

SÍNDROME DE STURGE WEBER (SSW)



1 DEFINICIÓN

Es una enfermedad que presenta malformaciones vasculares (vasos sanguíneos anómalos) congénitas:

- Angioma facial: una malformación vascular en la piel en mancha en vino de Oporto en la región inervada por el nervio trigémino.
- Angioma leptomeningeo: malformación vascular en el cerebro.
- Angioma coroideo: malformación vascular en los tejidos del ojo, que provoca aumento de la tensión ocular (GLAUCOMA).

1.1 ¿QUÉ FRECUENCIA TIENE?

Tiene una incidencia de 1/50000 – 1/230000 recién nacidos vivos. No tenía herencia conocida pero actualmente se asocia a mutación del gen GNAQ en el cromosoma 9, siendo los casos familiares excepcionales.

El origen se debe a una anomalía durante el primer trimestre de la gestación, que afecta a la piel, las meninges y el ojo.

NO HAY NINGÚN HECHO QUE LA MADRE HAYA PODIDO O DEJADO DE HACER DURANTE EL EMBARAZO QUE DE LUGAR A ESTA MUTACIÓN

2 CLÍNICA

2.1 CLASIFICACIÓN

TIPO 1: Es el más frecuente. Presenta afectación facial y cerebral y puede presentar glaucoma.

TIPO 2: Presenta afectación facial y la posibilidad de desarrollo de glaucoma, pero no presenta afectación cerebral.

TIPO 3: Sólo presenta afectación cerebral sin que exista mancha de vino de oporto ni afectación ocular. Es el tipo menos común de todos y el mas difícil de diagnosticar.

TIPO	ANFIOMA FACIAL	ANGIOMA LEPTOMENINGEO	GLAUCOMA
SSW 1	+	+	+/-
SSW 2	+	-	+/-
SSW 3	-	+	-

2.2 SÍNTOMAS

Los síntomas vienen derivados de forma independiente de las tres afectaciones:

Síntomas faciales

Se basa en la presentación de una mancha facial llamada en vino de Oporto o nevus flammeus, que afecta siempre al área facial de la primera rama del nervio trigémino, que es el nervio que recoge la sensibilidad de la cara, y otras áreas de este. Puede afectar a los tejidos de alrededor.

Síntomas neurológicos

La presencia del angioma leptomeningeo y la atrofia del cerebro da lugar a:

-Epilepsia: crisis epilépticas en el 75% – 90% de los pacientes, con inicio en el primer año de vida. Son más frecuentes las crisis parciales o parciales secundariamente generalizadas.

-Hemiparesia: es la dificultad para movilizar la mitad del cuerpo del lado contrario a la afectación del hemisferio afecto. La extremidad afectada generalmente no crece de manera normal, lo que produce una hemiatrofia de dicho lado.

-Hemianopsia homónima: reducción del campo de visión del lado contrario al hemisferio afectado.

Síntomas oculares

Se caracteriza por la presencia de lesiones vasculares en una de las capas que forman el ojo, que provocan aumento de la tensión ocular, patología llamada glaucoma. A veces puede presentar aumento de la coloración del iris.

2.3 ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?

La primera sospecha viene dada por la aparición de la mancha en vino de Oporto en la cara, lo que conlleva al inicio de estudio del paciente. En primer lugar es necesario la realización de una revisión oftalmológica para descartar la presencia de patología ocular. Y por otro lado, debido a que la ecografía cerebral no es suficiente para descartar patología cerebral, es necesario la realización de una resonancia magnética cerebral con contraste intravenoso, siendo típica la afectación de calcificaciones en la zona más superficial del cerebro a nivel occipital.

En el caso del tipo 3, el diagnóstico se realiza cuando se inician las crisis epilépticas, debido a que no presenta afectación de la piel, precisando en ese momento la realización de la resonancia magnética.

3 RECOMENDACIONES Y TRATAMIENTO

No existe tratamiento específico para el SSW. La afectación cutánea puede ser tratada mediante técnicas de láser para matizarla. Las crisis epilépticas son tratadas mediante fármacos antiepilépticos, pero las crisis suelen ser resistentes a este tratamiento por lo que es necesaria la valoración para tratamiento quirúrgico de la epilepsia. Por último, el glaucoma

puede ser tratado con gotas para reducir la tensión ocular, y si no es suficiente, valorar la cirugía.

4 EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

Los pacientes con SSW, debido a la afectación neurológica, puede presentar anomalías en el neurodesarrollo como discapacidad intelectual, déficit de atención y/o trastorno de la conducta. El riesgo aumenta cuanto más temprano aparece la sintomatología pero sobre todo en relación con las crisis epilépticas.

Enlace de interés:

- <http://sturge-weber.es>
- <https://www.childrensmn.org>
- <https://www.uptodate.com/contents/sturge-weber-syndrome>