

Hemorragia intraparenquimatosa relacionada a Síndrome de Sturge-Weber

Intraparenchymal hemorrhage related to Sturge-Weber Syndrome

Mario López-Monzón⁽¹⁾, Andrea Vivar⁽¹⁾, David Gallo⁽¹⁾, Alejandro Aguilar⁽¹⁾.

1. Facultad de Ciencias Médicas, Universidad de San Carlos de Guatemala, Guatemala.

Correspondencia: Dr. Mario López-Monzón, marrlopezm@gmail.com

ORCID: 0000-0002-2228-2227

DOI: <https://doi.org/10.36109/rmg.v161i3.496>

Recibido: 6 de Abril 2022 - **Aceptado:** 20 de Junio 2022 - **Publicado:** Septiembre 2022

Resumen

El síndrome de Sturge-weber (SSW), también conocido como angiomatosis encefalotrigeminal es un trastorno vascular congénito, poco frecuente, con causas aún desconocidas, sin patrón de herencia definido, que se caracteriza por una tríada de angioma facial plano, malformaciones leptomeníngicas y lesiones oftálmicas; con complicaciones que podrían llegar a ser incapacitantes. Se presenta el caso de un niño de 1 año con diagnóstico de SSW.

Palabras clave: Síndrome de Sturge-Weber, facomatosis de Sturge-Weber, mancha de vino de oporto, síndrome neurocutáneo.

Abstract

Sturge-weber syndrome (SWS), also known as encephalotrigeminal angiomatosis is a rare, congenital vascular disorder with as yet unknown causes, with no defined pattern of inheritance, characterized by a triad of flat facial angioma, leptomeningeal malformations and ophthalmic lesions; with complications that could become disabling.

Keywords: Sturge-Weber syndrome, Sturge-Weber phacomatosis, Port wine stain, neurocutaneous syndrome.

Introducción

La angiomatosis encefalotrigeminal o SSW, fue descrita por primera vez en 1860 por el Dr. Rudolf Schirmer, pero fue hasta 1873 que el Dr. William Sturge describió a detalle las manifestaciones clínicas cerebrales, cutáneas, oculares y en 1922 fue perfeccionada por el Dr. Weber [1]. Es una facomatosis infrecuente, 1 por cada 50,000 nacidos vivos, caracterizada por una tríada clásica de mancha de vino de oporto, glaucoma y malformaciones leptomeníngicas y asociada a epilepsia, retraso mental, hemiparesia y glaucoma [1,2]. Afecta a ambos sexos por igual, sin patrón de herencia, con complicaciones que pueden llegar a ser incapacitantes, tanto a nivel neurológico como ocular [3].

Presentación de caso

Paciente masculino de 1 año de edad, con antecedente de sialorrea, episodios de mirada perdida y temblor corporal, con una frecuencia de 2 veces al día, varios días, por lo que decide consultar. La tomografía cerebral, con resultado de lesión hiperdensa 51 UH subcortical parietal derecha, y electroencefalograma indicando un estudio anormal con proceso irritativo cortico subcortical de inicio fronto temporal derecho con generalización secundaria. Al persistir las molestias, un facultativo le receta ácido valpróico 2.5 cc cada 12 horas. Madre de paciente consulta por historia de caída de su propia altura. Paciente presenta signos vitales normales. La tomografía cerebral control mostró lesiones hemorrágicas intraparenquimatosas.

Al examen físico, paciente alerta, adecuada interacción con el medio, hidratado, con mancha de vino de oporto en regiones frontotemporal, orbitaria, paranasal derecha (Fig. 1A), mancha mongólica atípica en hombro izquierdo de 5cm de diámetro (Fig. 1B), cardiopulmonar y gastrointestinal normales, monoparesia y monoplejía de miembro superior izquierda. Paciente sin complicaciones por caída, es egresado con anticonvulsivante, seguimiento por neurología y oftalmología por consulta externa.



Fig. 1: Paciente con síndrome de Sturge-weber. A) Mancha de vino de oporto en región fronto-temporal derecha. B) Mancha mongólica atípica en hombro izquierdo.

Discusión

Se ha descrito una teoría sobre la fisiopatología, en la cual el SSW es explicado por la persistencia del plexo vascular primordial, esto involucraría tejido tegumentario facial, globo ocular y neuroectodermo [2]. Esta teoría también se relaciona con las actuales evidencias de mutaciones cromosómicas como gen GNAQ en el cromosoma 9, que codifica la proteína Gaq de gran importancia para neurotransmisores y péptidos vasoactivos, cromosoma 4p, trisomía en el cromosoma 3 y cromosoma 17 [1,3]. También se ha documentado presencia de factor de crecimiento endotelial vascular y factor inducido por hipoxia en las malformaciones venosas [2]. En el caso presentado se puede hacer el diagnóstico clínico, el paciente ya cuenta con epilepsia, la clásica mancha de vino de oporto, parálisis y una mancha mongólica atípica, que se presenta en el SSW [3.4]. Importante el tratamiento temprano de convulsiones con anticonvulsivantes. Para los angiomas o la mancha en vino de oporto se han estudiado la terapia con láser con resultados estéticos satisfactorios. A nivel oftálmico se sugiere seguimiento cada año para evaluar glaucoma y valorar tratamientos, analgésicos en caso de cefalea, terapia con medicina física para los casos con parálisis y hemiparesia, plan educacional y seguimiento de psicología con los padres sobre la patología de su hijo.

Referencias bibliográficas / References

1. Gómez-Cerdas, M. Síndrome Neurocutáneo: Sturge Weber [en línea]. 7ed. Heredia, Costa Rica: Crónicas Científicas; 2019. Vol. 12 p.26-35. Disponible en:
<https://www.cronicascientificas.com/images/ediciones/edicion12/sturge-weber.pdf>
2. Quezada G, Saldaña-Díaz C, Vargas J, Roque J, Alburquerque-Melgarejo J. Sturge weber syndrome, classic triad from a genetic, molecular and pathophysiological approach [en línea]. Rev. Fac. Med. Hum. 2020 Jul; 20(3): 489-493. Disponible en:
<http://www.scielo.org.pe/pdf/rfmh/v20n3/2308-0531-rfmh-20-03-489.pdf>
3. Maraña PA, Ruiz-Falcó RM, Puertas MV, Domínguez CJ, Carreras SI, Duat RA, et al. Análisis del síndrome de Sturge-Weber: estudio retrospectivo de múltiples variables asociadas [en línea]. Elsevier: Neurología. 2017;32(6):363-370. Disponible en:
<https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-pdf-S0213485316000244>
4. Dorado CM, Fabra Garrido C, Rueda CJM, Molina GMÁ. Mancha mongólica atípica: un reto diagnóstico [Internet]. Rev Pediatr Aten Primaria; 2018 Sep; 20(79): 245-247. Disponible en:
http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322018000300007&lng=es