

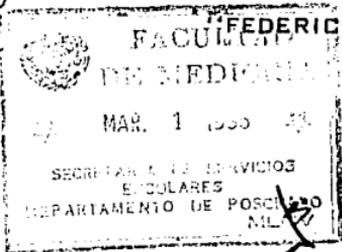
11237

96
29



**UNIVERSIDAD NACIONAL
AUTONOMA DE MEXICO**

HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO



**SINDROME DE STURGE WEBER, EXPERIENCIA DE 5 AÑOS
DEL HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO "FEDERICO GOMEZ"**



**T S I S
PARA SUBDIRECCION DE ENSEÑANZA OBTENER EL TITULO DE:
P E D I A T R I A
P R E S E N T A:**

DR. VICTOR MANUEL MERCADO ORTIZ

ASESOR: DR. JUAN HERNANDEZ AGUILAR



MEXICO, D. F.

1994

FALLA DE ORIGEN



UNAM – Dirección General de Bibliotecas Tesis Digitales Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS © PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis está protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

DEDICATORIA

Agradezco a mi familia el
cariño y apoyo que siempre
me han dado con el cual
ha sido posible lograr mis
metas.

I N D I C E

	páginas
Antecedentes	1
Objetivos	5
Hipótesis	6
Criterios de inclusión	7
Criterios de exclusión	7
Material y Método	8
Resultados	9
Gráficas	14
Fotografías	21
Discusión	25
Conclusiones	31
Bibliografía	32

ANTECEDENTES

El Síndrome de Sturge Weber (SSW), fué reportado por primera vez por Sturge en 1879 quien postuló que ciertos hallazgos neurológicos podrían ser secundarios a una condición nevoide cerebral, similar a la afectación facial. Volland en 1912 y Weber en 1922 describieron por primera vez las calcificaciones intracraneales, mientras que Dimitri fué el primero en publicar un caso de calcificaciones observadas en una radiografía de cráneo. Weber le dió el nombre de angiomatosis encefalofacial, sin embargo se ha popularizado más con el del Síndrome de Sturge Weber. (1)

El SSW es un desorden vascular congénito caracterizado por angiomas de las leptomeninges que cubren la corteza cerebral en asociación con nevo facial que tiene color característico de vino de Oporto en el área cutánea inervada por el nervio trigémino y alteración ocular. (2)

La combinación de angioma cerebral y cutáneo es el resultado de un desarrollo defectuoso de la vasculatura entre la cuarta y octava semana de gestación, cuando el ectodermo forma parte de la región superior de la cara y se cierra en aposición del tubo neural, formandose el lóbulo occipital y tejido cerebral adyacente (2). El defecto en el desarrollo de los tejidos afecta el pro y mesencéfalo, creando un desorden en la migración y diferenciación de la cresta neural. La naturaleza exacta de este insulto es desconocida; postulandose mutación somática, factor angiogénico o mosaicismo (3).

Anatomopatologicamente el SSW es un angioma venoso de vasos tortuosos y dilatados en la cara, leptomeninges y coroides (4).

Alexander en 1972 clasificó al SSW basado en la presentación de manifestaciones neurológicas, oculares y cutáneas (1). Una de las manifestaciones más usadas es la modificada por Francois, la que se muestra en la siguiente tabla (3).

CLASIFICACION DEL SINDROME DE STURGE WEBER

I. Síndrome de Sturge Weber trisintomático (completo)

- A. Angiomatosis neurooculocutánea
 - 1. Angiomatosis leptomeníngea
 - 2. Afección ocular
 - Glaucoma de inicio temprano o tardío
 - Anomalías en el desarrollo del ángulo
 - Hemangiomas conjuntival - episcleral
 - Hemangioma coroidal
 - Tortuosidad vascular de la retina
 - Heterocromía del iris
 - Melanosis ocular congénita
 - Desprendimiento de retina
 - Estrabismo
 - 3. Angiomatosis cutánea (Nevus Flammeus) con distribución predominante trigeminal

II. Síndrome de Sturge Weber bisintomático (incompleto)

- A. Angiomatosis oculocutánea
- B. Angiomatosis neurocutánea

III. Síndrome de Sturge Weber monosintomático (incompleto)

- A. Angiomatosis leptomeníngea aislada
- B. Angiomatosis cutánea trigeminal aislada (Nevus Flammeus Trigeminal)

IV. Síndrome de Sturge Weber extenso (SSW asociado con otros síndromes neurocutáneos)

- A. Síndrome Klippel-Trenaunay-Weber
- B. Melanosis oculocutánea (Nevus de Ota u Ito)
- C. Neurofibromatosis
- D. Esclerosis tuberosa
- E. Enfermedad de Von Hippel - Lindau
- F. Síndrome de Wyburn - Mason
- G. Telangiectasia cutis marmorata congénita
- H. Melanosis neurocutánea
- I. Facomatosis pigmentovascular tipo IV a

La lesión cutánea es la primera en ser reconocida al nacer, siendo el signo más frecuentemente observado (5). Generalmente hay un nevo angiomatoso facial, pudiendo existir angioma coroidal ipsilateral. El nevo facial es característico ocupando al menos la parte superior de la cara, puede extenderse a zonas contiguas de cuello, tronco y extremidades del mismo lado o contralateral.

Los angiomas venosos telangiectásicos de las leptomeninges pueden cubrir el lóbulo occipital, la región parietooccipital o todo el hemisferio cerebral, de un lado o bilateral (4).

Dos casos de SSW sin nevo facial ni convulsiones han sido reportados (6 y 7).

El primer síntoma cerebral en aparecer son las convulsiones en las primeras semanas o meses de vida (5). Típicamente estas crisis convulsivas son motoras focales o de inicio focal y secundariamente generalizadas. Conforme avanza la edad tienden a presentarse con mayor frecuencia y severidad; el tipo y severidad no necesariamente correlacionan con la extensión del nevo cutáneo (2). Los síndromes neurocutáneos que más frecuentemente manifiestan convulsiones son la Esclerosis Tuberosa y el SSW (1).

Los hallazgos neurológicos pueden ser hemiplejía espástica, hemianopsias, o ceguera cortical. Ocorre retardo mental en el 54% de los pacientes, siendo severo en el 21% (4). El aumento de la presión intracraneana y la hemorragia cerebral rara vez se presentan (8).

El componente ocular se manifiesta como glaucoma o malformación vascular de la conjuntiva, epiesclera, coroides y retina (3). El riesgo de problema ocular es mayor si la distribución del Nevus Flammeus involucra la primera y segunda rama del Trigémino (2).

Los pacientes con SSW pueden tener otras anomalías vasculares con síndromes neurocutáneos; Hemangiomas viscerales pueden ser encontrados en pulmón, tiroides, intestino e hígado. En raras ocasiones se asocia a Síndrome de Klippel - Treunaunay- Weber (2).

El Electroencefalograma es una herramienta importante para el diagnóstico y seguimiento de pacientes con SSW (5). Siendo el hallazgo más frecuente la reducción unilateral de la amplitud del voltaje con el paciente despierto (8).

En la radiografías de cráneo se detectan imágenes en líneas dobles llamadas " Líneas en riel", que corresponden a calcificaciones de la corteza cerebral. Siendo rara vez observadas antes del año de edad (5).

La Tomografía computarizada de cráneo muestra depósitos de calcio desde los primeros meses de vida, así como atrofia cerebral. Teniendo en la actualidad indicaciones precisas .

Con la Angiografía es posible visualizar retraso en el drenaje venoso cerebral sin incremento en el flujo sanguíneo regional, esto debido a la falta de drenaje venoso cortical hacia el seno longitudinal superior a través de las venas cerebrales superiores (5).

La Resonancia Magnética Nuclear detecta de una forma rápida y no agresiva la angiomasia leptomeningea y anomalías de los vasos sanguíneos , usándose gadolinium -DPT para hacerse más evidentes estas alteraciones (5,9-11). Sin embargo sigue siendo la Tomografía Axial Computarizada más sensible para la detección de calcificaciones (12).

El tratamiento podemos dividirlo en tres aspectos :

a) Control de las convulsiones : Este es esencial para el bienestar de los pacientes, los anticonvulsivantes indicados dependen del tipo de crisis convulsivas, pueden ser Difenilhidantoína, Acido Valproico , Carbamazepina , Fenobarbital o Primidona. Existen reportes recientes de casos no controlados con anticonvulsivantes que han sido tratados quirúrgicamente con éxito (5).

b) Control del glaucoma: Su control médico es difícil, requiriendo en la mayoría de los casos tratamiento quirúrgico. Existen diferentes opiniones respecto al procedimiento de elección , siendo posible la goniotomía o trabeculotomía (2).

c) Manejo del Nevus Flammeus: Este puede representar un gran problema cosmético, particularmente en adolescentes que tienen adecuado control de sus crisis convulsivas e inteligencia normal, siendo actualmente la terapia con láser la mejor alternativa (13).

El pronóstico depende de la severidad y extensión de la afección vascular cortical y ocular. El nevo cutáneo es importante en el aspecto estético (4). El desarrollo temprano y el mal control de las crisis convulsivas son de mal pronóstico (5).

FALLA DE ORIGEN

OBJETIVOS

- 1.- Demostrar las características del Síndrome de Sturge-Weber que se manifiestan en nuestro medio.
- 2.- Comparar nuestros casos con lo reportado en la literatura internacional.
- 3.- Valorar la evolución clínica de estos pacientes.
- 4.- Revisar el manejo médico y control de las crisis convulsivas.
- 5.- Demostrar que el Síndrome de Sturge-Weber, a pesar de ser una enfermedad con diagnóstico clínico sencillo desde el nacimiento, este se realiza generalmente en forma tardía.

HIPOTESIS

Existen pocas diferencias con respecto a los casos de Síndrome de Sturge Weber a lo reportado en la literatura internacional, y generalmente es posible evitar secuelas neurológicas en estos pacientes si se realiza el diagnóstico y se inicia tratamiento de manera temprana.

CRITERIOS DE INCLUSION

- 1.- Pacientes atendidos en la Consulta Externa del Servicio de Neurología del Hospital Infantil de México "Federico Gómez", con diagnóstico de Síndrome de Sturge Weber, según la clasificación modificada de Francois en el período comprendido entre Enero de 1988 a Diciembre de 1992.
- 2.- Pacientes con estudios completos para apoyo diagnóstico y seguimiento mínimo de 6 meses.

CRITERIOS DE EXCLUSION

- 1.- Pacientes que no requieran los criterios de Francois para el diagnóstico de Síndrome de Sturge Weber.
- 2.- Pacientes que no tengan estudios adecuados y un seguimiento mínimo de 6 meses.

MATERIAL Y METODO

Estudio retrospectivo , analizado por método estadístico no paramétrico en donde se revisaron 17 expedientes clínicos y radiológicos de pacientes con Síndrome de Sturge Weber manejados en la consulta externa del Servicio de Neurología del Hospital Infantil de México "Federico Gómez", en el período comprendido entre Enero de 1988 y Diciembre de 1992.

De los expedientes seleccionados se recabaron los siguientes datos: nombre, edad, sexo, lugar de residencia, domicilio, edad en la que se llevo a cabo el diagnóstico , edad de los padres, consanguinidad de los padres, presencia de familiares afectados, presencia de angioma facial, distribución y afección a otros sitios, déficit visual, glaucoma, megalocornea, angioma coroideo, crisis convulsivas (clasificación, edad de inicio, frecuencia, manejo y evolución), hipertensión endocraneana, hemorragia endocraneana, hidrocefalea, déficit neural motor y sensitivo, trefismo , grado de retardo mental .

Reportes de estudios de gabinetes: interpretación de Electroencefalograma, de radiografías simples de cráneo , Tomografía axial computarizada , Resonancia Magnética .

En caso de defunción, analizar el reporte anatomopatológico.

RESULTADOS

Se revisaron 17 expedientes del archivo clínico del hospital Infantil de México "Federico Gómez" con diagnóstico de Síndrome de Sturge Weber, atendidos en el servicio de Neurología en el período comprendido entre Enero de 1988 y Diciembre de 1992, obteniéndose los siguientes datos:

De acuerdo al lugar de procedencia, la mayoría proviene del área metropolitana de la Ciudad de México, siendo 5 del Distrito Federal (29.4%), 5 del Estado de México (29.4%), 2 de Jalisco (11.7%), igual número en Tlaxcala (11.7%), uno en Guerrero, en Veracruz y en Hidalgo (5.8%).

La edad promedio de los pacientes en el momento de realizarse el diagnóstico fué de 38 meses.

En relación al sexo, 13 pacientes fueron femeninos (76.4%), y 4 masculinos (23.6%).

En ningún existió consanguineidad entre los padres, siendo la edad promedio de 24 años para las madres y 26 años para los padres.

Ningún paciente tuvo un familiar en primer grado afectado con la entidad que estudiamos.

En cuanto a las manifestaciones clínicas se encontró:

- Angioma facial en 16 pacientes (94.1%)
- Crisis convulsivas en 12 casos (70.5%)
- Afección ocular en 5 pacientes (29.4%)

De los 13 pacientes a los que se les realizó Tomografía Axial Computarizada (TAC):

- A los 13 se les encontró alteración leptomenínea (100%).

De los pacientes que tuvieron angioma facial:

- Todos los casos lo presentaron desde el nacimiento (100%)

Con respecto a su distribución, fueron:

- Unilateral, en 12 casos (70.5%)
- Bilateral en 4 casos (23.5%)

La distribución de la afección en cuanto al nervio Trigémino fue:

- Primera rama, 12 pacientes (70.5%)
- Segunda rama, 9 pacientes (52.9%)
- Tercera rama 7 pacientes. (41.1%)

Además de la presencia facial del nevo, en 7 pacientes (41.1%) topográficamente existió otra región del cuerpo afectada:

- Cuello 6 casos (35.2%)
- Tronco 4 casos (23.5%)
- Extremidades superiores 4 casos (23.5%)
- Extremidades inferiores 3 casos (17.6%)

La hipertrofia facial, se encontró en 3 pacientes (17.6%) y afección bucal en 7 (41.1%)

De los 5 pacientes con afección ocular (29%) todos presentaron glaucoma (100%) y 4 megalocornea (80%), no se efectuaron exámenes necesarios para descartar angioma coroide.

El déficit visual estuvo presente en 3 pacientes (17.6%)

Las crisis convulsivas se manifestaron en 12 pacientes (70.5%), iniciando a una edad promedio de 6.4 meses.

En cuanto al tipo de convulsiones, se clasificaron:

- Tónico - clónica - generalizada en 5 pacientes (29.4%)
- Parciales secundariamente generalizadas, 5 casos (29.4%)
- Parciales , 2 pacientes (16.6%)

La frecuencia de presentación de las crisis convulsivas fue de:

- Uno o más episodios al día, 2 pacientes (16.6%)
- Uno episodio a la semana , 4 casos (33.3%)
- Un cuadro al mes, 2 pacientes (16.6%)
- Episodio convulsivo único , 4 casos (33.3%)

Todos los pacientes recibieron anticonvulsivantes:

- 7 usaron monoterapia (58.3%)
- 2 recibieron 2 medicamentos (16.6%)
- 3 ameritaron 3 fármacos (25%)

Los anticonvulsivantes más usados fueron:

- Carbamazepina, en 8 pacientes (66.6%)
- Fenobarbital en 5 casos (41.6%)
- Acido Valproico en 3 casos (25%)
- Difenhidantoina en 3 pacientes (25%)
- Clonazepam en un caso (8.3%)

Ningún paciente presentó hidrocefalia o macrocefalia.

Encontramos retraso psicomotor en 11 casos (64.7%)
siendo:

- Leve, en 6 casos (54.4%)
- Moderado en 4 pacientes (36.6%)
- Severo en uno (9%)

La edad promedio en la que se efectuó el diagnóstico e inició manejo, relacionándolo con el grado de retraso psicomotor:

- En los leves, fue de 26 meses.
- En los moderados de 52.2 meses.
- En el severo a los 48 meses.

Los pacientes sin retraso psicomotor tuvieron diagnóstico a los 38.5 meses en promedio.

La edad promedio en la que iniciaron las convulsiones, con respecto al grado de retraso psicomotor fue:

- En los leves, a los 3.6 meses
- En los moderados 4.7 meses.
- En el severo a los 4 meses.

Los pacientes sin retraso psicomotor iniciaron sus convulsiones a los 12 meses en promedio.

Respecto a la frecuencia de convulsiones en relación al retraso psicomotor fue:

- Con retraso psicomotor leve, 1.2 convulsiones por mes.
- Con retraso psicomotor moderado, 1.3 convulsiones por semana.
- Con retraso psicomotor severo, 3.5 convulsiones por día.

Los que no tuvieron retraso psicomotor presentaron una convulsión por mes.

Ningún paciente presentó hemorragia intracraneana, hipertensión endocraneana o defunción.

Al mencionar los resultados de los estudios de gabinete, encontramos:

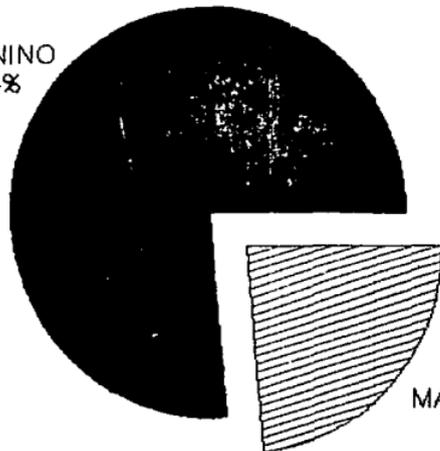
- Todos los pacientes contaron con RX simple de cráneo, sólo en un caso mostró calcificación.
- El Electroencefalograma se llevó a cabo en todos los pacientes, siendo anormal en el 100%. Consistiendo en asimetría, ondas lentas y paroxísmos.
- En cuanto a la TAC en 13 pacientes en los que se realizó, se encontró atrofia cortical en 68.7%, angioma en el 43.7% y calcificaciones en el 25%.
- En ningún caso se realizó Angiografía o Resonancia magnética.

RELACION CON SEXO

FALLA DE ORIGEN

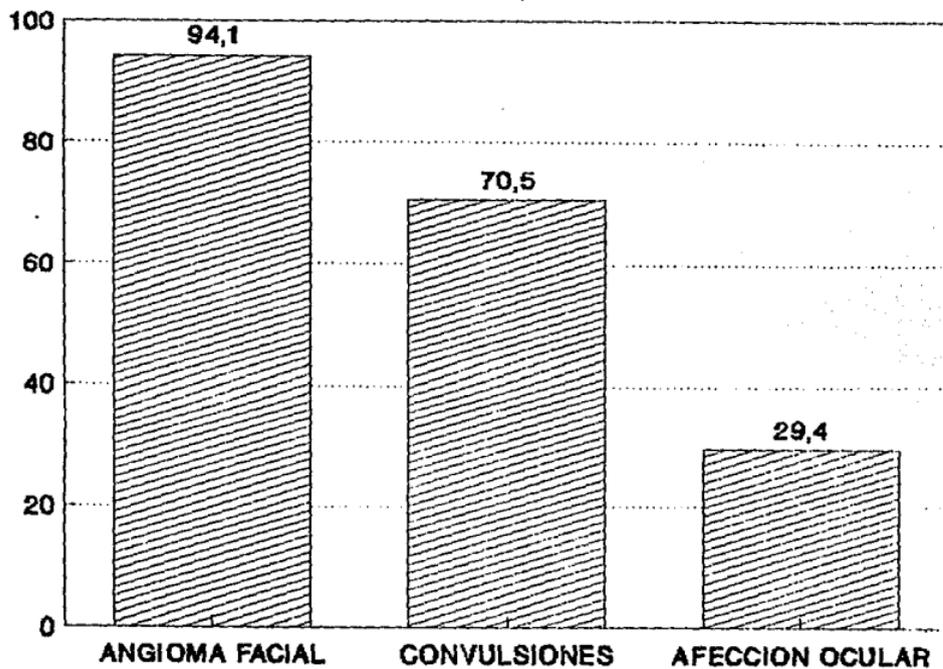
14

FEMENINO
76,4%



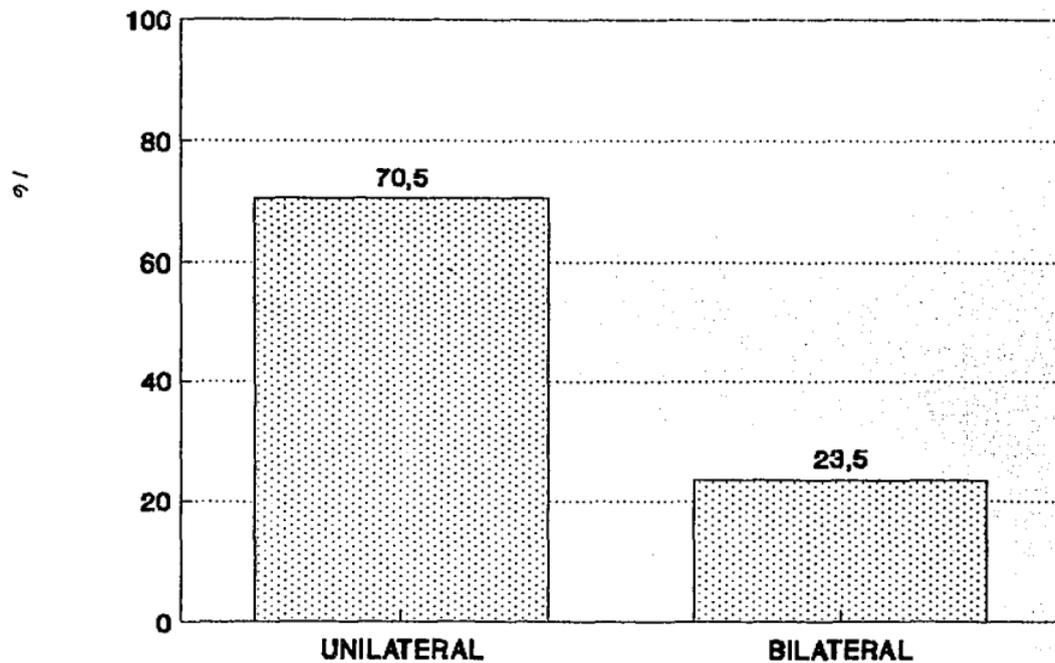
MASCULINO
23,6%

MANIFESTACIONES CLINICAS

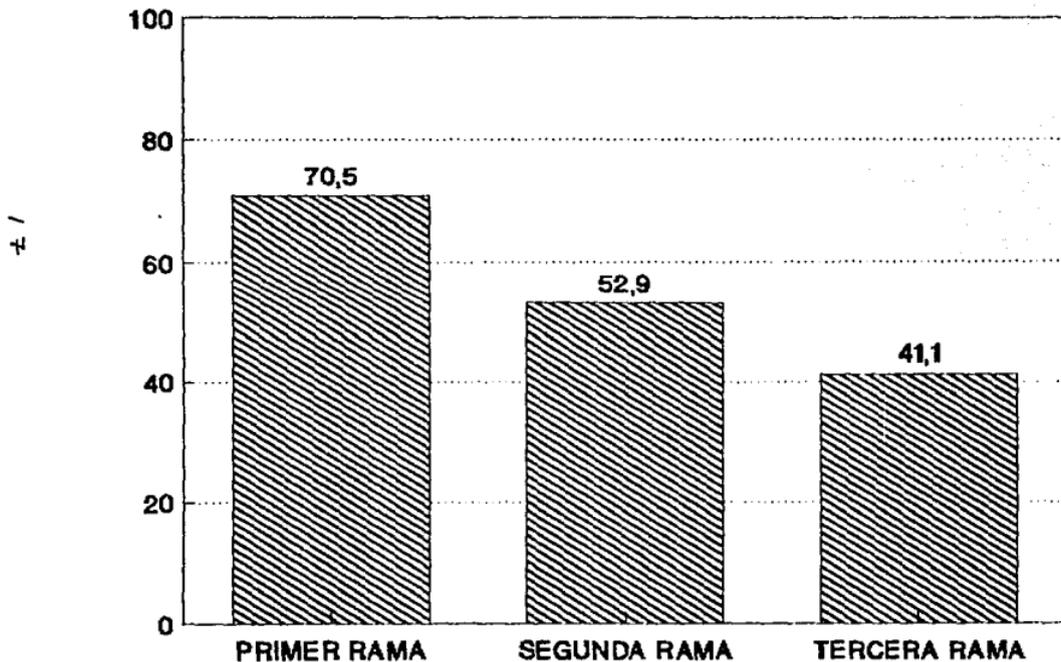


5/

ANGIOMA FACIAL

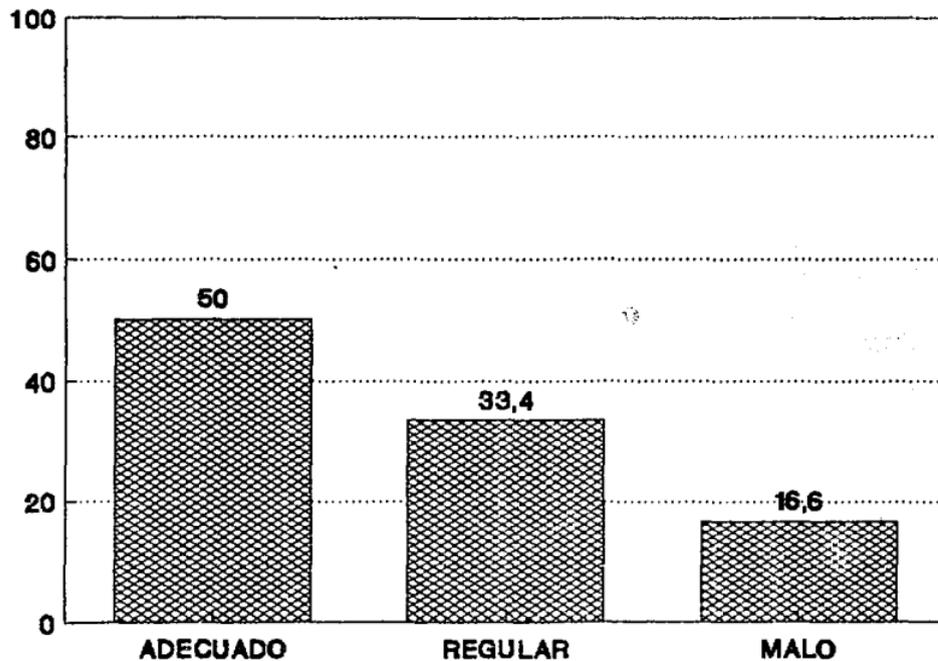


AFECCION TRIGEMINAL



CONTROL DE CONVULSIONES

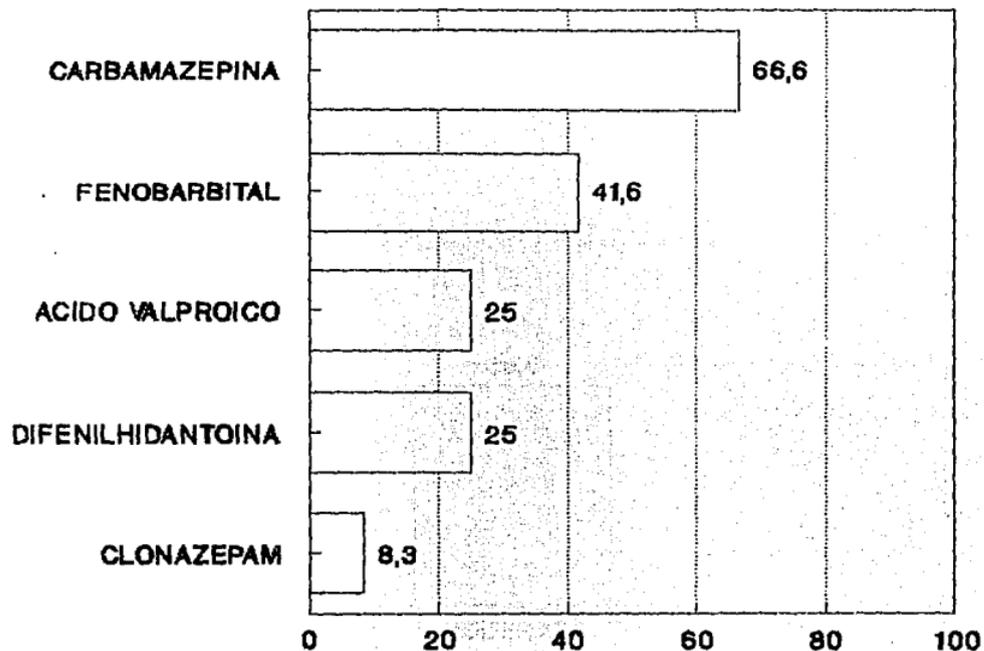
87



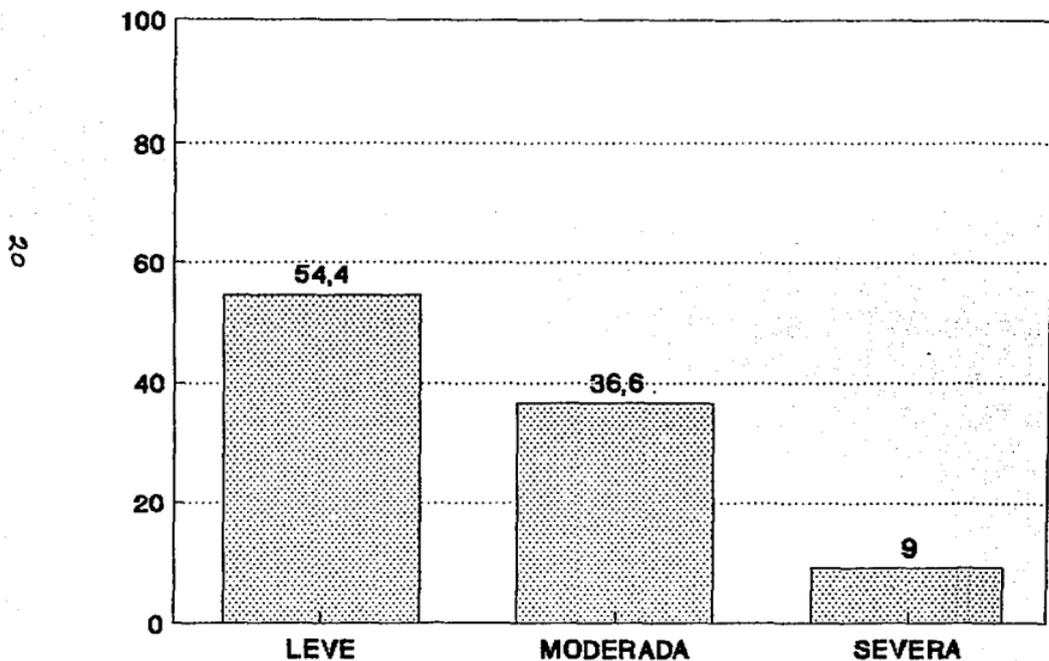
87

ANTICONVULSIVANTE USADO

19



RETRASO PSICOMOTOR





Masculino de 13 meses de edad que presenta angioma facial bilateral de predominio izquierdo.



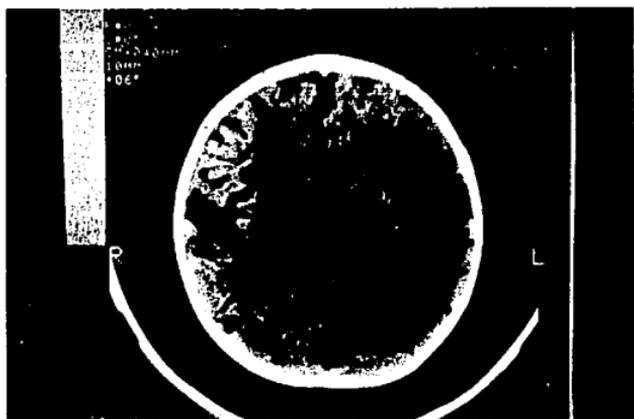
Mismo paciente de fotografía anterior visto en su cara lateral derecha.



Radiografías de cráneo evidenciando imagen "en doble riel" característica del SSW.



TAC que muestra extensa calcificación cortical en región parieto-occipital izquierda.

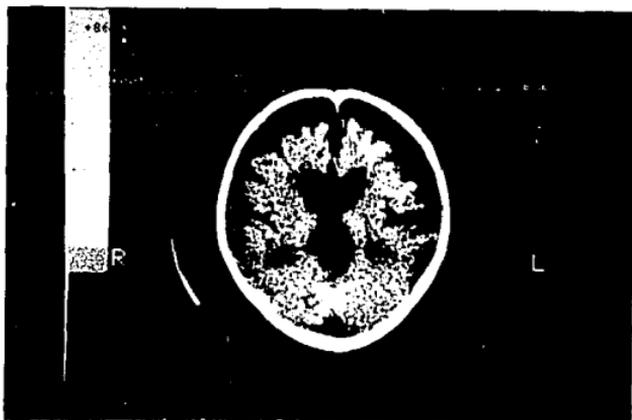


TAC de paciente con SSW que presenta atrofia cortical e hiperdensidad hemisférica derecha.

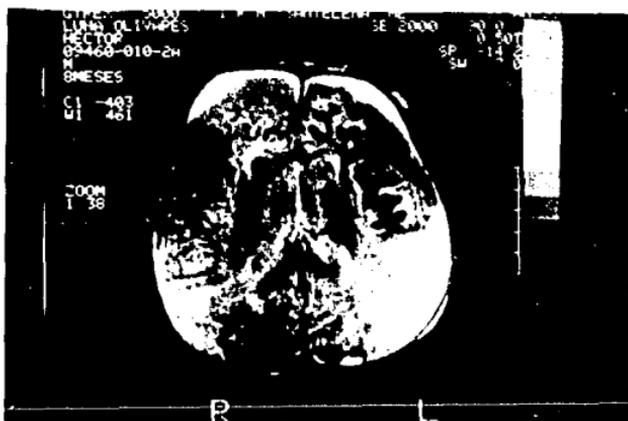


FALLA DE ORIGEN

Mismo paciente de fotografía anterior en donde se muestra reforzamiento con medio de contraste del angioma.



TAC simple de paciente con atrofia cortico-subcortical bilateral y discreta hiperdensidad cortical izquierda.



FALLA DE ORIGEN

Resonancia Magnética evidenciando de manera incipiente los cambios que producen los hemangiomas en región parieto-occipital izquierda no detectados en la TAC anterior.

DISCUSION

Durante más de la mitad del siglo pasado y lo que va del presente se han descrito clínicamente más de 50 enfermedades que afectan al SNC y piel, el hecho de que ambos tejidos deriven del ectodermo han permitido que se clasifiquen como displasias neuroectodérmicas o enfermedades neurocutáneas (5).

Los pacientes analizados provenían en su mayoría del área metropolitana, sin encontrar en la literatura algún factor de riesgo ambiental, por lo que suponemos a que este hecho se debió a la localización geográfica del Hospital donde se efectuó el estudio.

En relación al sexo encontramos predominio femenino en proporción 3:1, a diferencia de lo que publicado, donde no se ha referido diferencia (5).

La edad promedio a la que acudieron por primera vez fue a los 38 meses, esto a pesar de que en todos los pacientes el nevo facial se presentó desde el nacimiento, implicando que los padres restan importancia a este signo, tomando en cuenta la enfermedad hasta la emergencia de otras manifestaciones clínicas, principalmente neurológicas (crisis convulsivas).

A pesar de que han sido reportados algunos familiares de pacientes con SSW con hemangiomas, Nevus Flammeus o convulsiones esta asociación representa casos fortuitos ya que no existe relación familiar, siendo la presentación casi siempre esporádica (2,4). Esto coincide con nuestra población estudiada.

Ningún paciente presentó consanguineidad entre sus padres, con edades maternas de bajo riesgo para morbilidad fetal.

De la triada clínica característica, la frecuencia de presentación fue:

Nevo facial (94.1%), Crisis convulsivas (70.5%), afección ocular (29.4%).

Y en la variante incompleta encontramos un 71%, lo que orienta a la búsqueda de estos datos para realizar un diagnóstico temprano.

El Nevus Flammeus generalmente se detecta al nacimiento siendo la mayoría de las veces ipsilateral a la angiomatosis leptomeningea, cerca del 37% de los pacientes tienen lesiones faciales bilaterales y el 36% tienen Nevus Flammeus en el tronco o extremidades además de la cara (2). La rama del nervio trigémino que se afecta más frecuentemente es la primera.

Rochkind y cols encontraron nevos unilaterales en 71.6% y bilateral en el 28.4% de una serie de 74 pacientes, estando ausentes en el 5% de los pacientes. Nuestro estudio reveló 94.1% de pacientes con nevo facial siendo unilateral en el 70.5%, afectando la primera rama del nervio Facial en el 70.5% lo que coincide con la literatura internacional (1,5).

En 7 de nuestros pacientes se encontró un Nevus Flammeus en alguna otra localización del cuerpo además de la cara predominando en cuello y tronco, siendo semejante a lo publicado por Fejerman (4).

Cambios en la mucosa oral están presentes en el 25% de los pacientes (2), existiendo reportes que lo incluyen dentro de la presentación clásica de este síndrome (14), encontrando nosotros un porcentaje mayor (41.1%).

Gómez y Bebin refieren la presencia de crisis convulsivas en un 75% a 90% de los pacientes con SSW, siendo inicialmente motoras simples, convirtiéndose en generalizadas aproximadamente a los 6 meses de edad (5). Paller refiere un mayor margen de frecuencia que va del 55% al 97% (2). Siendo en esta revisión la presencia de crisis convulsivas de 70.5%, apareciendo la primera crisis en promedio a los 6.4 meses de edad, predominando desde su inicio las parciales secundariamente generalizadas (29.4%) y las generalizadas (29.4%), sólo dos pacientes manifestaron crisis parciales (16.6%). Nuestra frecuencia en las crisis parciales secundariamente generalizadas fué menor a lo previamente reportado probablemente a la falta de capacidad del familiar de reconocer el inicio parcial de las crisis.

La frecuencia de las crisis convulsivas fué variable, tal como lo refiere Paller; encontrando gran proporción de episodios únicos (33.3%) o bien un promedio de 2 por mes (33.3%).

En un estudio efectuado por Pailer y cols. en 31 pacientes de 5 a 18 años de edad, 17 de ellos (58%) estuvieron libres de crisis convulsivas o éstas fueron infrecuentes con tratamiento médico anticonvulsivo (2). De los 2 pacientes con crisis convulsivas ó tenían adecuado control (30%) usando principalmente carbamazepina, fenobarbital y ácido valproico; casi la mitad (44%) requirió más de un anticonvulsivo. Nuestros 12 pacientes con crisis convulsivas (70.5%) requirió en su mayoría un sólo anticonvulsivo (58.3%), dos anticonvulsivos se necesitaron en el 16.6% y tres fármacos en el 25%. Los más indicados en orden de frecuencia fueron: carbamazepina, fenobarbital, ácido valproico, difenilhidantoína y clonazepam.

Existe reportado un paciente de 13 años de edad portador de crisis convulsivas parciales complejas de difícil control que requirió extensa resección del lóbulo occipital derecho, obteniéndose resultados satisfactorios. Actualmente es posible considerar el tratamiento quirúrgico en crisis convulsivas intratables donde se evidencie el foco epileptógeno con involucro bilateral del SNC (15), siendo la resección del cuerpo calloso el procedimiento más seguro y menos destructivo (16). Ninguno de nuestros pacientes ha sido tratado quirúrgicamente debido a presentar adecuada respuesta al tratamiento médico establecido.

Hemiparesia y hemiplejía se reportan en el 26% de los pacientes en todas las edades, siendo en el 18% menores de 18 años, sin embargo este dato no fue positivo en nuestro paciente.

En una revisión realizada por la Clínica Mayo en donde se incluía a 101 pacientes, 63 presentaron lesiones unilaterales y crisis convulsivas, de éstos sólo 21 (33%) tenían inteligencia normal; 13 tuvieron lesión mental severa (21%) y 23 eran educables (36%). Los otros 25 casos con lesiones unilaterales que nunca convulsionaron no tuvieron déficit mental (5).

En reportes recientes efectuados por Gómez y Bebin en 88 pacientes, se encontró 19% con retraso mental de moderado a severo, retardo leve en el 27% y una inteligencia normal en un 45% (17).

Según Paller y colaboradores se encuentran alteraciones mentales en cerca del 50% a 60% de los casos (2). Daño progresivo por afección hemisférica resultó en hemiparesia en el 30% y retardo mental en el 50% a 60% según lo reportado por Kotagal (1).

De los 11 pacientes que encontramos con retraso mental (64.7%), el 55.4% correspondió a leve, 36.3% a moderado y 9% a severo. No encontrando ninguna relación con la edad a la que se hizo el diagnóstico ni a la que iniciaron las convulsiones con el retraso mental sino que se correlacionó con la frecuencia y control de las crisis ya que los que tuvieron retraso psicomotor severo convulsionaron en promedio 3.5 veces al día, retraso moderado 1.3 veces por semana y retraso leve 1.2 veces por mes. Como regla general los niños con SSW no manifiestan retardo mental en ausencia de convulsiones o cuando estas son esporádicas.

Aproximadamente el 30% de los pacientes con SSW desarrollan glaucoma y más del 50% de éstos tienen buftalmos. Hemangioma coroides ocurre en el 40% (5). Otros estudios reportan anomalías oculares ipsilaterales al Nevus Flammeus en el 40%, presentando glaucoma en el 30% (2). En el estudio efectuado por Sullivan y cols se menciona que de 51 pacientes estudiados el 71% presentó glaucoma, manifestandose en casi todos antes de los 2 años de edad; el 69% tuvo hemangioma conjuntival o episcleral y el 55% hemangioma coroidal. En analogía tuvimos 5 casos con alteración ocular (29.4%), presentando todos glaucoma y el 80% megalocórnea. Déficit visual se detectó en 3 casos. El angioma coroides no fué posible descartarlo por falta de estudios oftalmológicos adecuados.

El SSW se ha encontrado asociado con otros transtornos vasculares como el síndrome de Klippel-Trenaunay. La asociación de estos 2 síndromes es tan frecuente que se ha propuesto que se trata de la misma anomalía, afectando en un caso al cráneo y encéfalo, siendo en el otro afectado tronco, vísceras y extremidades (20). No encontramos asociado ningún síndrome neurocutáneo en nuestros pacientes.

Existen reportes de hemorragia intracraneana espontánea en pacientes con nevo vascular trigeminal, recientemente se publicó un caso con síndrome de SSW y hemorragia subaracnoidea (4), existiendo pocos casos en la literatura con esta relación. En nuestra casuística no la encontramos.

El SSW puede estar asociado a aumento de la presión intracraneana : Fishman y Baram reportaron una niña de 26 meses de edad con este problema (5), este dato no se detectó en nuestros pacientes.

Anatomopatológicamente el SSW es un angioma venoso con vasos tortuosos y dilatados de la cara, leptomeninges y coroides. La piamadre contiene también vasos tortuosos dilatados con la apariencia de venas que se distribuyen en varias capas en el espacio subaracnoideo y que raramente penetran en el cerebro. Existe calcificación subintima de las arterias meníngeas, calcificación venosa cortical y subcortical (4). Atrofia localizada y hemisférica asociada con pérdida neuronal no específica y gliosis son los hallazgos típicos (18). El análisis químico de la corteza cerebral ha revelado una gran cantidad de calcio, principalmente en forma de carbonato en la materia blanca y corteza (5). Ninguno de nuestros pacientes falleció, por lo que no se efectuó estudio histopatológico.

Rochkind y cols. encontraron en el 96% con SSW anomalías electroencefalográficas (1). El electroencefalograma es una herramienta importante para el diagnóstico y seguimiento de estos casos, siendo posible encontrar asimetría de la amplitud de fondo, tanto anteroposterior como interhemisférica; actividad delta polimórfica ipsilateral y asimetría de conducción. La actividad epileptiforme puede ser focal o generalizada y simétrica o asimétrica (5). El 100% de nuestros pacientes presentaron alteraciones electroencefalográficas consistiendo en focos epileptógenos focales o generalizados y ondas asimétricas.

Las típicas calcificaciones en "vías de ferrocarril" que son líneas de doble contorno que siguen a las circunvoluciones son fácilmente demostradas en las radiografías de cráneo, sin embargo estas se evidencian hasta los 7 años de edad. En contraste con la Tomografía axial computarizada estas calcificaciones intracraneanas se evidencian en los primeros meses de vida (2). En las radiografías tomadas a nuestros pacientes se encontró sólo en una calcificaciones (5.6%), lo que nos demuestra su poca utilidad en lactantes y preescolares.

El estudio más útil en nuestro medio fué la Tomografía Axial Computarizada que mostró evidencias de lesión leptomeníngea o cortical en el 100% de los pacientes.

Los estudios radiológicos , incluyendo Tomografía axial computarizada y Resonancia Magnética demuestran la presencia y extensión de las malformaciones angiomatosas leptomeníngicas, grado de atrofia parenquimatosa , cambios isquémicos de la materia gris y blanca, presencia y extensión de calcificaciones corticales , prominencia del plexo coroides , anomalías venosas parenquimatosas y la prominencia del diploe del lado afectado (19-21).

La Resonancia Magnética nuclear es el método diagnóstico ideal para casos con SSW (19). La Tomografía Axial computarizada debe de realizarse si la Resonancia Magnética resulta normal, y para excluir la presencia de calcificaciones intracraneanas, ya que ésta es más adecuada para demostrarlas (12).

La angiografía es anormal en el 82%, mostrando ensanchamiento del lecho cerebral o venas colaterales , disminución o ausencia de venas corticales o rápido llenado de venas grandes (1).

Ha sido reportado en casos raros detección temprana de patología meníngea por ultrasonido (22).

Desafortunadamente no se realizó en ningún caso Angiografía o Resonancia Magnética nuclear para determinar la utilidad de éstos en nuestro reporte.

CONCLUSIONES

- El SSW es relativamente frecuente en nuestro medio pero el diagnóstico se realiza en forma inadecuada a pesar de ser posible a la simple observación clínica.
- En nuestro medio el sexo femenino predomina en relación al masculino.
- La mayoría de las veces el nevo facial se presenta de manera unilateral.
- El SSW se acompaña de crisis convulsivas, las que repercuten en forma importante en el desarrollo psicomotor.
- La mayoría de los pacientes con crisis convulsivas tienen un control adecuado con el uso de uno o dos anticonvulsivantes.
- Es posible considerar a la carbamazepina como el anticonvulsivante de elección en el SSW.
- Es necesario un equipo multidisciplinario para el manejo de pacientes con SSW, debido a la afección en diversos órganos y sistemas.
- Para el diagnóstico de angioma leptomeníngeo la Tomografía Axial Computarizada es el estudio de elección.
- Es necesario considerar el diagnóstico de SSW en pacientes con crisis convulsivas, retraso psicomotor y angioma facial.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Kotegal P, Rothner A. Epilepsy in the setting of neurocutaneous syndromes. *Epilepsia*; 1993, 34 suppl 3: s 71-8.
- 2.- Peller D. The Sturge Weber syndrome. *Pediatric Dermatology*, 1978; 4 :300-304.
- 3.- Sullivan T, Clarke P, Morin J. The ocular manifestations of Sturge Weber syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*; 1992.
- 4.- Fejerman J. *Neurol Pediatrica*; 1992, 4: 3100-3970.
- 5.- Gómez M, Bebin E. Sturge Weber syndrome. *Neurocutaneous diseases*; 1987, 5: 356-67.
- 6.- Maiuri F, Gangemi M, Iconetta G. Sturge Weber disease without facial nevus. *J Neurosurg Sci*; 1989, 25: 215-18.
- 7.- Liang C, Liang K. Sturge Weber syndrome without facial nevus. *Chin Med J Eng* ; 1992, 105 : 964-5.
- 8.- Brenner R, Sharbrough F. Electroencephalographic evaluation in Sturge Weber syndrome. *Neurology* ; 1976, 26: 629-32.
- 9.- Pascual C, Díaz G, García M, González M. Sturge Weber syndrome: study of 40 patients. *Pediatr- Neurol*; 1993, 9:283-8.
- 10.- Campistol P, López C, Capdevila C, Fernández A. Magnetic Resonance with gadolinium in Sturge-Weber syndrome. *An Esp Pediatr*; 1993, 39 : 33-6.
- 11.- Vogl T, Stemmler J, Bergman C, Pfluger T. *AJNR Am J Neuroradiol* ; 1993, 14 : 417- 25.
- 12.- Marti B, Menor F, Poyatos C. Diagnosis of Sturge Weber syndrome: comparison of the efficacy of CT and MR imaging in 14 cases. *AJR Am J Roentgenol* ; 1992, 4: 158-72.

- 13.- Iwach A, Hoskins H, Hetherington J. Analysis of surgical and medical management of glaucoma in Sturge Weber syndrome. Ophthalmology; 1990, 97 : 904-9.
- 14.- Perkins T, Duncan W, Hill W. Sturge Weber syndrome: a case involving a 13 years old black male. AnnDent; 1992, 51: 40-3.
- 15.- Bye A, Matheson J, Mackenzie R. Epilepsy surgery in Sturge Weber syndrome. Aust Paediatr; 1989, 25 : 103-5.
- 16.- Pappaport Z. Corpus callosum section in the treatment of intractable seizure in the sturge weber syndrome. Childs Nerv system. Child Nerv Syst; 1988, 4 : 231-2.
- 17.- Bebin E, Gómez M. Prognosis in Sturge Weber disease: comparison of unihemispheric and bihemispheric involvement. J Child Neurol; 1988, 3: 181-4.
- 18.- Roach E. Diagnosis and management of neurocutaneous syndromes. Seminars in neurology; 1988,8: 83-96.
- 19.- Marti B, Menor F, Mulas F. The Sturge Weber syndrome : correlation between the clinical status and radiological CT and MRI findings. Childs Nerv Syst; 1993, 9: 107-9.
- 20.- Terdjman P, Aicardi J, Sainte R. Neuroradiological findings in Sturge Weber syndrome and isolated pial angiomatosis. Neuro pediatrics; 1991, 22: 115-20.
- 21.- Wasenko J, Rosenbloom S, Dushesneau P. The Sturge Weber syndrome: comparison of MR and CT characteristics. Ann J Neurol 1990, 11: 131-4.
- 22.- Hemkes H, Bitner R, Huber G. Sturge Weber syndrome. Diagnostic imaging relative to neuropathology. Radiologie; 1991 31:289-96.