



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO  
FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISIÓN DE ESTUDIO DE POSGRADO  
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ

**Características clínicas de las crisis  
Epilépticas en pacientes con  
Síndrome de Sturge-Weber.  
Implicaciones sobre evolución**

**TESIS**

**PARA OBTENER EL TÍTULO DE  
ESPECIALISTA EN:**

**NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA**

**PRESENTA:**

**Dr. Carlos Alejandro Montes Lahuerta.**

**ASESOR DE TESIS:**

**Dr. Eduardo Barragán Pérez**



**HOSPITAL INFANTIL de MÉXICO**  
**FEDERICO GÓMEZ**  
Instituto Nacional de Salud

**MÉXICO, D. F.**

**Febrero 2011**



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



**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 esta 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**

**A mis padres Sonia Lahuerta y Carlos Montes, por darme esa gran herencia en vida. La educación**

**A mis hermanos por estar ahí cuando más se les necesita.**

**Tío, una vez más recuerdo que ya pensabas en mi cuando aun yo no llegaba**

**Lupita, Irene, Ek, Cleber, Sabino, por compartir esa joya conmigo; amistad.**

**Dr. Eduardo Barragan Perez, Dr Saul Garza Morales, Dr Juan Hernandez Aguilar, Dr. Jose Mariel Perez, Dr. Ruben Espinoza Montero, grandes guias, maestros y amigos, que gran enseñanza y dedicación han dado.**

**Dany, Conocerme fue el destino, ser tu amigo era elección; pero enamorarme de ti estaba totalmente bajo mi control. Gracias**

## INDICE

<b>MARCO TEORICO</b>	<b><u>4</u></b>
Phakomatosis	<u>4</u>
Sturge Weber	<u>6</u>
Evolución Clínica	<u>7</u>
Manifestaciones Extra cutáneas	<u>8</u>
Epilepsia	<u>9</u>
<b>JUSTIFICACION</b>	<b><u>11</u></b>
<b>PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.</b>	<b><u>12</u></b>
• ¿Cuál es la evolución de pacientes pediátricos con Síndrome de Sturge Weber y Epilepsia?	<u>12</u>
<b>OBJETIVO</b>	<b><u>13</u></b>
DISEÑO DE ESTUDIO	<u>13</u>
<b>METODOLOGIA</b>	<b><u>13</u></b>
MUESTRA	<u>13</u>
LUGAR Y DURACIÓN DEL ESTUDIO.	<u>14</u>
UNIVERSO	<u>14</u>
CRITERIOS DE ELEGIBILIDAD	<u>14</u>
VARIABLES	<u>15</u>
<b>DEFINICION OPERATIVA DE VARIABLES.</b>	<b><u>16</u></b>
<b>DESCRIPCIÓN DEL ESTUDIO</b>	<b><u>17</u></b>
<b>LIMITACIONES DEL ESTUDIO.</b>	<b><u>18</u></b>
<b>ANALISIS ESTADISTICO</b>	<b><u>18</u></b>
<b>RESULTADOS</b>	<b><u>19</u></b>
<b>DISCUSION Y CONCLUSION</b>	<b><u>22</u></b>
<b>BIBLIOGRAFIA</b>	<b><u>25</u></b>
<b>ANEXO 1</b>	<b><u>27</u></b>

# Características clínicas de las crisis epilépticas en pacientes con Síndrome de Sturge-Weber. Implicaciones sobre evolución.

## Marco Teórico.

### *Phakomatosis*

A pesar de que las facomatosis fueron reconocidas ya en el siglo pasado de manera individual, no las agruparon hasta 1919 cuando Bielchowsky fue el primero en asociar Esclerosis Tuberosa o Enfermedad de Bourneville con Neurofibromatosis o enfermedad de Von Reckinghausen, como displasias y con tendencia a formación de Blastomas.

En 1923 Van del Hoeve acuñó el término *phakomatosis* (phakos=marca al nacimiento) para personificar estas dos condiciones. Ellos agregaron la Angiomatosis Retinocerebral a Von Hippel Lindau en este grupo en 1932 y en 1936 detectaron un caso inusual de *Angiomatosis Encefalotrigeminal a Sturge Weber* y así fueron formando el grupo de las Phakomatosis.

Las Phakomatosis son condiciones congénitas de Herencia dominante con una gama muy variada de manifestaciones clínicas. La característica principal de este grupo de Enfermedades es la presencia de tumores y quistes en varios órganos del cuerpo (SNC, ojo, corazón, riñón piel)

Las cuatro manifestaciones cardinales de las Phakomatosis son:

- Manchas pequeñas en la piel (phakos), o bien en mucosas en cualquier parte del cuerpo.
- Tumoraciones localizadas hiperplásicas de diferentes formaciones denominadas (Phakomata).
- Verdaderos tumores emergentes de diferentes estructuras y orígenes embrionarios que posteriormente se vuelven activos (Phakoblastomata)

- Otras malformaciones congénitas. La mayoría de los nevos ubicados en la piel como las de la Enfermedad de Bourneville, no tienen parecido alguno con las formaciones vasculares de el Síndrome de Sturge Weber, el origen es totalmente diferente, las primeras son ectodérmicas y las ultimas son mesodérmicas.

El termino Phakomatosis es puramente morfológico y descriptivo sin base histopatologica. Por ejemplo el tema de estudio de este trabajo afecta principalmente la leptomeninge además de angiomas coroideos. En este caso específicamente las manifestaciones clínicas son desde el nacimiento, a diferencia de otras que son genéticamente determinadas y desarrollo de las mismas a lo largo del desarrollo (1).

Cornil en 1933 sugirió el termino *neuro-ecto-meso-dermosis* por el origen del síndrome(2).

Oehler en 1936 propuso *ecto-mesodermica blastomatosis*. Se refirió a las condiciones congénitas con displasias neuro-ectodermicas, basadas en el hecho de que las manifestaciones clínicas más evidentes se limitaban a la piel y al sistema nervioso central y periférico, esto en un intento de clasificar el origen topográfico de estas enfermedades (3).

Hay tres factores son de particular importancia en la patogénesis de las Phakomatosis.

1. El estado del desarrollo en el cual los agentes teratogenicos intervienen, son genes anormales, lejos de pensar en relación causal con factores ambientales (virus, bacterias, químicos, hipoxia etc.).
2. La afinidad selectiva de los genes patológicos, para determinadas capas germinales en estadios tempranos, determina los diferentes tipos de phakomatosis.
3. El fenómeno de inducción el cual resulta en las diferentes malformaciones.

A lo largo de la historia se han descrito asociaciones entre diferentes Phakomatosis como: *Sturge weber- Neurofibromatosis*, *Sturge weber- Von Hippel-Lindau*, *Sturge Weber-Klippel Trenaunay*, *Sturge Weber-Melanosis Neurocutanea*.

Hay dos grandes grupos en los cuales se clasifican las Phakomatosis: Origen Neuroectodermico y Origen primario Mesodermico, el Síndrome de Sturge Weber pertenece al segundo grupo (1).

### *Sturge Weber.*

En 1879 Sturge presento a un paciente hemiparetico, con Epilepsia y Nevus Flameus Facial asociado a Buftalmos, ante la Sociedad Medica en Londres. El aseguro que las manifestaciones neurológicas se debían a la relación del Nevo y afección cerebral. Volland en 1912 fue el primero en describir las calcificaciones vasculares en forma de doble riel, pero no fue hasta 1922 cuando Parkes Weber determino que las calcificaciones eran parte de este síndrome, de ahí el nombre de este síndrome.

La combinación de Nevo Vascular Cutaneo (*angioma capilar*) y varias formas de anomalía vascular neural, o bien sintomas neurológicos asociados a dicho nevo, es suficiente para diagnosticar este síndrome. Sin embargo varios estudios se han realizado para unificar criterios para diagnosticas verdaderos casos de Sturge Weber, siendo los siguientes.

- Nevo Vascular Cutáneo, afectando la cara y predominantemente el tercio superior de la rama trigeminal.
- Epilepsia en la mayoría de los casos.
- Calcificaciones Intracraneales.
- Hemianopia Homonima a la lesión.
- Buftalmos en un tercio de los pacientes.
- Retraso Global del desarrollo en mayor o menor grado.
- Hemiplejia y Hemihipertrofia del cuerpo y cara.

## *Evolución Clínica.*

El nevo facial normalmente es unilateral, sin predilección de un lado. No cambia la distribución a lo largo de la vida. Característicamente es plano. La distribución del nevo es variada, pero necesariamente debe estar afectada la región supraocular. En la edad adulta en ocasiones puede volverse de características verrugosas.

El desarrollo inicialmente es normal, no existe déficit motor o alteraciones del lenguaje. Normalmente al inicio de la Epilepsia es cuando se empieza a observar alteraciones en diferentes áreas (1).

El síndrome de Sturge Weber se caracteriza por la asociación de un angioma facial capilar con participación del área periorbitaria, la frente, el cuero cabelludo. El angioma leptomenígeo suele ser unilateral. En una gran proporción de casos hay también angioma de coroides.

En un 15% los angiomas leptomenínges son bilaterales (4).

La triada clásica del síndrome es la malformación capilar dérmica, malformación vascular ipsilateral, y malformaciones vasculares en el plexo coroideo del ojo. Varios autores reportan como síndrome incompleto en ausencia de afección ocular, necesariamente debe de cumplir con la afección leptomenígea.

De acuerdo con Garzon y colaboradores; evaluando las tres ramas del nervio facial que la rama V1 y V2 se veía afectada en el 92% de los pacientes y únicamente la rama V2 y V3 en el 6% de los mismos (5).

Algunos pacientes mostraban una acelerada erupción de los dientes. Los pacientes con manchas asociadas a V2 pueden presentar hipertrofia gingival y pérdida de los mismos.(5)

## *Manifestaciones Extra cutáneas.*

Neurológicas: Las crisis epilépticas son la anormalidad neurológica más común asociada a este síndrome presentándose en un 55% a 90% de los pacientes. Dos estudios encontraron una incidencia del 80%. Siendo más común en pacientes con hemangiomas faciales bilaterales. Iniciando en el primer año de vida en un 75% y en su mayoría parciales (5).

Hay una alta incidencia de estados epilépticos hasta en un 50 %, y típicamente focales (4).

Joshua B. Ewen reporto casos de pacientes de 6 años de edad con angioma leptomeningeo occipital izquierdo el cual desarrollo crisis mioclónico astáticas de difícil control asociadas con descargas electro encefalográficas generalizadas las cuales inicialmente fueron manejadas con Oxcarbazepina agravando las mismas(6).

Clínicamente, los problemas asociados más importantes por orden de frecuencia son las crisis epilépticas, el retraso mental y los déficit motores. Las primeras parecen hasta en el 90% de los casos, por lo general los primeros meses de vida. Pueden ser parciales, generalizadas, mioclónicas, tónicas, atónicas o espasmos infantiles. El control terapéutico es satisfactorio en la mitad de los casos. El trazado EEG inter crítico muestra en las formas unilaterales una actividad de base de bajo voltaje y asimétrica, con actividad paroxística polimorfa.

El retraso mental se observa en el 40% de los casos. La presencia de crisis o la afectación bilateral empeora la frecuencia y severidad del retraso. La tercera parte de los pacientes con SSW presentan hemiparesia contralateral al angioma, excepto en aquellos pocos casos con afectación vascular bilateral. Aparece generalmente antes de los dos años, tras el inicio de las crisis, aunque rara vez se objetiva en los primeros meses de vida (7).

Fernández-Jaén y col hacen el reporte de un caso con la presencia de un angioma cutáneo bilateral, con la participación angiomatosa intracraneal bilateral, y las calcificaciones extensas subyacente y

presente al nacimiento, son hallazgos absolutamente infrecuentes en este síndrome. Atendiendo a las frecuencias publicadas aisladamente en relación a estas manifestaciones, tan sólo el 0.6% de los neonatos con SSW van a presentar estas tres alteraciones clínico radiológicas. Es complejo predecir la evolución clínica de este paciente; a priori, la afectación neurológica bilateral, la existencia temprana de una clara atrofia cortico-subcortical, así como la aparición precoz de crisis convulsivas, aunque actualmente controladas, empeora el pronóstico (7).

### *EPILEPSIA.*

La epilepsia ocurre en casi todos los trabajos reportados de pacientes con este Síndrome, y en la mayoría de los casos las Crisis Epilépticas son el primer dato que alerta al clínico. En la experiencia a lo largo de los años, después del primer grupo de crisis, ataca directamente el desarrollo intelectual, normalmente acompañado de hemiparesia, presentando estos eventos casi en todos los casos antes de los dos años de edad. Algunos trabajos reportados encontraron que hay remisión total de las mismas en algunos años. La localización parieto-occipital de las lesiones han dado manifestaciones parciales de las crisis, así como manifestaciones visuales (1).

Kossof y col reportaron una edad de presentación de 6 meses con un rango de 0 a 26 años, en nevo facial unilateral en el 36%, bilateral 25% y ausente en 16%. Los tipos de crisis reportadas fueron hasta en un 14% crisis parciales complejas, y en menor grado generalizadas, espasmos infantiles, atónicas y ausencias.

Encontramos estudios de Perfil Clínico-Epidemiológico realizados en México, reportando un grupo de 20 pacientes los cuales el 100% de ellos presentaban Retraso mental, los tipos de crisis fueron generalizadas y especialmente síndrome de West en un 25%, y otro tanto con crisis parciales (9).

Ruiz-García en 1988, reportaron un grupo de 30 pacientes con SWS, en el cual el 83% presentaba Crisis epilépticas, de predominio parcial, dos de ellos con debut en estatus epiléptico y 5 de ellos

contaba con epilepsia de difícil control, a dos se le realizó Hemisferectomia logrando el control total de las mismas(10). Martínez-Bermejo, dice: ¿Angiomatosis leptomenígea occipital sin angioma facial, debe considerarse como variante del SSW?, reportan una serie de 4 casos en los cuales detectan angiomatosis leptomenígea occipital, con manifestaciones epilépticas, calcificaciones vasculares pero sin Nevo facial, considerándolas variantes del síndrome(10).

## JUSTIFICACION

La Epilepsia ocupa el primer lugar de la consulta externa del Departamento de Neurología del Hospital Infantil de México, correspondiendo al 63% del total, es decir, 3700 consultas al año. De estos pacientes con epilepsia 65% presentan crisis parciales y 35% generalizadas.

Las crisis epilépticas son la anormalidad neurológica más común asociada a este síndrome presentándose en un 55% a 90% de los pacientes, las manifestaciones cutáneas predominando mancha en Vino de Oporto en la rama V1 del nervio trigémino hasta el 90%, y retraso mental hasta en el 100%, así como otras manifestaciones como Buftalmus, Hemiparesia y Hemihipertrofia, todo esto reportado en la literatura mundial.

En cuestión de Epilepsia, hay un índice de refractariedad del 30%, y una gama muy variada de características Epilépticas, predominando las de carácter parcial, pero en importantes trabajos se ha reportado otras como Ausencias Atípicas, parciales complejas, espasmos infantiles y más.

Las razones para la realización de este trabajo de investigación son con la finalidad de comparar la frecuencia de cada una de las manifestaciones de este complejo, con la literatura mundial, ya que no contamos con alguno similar en el Hospital Infantil de México; y eso podría ayudar a identificar cual de las características y en que pacientes se requiera de tratamientos más tempranos.

## PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.

En el síndrome de Sturge Weber, la epilepsia es una de las características frecuentes. Las Crisis epilépticas se presentan en un 75-90% de los casos constituyendo la manifestación neurológica más incapacitante. Arzimanoglou reporta una edad de inicio muy variable, desde 2 meses hasta 14 años, en series de 23 pacientes, siendo más frecuente antes del año de edad. Topográficamente hablando las crisis inician más frecuente en la región occipital o bien con características parciales motoras limitadas a una parte del cuerpo o extremidad. Aparentemente se han observado también crisis generalizadas y típicamente los espasmos infantiles pueden preceder otro tipo de crisis. Una de las características en este síndrome, es la experiencia en crisis de larga duración o bien estatus epilépticos unilaterales. Este tipo de crisis son seguidas de Hemiplejía la cual puede ser progresiva y permanente. Las manifestaciones Electro encefalográficas muestran asimetría en la actividad de base, con depresión sobre el hemisferio afectado. El desarrollo Psicomotor no es favorable en presencia de Epilepsia así como funciones intelectuales y neurológicas. Algunos puntos de mal pronóstico nos indican que las primeras crisis epilépticas son con tendencia a la generalización, incremento en su frecuencia, incremento en el tiempo del estado postictal, deterioro progresivo y rápido y evidencia de atrofia cerebral en el área de la lesión para determinarlo en la población mexicana y en la de nuestro hospital proponemos la siguiente pregunta para su investigación (12).

- **¿Cuál es la evolución de pacientes pediátricos con Síndrome de Sturge Weber y Epilepsia?**

## OBJETIVO.

Evaluar la evolución de los pacientes con Síndrome de Sturge Weber y Epilepsia y comparar las mismas con la literatura reportada a nivel Internacional.

## *DISEÑO DE ESTUDIO.*

**Tipo de Análisis:** Descriptivo

**Tipo de Investigación:** Observacional

**Tipo de Diseño:** Transversal.

## **METODOLOGIA.**

### *MUESTRA*

Fue tomada de los expedientes de pacientes que presentaban Síndrome de Sturge Weber y Epilepsia, del Hospital Infantil de México que cumplieron con los criterios de Elegibilidad.

Pacientes con Síndrome de Sturge Weber y epilepsia estudiados en el departamento de neurología del Hospital Infantil de México Federico Gómez en el periodo de los últimos 10 años.

## *LUGAR Y DURACIÓN DEL ESTUDIO.*

- **Ubicación espacial**

Servicio de Neurología del Hospital Infantil de México Federico Gómez.

- **Período de realización**

Mayo 2000 a Mayo 2010

## *UNIVERSO*

- **Población**

Pacientes registrados en el Archivo del Hospital Infantil de México Federico Gómez con diagnóstico de epilepsia y Sturge Weber.

## *CRITERIOS DE ELEGIBILIDAD*

### **1. Criterios de inclusión:**

- Pacientes que cumplan con el criterio de Síndrome de Sturge Weber y epilepsia de acuerdo a la Liga Internacional contra la Epilepsia.
- Pacientes que tengan registro en el hospital infantil de México.

### **2. Criterios de exclusión:**

- Datos incompletos en el expediente.

## VARIABLES

- **Edad.**
  - *Indicador.* Meses y Años.
  - *Escala de medición.* Cuantitativa discreta.
- **Género**
  - *Indicador.* Masculino, femenino
  - *Escala de medición.* Cualitativa nominal dicotómica
- **Tipo de Crisis.**
  - *Indicador.* Parciales simples, parciales complejas, generalizadas.
  - *Escala de medición.* Cualitativa nominal.
- **Edad de Inicio de Crisis**
  - *Indicador.* Años.
  - *Escala de medición.* Cuantitativa discreta.
- **Antiepilépticos.**
  - *Indicador.* PB, VPA, CLB, LTG, TPM, GBP, OXC, CBZ, PHT, PRM, VGB
  - *Escala de medición.* Cualitativa nominal.
- **Control de Epilepsia**
  - *Indicador.* Si, No.
  - *Escala de medición.* Cualitativa nominal dicotómica.
- **Rama Trigeminal Afectada.**
  - *Indicador.* V1, V2, V3
  - *Escala de medición.* Cualitativa nominal dicotómica.

- **Lóbulo afectado.**
  - *Indicador.* Frontal, Parietal, Temporal, Occipital
  - *Escala de medición.* Cualitativa nominal dicotómica.

- **Lóbulo afectado.**
  - *Indicador.* Frontal, Parietal, Temporal, Occipital
  - *Escala de medición.* Cualitativa nominal dicotómica.

## **DEFINICION OPERATIVA DE VARIABLES.**

**Epilepsia.** Afección crónica, de etiología diversa, caracterizada por la presencia de eventos paroxísticos, repetidos y crónicos; originados en descargas exageradas de neuronas cerebrales, asociados a signos y síntomas motores, sensoriales, vegetativos o psíquicos. (Organización Mundial de la Salud).

**Epilepsia generalizada.** Forma de epilepsia caracterizada por eventos paroxísticos, crónicos y repetitivos, de corta duración durante los cuales existe una activación sincrónica de grandes extensiones de tejido cerebral de ambos hemisferios cerebrales. Frecuentemente provocan movimientos repetitivos (convulsiones), alteración de la conciencia asociada a descargas de punta-onda lenta (ausencias) o pérdida del tono postural (crisis astáticas o atónicas).

**Epilepsia parcial.** Se considerará crisis parcial aquella en la que el evento clínico y electroencefalográfico señale activación de un grupo neuronal en uno a ambos hemisferios pudiendo ser: crisis parciales simples (CPS) (con signos motores, somato sensitivos ó psíquicos), crisis parciales complejas (CPC) (de inicio parcial simple con deterioro de la conciencia ó con deterioro de la conciencia al inicio) ó crisis parciales secundariamente generalizadas (CPS que evolucionan a crisis tónico-clónicas generalizadas (CTCG), CPC que evolucionan a CTCG, CPS que evolucionan a CPC y posteriormente a CTCG).

**Tipo de epilepsia por etiología.** *Idiopática* aquella genéticamente determinada *Sintomática* aquellas epilepsias de etiología específica. *Criptogénica* aquellas epilepsias presumiblemente sintomáticas pero sin poder demostrar

**Antiepilépticos:** Fármacos utilizados para el tratamiento de la Epilepsia.

**PB** (*fenobarbital*), **VPA**(*Acido Valproico*), **CLB**(*Clobazam*), **LTG**(*Lamotrigina*),  
**TPM**(*Topiramato*), **GBP**(*Gabapentina*), **OXC**(*Oxcarbacepina*), **CBZ**(*Carbamazepina*),  
**PHT**(*Difenilhidantoina*), **PRM**(*Primidona*), **VGB**(*Vigabatrina*).

**Epilepsia Activa:** Presencia de al menos una crisis epiléptica.

**Epilepsia en remisión con tratamiento:** Libre de crisis por al menos un periodo de 5 años recibiendo manejo antiepiléptico.

**Epilepsia en remisión sin tratamiento:** Libre de crisis por al menos un periodo de 5 años o más sin tratamiento antiepiléptico.

**Epilepsia controlada:** Pacientes con un periodo libre de 6 meses sin crisis epilépticas.

## DESCRIPCIÓN DEL ESTUDIO

Se recolectarán los datos de las características de la epilepsia, edad del paciente, así como las características de las manchas y rama afectada en los expedientes del Hospital Infantil de México. La recolección de datos será llevada a cabo por el investigador responsable llenando las hojas de recolección de datos.

## LIMITACIONES DEL ESTUDIO.

- Estudio observacional
- Limitación de la muestra únicamente para nuestro hospital.

## ANALISIS ESTADISTICO

- Estadística descriptiva
- Medidas de tendencia central.
- Frecuencia.

## RESULTADOS

### ESTADISTICA DEMOGRAFICA.

En el presente estudio participaron 13 pacientes de los cuales el 61.5% fueron mujeres, y el 38.4 % fueron hombres. Se presentaron el inicio de las crisis con una media de edad de 16.4 meses, siendo el más pequeño de un mes y el más grande a los 4 años. (Ver cuadro 1).

### CARACTERISTICAS DE LA EPILEPSIA.

Los tipos de crisis se englobaron en Crisis parciales simples 23.07%, Crisis parciales complejas en un 7.6%, y Crisis Generalizadas en un 61.5%, un paciente no tenia epilepsia7.6%. (Ver cuadro 2)

Los tipos de crisis epilépticas observadas fueron las más frecuentes en un 41% Crisis con inicio parcial y generalización secundaria con incremento del tono. Crisis parciales simples únicamente en 11.7%%, Crisis parciales complejas 11.7%, Tónicas 11.7%, Espasmos infantiles 5.8%, y Ausencias atípicas 5.8%, parcial simple con sintomas motores hemicorporal 5.8% y crisis febriles complejas 5.8%. (Ver cuadro 3).

### FARMACOS ANTIEPILEPTICOS.

Los fármacos utilizados en el grupo estudiado en total fueron 11, en diferentes combinaciones, el más utilizado fue **VPA** en más de la mitad de los casos con 54.5%, siguiéndole el **PB** con 27.2%, **CLB** 27.2%, después el **TPM** 18.1%, **OXC** 18.1%, **LTG** 9.0%, **GBP** 9.0%, **PHT** 9.0%, **CBZ** 9.0%, **PRM** 9.0%, **VGB** 9.0%. Ver cuadro 4.

El Control de la Epilepsia se considera cuando se logra tener un control por un periodo de 6 meses o más; el 61.5% se encontraba con un adecuado control, y el 38.4 % de los pacientes no lo tenían.

La rama del nervio facial mayormente afectada fue la **VI** 46.1%, **V2** 34.6%, **V3** 19.2%, de manera Unilateral 76.9%, Bilateral 23.07%.

Por paciente afectadas las tres ramas 38.4%, dos ramas 30.7% y una rama 30.7%.

Lóbulo cerebral afectado.

Occipital 16%, Temporal 28%, Parietal 24%, Frontal 32%.

**Cuadro 1. Descripción de la muestra estudiada edad e inicio de Epilepsia.**

Sexo	N	%	Media(Edad en meses)
Masculino	5	38.5	7.2
Femenino	8	61.5	9.2
Total	13	100	16.4

**Cuadro 2. Diagnóstico de los participantes por sexo.**

Sexo	N	Crisis Parciales Simples	Crisis Parciales Complejas	Crisis Generalizadas	Sin Epilepsia
Masculino	5	1	-	4	-
Femenino	8	2	1	4	1
Total	13	3	1	8	1

**Cuadro 3. Tipos de crisis por sexo.**

Sexo	CPC	Crisis Parciales sec Generalizadas	Sx West	Crisis Parciales simples	Tónicas Axiales	Crisis Febriles	Ausencias Atípicas	Parciales Simples con síntomas Motores
Masculino	2	3	1	1	1	1	-	1
Femenino	-	4	-	1	1	-	1	-
Total	2	7	1	2	2	1	1	1

**Cuadro 4. Fármacos Antiepilépticos Utilizados**

VPA	PB	CLB	TPM	OXC	LTG	GBP	PHT	CBZ	PRM	VGB
6	3	3	2	2	1	1	1	1	1	1
54.5%	27.2%	27.2%	18.1%	18.1%	9.0%	9.0%	9.0%	9.0%	9.0%	9.0%

**Cuadro 5. Control de las crisis.**

Sexo	N	<i>Control de las crisis</i>	
		si	no
Masculino	5	4	1
Femenino	8	4	4
Total	13	8	5

## DISCUSION Y CONCLUSION

La intención del presente estudio es explorar nuestra población de pacientes con Síndrome de Sturge Weber y su asociación con la Epilepsia, así como sus características y la respuesta obtenida con las terapias farmacológicas ya propuestas en la literatura.

Considerando la epilepsia una enfermedad de gran relevancia a nivel mundial llegando a tener una incidencia de 1 a 2 % de la población, lo cual es manifiesto en el HIM Federico Gómez al tener un alto porcentaje de la consulta de neurología dedicado a la atención de esta patología, y más aún al ser un hospital de tercer nivel de atención y de concentración para todo el país.

Así como el Síndrome de Sturge Weber tiene una frecuencia aproximada de 1 en 50,000 personas, y las características clínicas más frecuentes son la malformación vascular de nacimiento en área facial usualmente la primera rama y su asociación con Epilepsia, aun mas incrementa la probabilidad de presentar cierta patología neurológica si se encuentra afección de ambos lados de la cara o bien ciertas malformaciones vasculares intracraneanas.

En relación a Epilepsia se ha descrito que entre el 75 al 90% de los niños con Síndrome de Sturge Weber desarrollan epilepsia, en su mayoría crisis parciales alrededor de los tres años de edad. En ciertos estudios longitudinales publicados han visto que la asociación con Crisis Epilépticas indican mal pronóstico en su evolución y un alto índice de refractariedad. Así como el mal pronóstico en estos pacientes que presentan hemiparesia, pérdida visual, glaucoma y muy importante retraso mental.

Aproximadamente el 50-60% de los pacientes cursan con Retraso mental severo, esto asociado al inicio más temprano de las crisis o bien al mal control de las mismas (15)

La prevención de las crisis de repetición quizá disminuya el efecto hipoxico cerebral y de Hipo metabolismo, Thomas en 2004 propone iniciar el manejo con Carbamazepina, con fenobarbital y fenitoina como segunda opción. En caso de no controlar las crisis con los antes mencionados, agrega a su manejo Valproato o Topiramato y aun así encontraron un alto índice de refractariedad, los cuales eran propuestos a Cirugía de epilepsia. (16)

En este trabajo se intenta hacer una comparativa con los resultados de otros trabajos.

El 92 % de nuestros pacientes presentaron epilepsia, y el 100% presentaron Retraso mental.

A diferencia de otros autores nosotros encontramos que el inicio de la Epilepsia asociado a SSW fue con una media de 16.4 meses de edad comparando con otros autores que mencionan el inicio alrededor de los 3 años, en nuestra población a muy temprana edad siendo el más pequeño con 1 mes, en su mayoría fueron del sexo femenino, esta importante diferencia por asociación a lesiones más extensas y que en nuestros pacientes presentaron lesiones bilaterales y/o afección hemisférica total.

El presente trabajo observamos que el tipo de crisis más frecuentemente presente en nuestra población fueron Crisis generalizadas con un inicio parcial, difiriendo un poco de los autores que se incluyen en la revisión bibliográfica en su mayoría comentan que se trataba de crisis parciales, nosotros observamos que solamente un paciente presento de este tipo. Nuestro grupo presento una gama muy variada de crisis, como espasmos infantiles, ausencias atípicas, crisis tónicas axiales, un caso con crisis desencadenadas por Fiebre y uno solamente con Crisis parciales motoras hemicorporales, esta diferencia por las características de las lesiones ya que en la mayoría de nuestros pacientes presentaron afección de las tres ramas el 38.5% de nuestro grupo.

En cuestión de el manejo de estos pacientes empleamos como fármaco de Primera línea en Valproato en más de la mitad del grupo de pacientes, seguidos de otros como el Fenobarbital y el

Clobazam, en total fueron 11 los antiepilépticos utilizados, demostrando una diferencia sobre la población en general y lo citado en otros estudios ya que los de primera línea eran DFH, PB y OXC, y un gran número de esos pacientes fueron sometidos a cirugía de Epilepsia por ser refractarios.

El 38% de nuestros pacientes son refractarios a tratamiento farmacológico, ninguno de ellos se ha propuesto para cirugía de epilepsia.

En conclusión nuestro estudio pretendía evaluar si el tipo de manejo empleado en población del Hospital Infantil de México era el adecuado y analizar la evolución de la epilepsia así como sus características y comparar con otros estudios, con lo cual encontramos algunas diferencias importantes ya que no tenemos en nuestro hospital una evaluación en este sentido de este tipo de pacientes.

Es importante señalar que en nuestra población el retraso mental y el alto índice de pacientes con epilepsia refractaria se observó más que en otros trabajos publicados, así como el inicio de la Epilepsia en edades más tempranas, esto por situaciones socioculturales y desnutrición de nuestra población y posición económica familiar. Un factor muy importante es el mal seguimiento o bien la falta de atención de primer contacto, y el subdiagnóstico de este problema, llegando a presentar lo anteriormente citado

Lo que nos queda de este trabajo y el objetivo central es conocer el síndrome y sospechar las complicaciones o bien sus componentes para que la terapéutica se inicie de manera temprana y estudiar debidamente a este tipo de pacientes para evitar lo catastrófico.

## BIBLIOGRAFIA

1. P.J. Vinken. Handbook of Clinical Neurology. The Phakomatoses. Vol.14; (1), 1-14
2. Brouwer. B, J. Van der Hoeve. A fourth type of Phakomatoses (Sturge Weber Syndrome) Verh. Kon. Ned. Akad. Wetensch. II, 36 (1937) 33pp.
3. Dimitri, V. Manifestaciones nerviosas y radiograficas de algunos angiomas. Rev. Asoc. Med. Argentina. 49(1936) 42-54.
4. J. H. Cross. Neurocutaneous Syndromes and Epilepsy-Issues in Diagnosis and Management. Epilepsia, 46(suppl. 10):17-23, 2005.
5. M. C. Garzon MD, et al. Vascular Malformations and Asociated Syndromes. J Am Acad Dermatol. 2007: (II)541-64.
6. J.B. Ewen MD, et al. Myoclonic-Astatic Epilepsy in a Child With Sturge Weber Syndrome. Ped Neurol. Elsevier. 2006. 36(2) 115-8.
7. A. Fernandez Jaen et al. Síndrome de Sturge Weber con crisis epilépticas y calcificaciones intracraneales bilaterales en el periodo neonatal. Arch. Neurosciences. 2004.9(4).162-7.
8. Erick H. Kossoff et al. An infantile-onset, severe, yet sporadic seizure pattern is common in Sturge-Weber syndrome. Epilepsy, 2009;50(9):2154-2157.
9. E.M. Ruben. C.P. Luis Francisco. Perfil Clínico - Epidemiológicos del Síndrome de Sturge Weber. Rev Mexicana de Neuroci. 2008;9(2):106-118.
10. C.L.Diaz. M.R.García. Síndrome de Sturge Weber. Acta Pediatr Mex. 1998;19(4):180-2.

11. A. Martínez-Bermejo. Angiomatosis leptomenígea occipital sin angioma facial. ¿Debe considerarse como variante del síndrome de Sturge Weber? *Rev Neurol* 2000; 30(9):837-841.
12. J. Roger. *Epileptic Syndromes In Infancy, Childhood and Adolescence. Non Idiopathic Partial Epilepsies of Childhood.* France.2005. 16:255-69.
13. F.R.Donnadieu. *Prog Prioritario de Epilepsia.* 2007. (3) 11-27.
14. Panayiotopoulos. *Epileptic Syndromes and Their Treatment.* 2a Ed.London 2007. (1) 2-16.
15. Kristin A. Thomas-Sohl BA. *Sturge Weber Syndrome: A review.* *Pediatr. Neurol.* Elsevier. 2003;30(5); 303-10.
16. Kramer U. Kahana. *Outcome in infants with Unilateral Sturge Weber Syndrome on Early Onset Seizures.* *Dev Med Childl Neurol.* 2000.42:756-9.
17. Prayson RA. *Clinicopatological findings in patients who are undergone Epilepsy surgery in first year of life.* *Patol Int.* 2000;50;620-5.

# ANEXO 1

## HOJA DE RECOLECCION DE DATOS. STURGE WEBER

Nombre \_\_\_\_\_  
Registro \_\_\_\_\_  
Edad \_\_\_\_\_  
Sexo \_\_\_\_\_

### Características de Nevo Facial.

- a. Unilateral. \_\_\_\_\_
- b. Bilateral. \_\_\_\_\_
- c. Rama trigeminal afectada. \_\_\_\_\_

Rama Afectada \_\_\_\_\_

### RMN:

- a. Calcificaciones Intracraneales: \_\_\_\_\_
- b. Angiomatosis Leptomeningeas: \_\_\_\_\_
- c. Lóbulo afectado.
  - Occipital \_\_\_\_\_
  - Temporal \_\_\_\_\_
  - Parietal \_\_\_\_\_
  - Frontal \_\_\_\_\_
  - Hemisferio Cerebral \_\_\_\_\_

TAC: \_\_\_\_\_

RX: \_\_\_\_\_

### Sintomas acompañantes:

- a. Buftalmos: \_\_\_\_\_
- b. Hemianopsia: \_\_\_\_\_
- c. Retraso Mental: \_\_\_\_\_
  - Valoración de IQ. \_\_\_\_\_
- d. Hemiplejia: \_\_\_\_\_
- e. Hemihipertrofia: \_\_\_\_\_

### Epilepsia:

- a. Edad de Inicio \_\_\_\_\_
- b. Características clínicas de las crisis. \_\_\_\_\_
- c. Manifestaciones EEG. \_\_\_\_\_
- d. Historia de Fármacos Antiepilépticos: \_\_\_\_\_
- e. Adecuado control: SI: \_\_\_\_\_ NO: \_\_\_\_\_

### Consejo Genético.

### Asociación a otra Facomatosis.