MANEJO MULTIDISCIPLINAR DEL SÍNDROME DE STURGE-WEBER

gomis.ana.lc@gmail.com