

Constitución cromosómica del síndrome de Sturge-Weber.

Presentación de un caso y revisión de la literatura

Por los Dres.:

JUAN A. GARCIA ORTEGA,* MANUEL VERA GONZALEZ**
y MARIA HERNANDEZ PAZ***

García Ortega, J. A. y otros. *Constitución cromosómica del síndrome de Sturge-Weber. Presentación de un caso y revisión de la literatura. Rev Cub Ped 52: 5, 1980.*

Se presenta una niña de 13 años de edad, que presenta SSW, y los resultados de los estudios cromosómicos que se les realizaron a ella y a su hermana gemela, los cuales fueron normales. Se han estudiado 21 casos además del nuestro; 19 han sido normales, en uno se encontró trisomía 22 y en otro, una translocación de un segmento corto cromosómico unido al brazo corto del cromosoma D. La normalidad de 20 de los 22 pacientes, hacen dudar de la naturaleza genética de esta enfermedad.

INTRODUCCION

El síndrome de Sturge-Weber (SSW) es una enfermedad congénita de herencia dudosa, pues no se ha comunicado más de un paciente en la misma familia; sin embargo, es frecuente que existan varios parientes con formaciones angiomatosas a distintos niveles, u otros estigmas cutáneos de los que se ven en las "facomatosis".¹ Pocos trabajos están encaminados a esclarecer esta incógnita y posiblemente una de las causas es su poca frecuencia.

En 1960, después de que Hayward y Bower² encontraron una trisomía 22 en

un paciente con SSW, se pensó que esta enfermedad era de naturaleza genética, pero a pesar de ello, según nuestros conocimientos, solamente se han realizado estos estudios en otros 20 casos.

El objetivo de esta comunicación es la presentación de una niña con SSW y el resultado de los estudios cromosómicos que se le realizaron a ella y a su hermana gemela, la cual no presentaba manifestaciones de la enfermedad.

Presentación del caso

Paciente A.B.P., de 13 años de edad, del sexo femenino, de la raza blanca, que comenzó a atenderse en el Instituto de Neurología y Neurocirugía de La Habana, por presentar crisis convulsivas cuando tenía 6 meses. El padre y dos primos paternos tienen formaciones angiomatosas cutáneas.

La paciente es producto de un embarazo gemelar, en el cual la madre presentó amenaza de aborto en varias ocasiones. Nació 15 minutos antes que su hermana gemela; fue extraída con

* Especialista de I grado en neurología. Instituto de Neurología y Neurocirugía de La Habana.

** Especialista de I grado en endocrinología. Instituto de Endocrinología y Metabolismo.

*** Doctora en farmacia. Jefa del laboratorio de citogenética. Instituto de Endocrinología y Metabolismo.

fórceps y lloró inmediatamente. Tenía un angio-
ma tuberoso facial en el área cutánea, de in-
ervación sensitiva de la primera y segunda ramas
del nervio trigémino derecho, que se extendía
por el paladar blando de ese lado, y várices es-
casas en todo el miembro inferior derecho. Las
venas del fondo del ojo estaban algo dilatadas
en el derecho.

La niña tuvo un desarrollo psicomotor ligen-
tamente retrasado y posteriormente presentó difi-
cultades escolares. A los 12 años se valoró el
rendimiento intelectual por la escala Terman-
Merrill, con resultado "promedio bajo".

Se le comenzó a aplicar radioterapia al angio-
ma, poco antes de los 2 años, por cuestiones
estéticas; desapareció, pero dejó como secuela
una cicatriz extensa.

Presentó convulsiones tonicoclónicas generali-
zadas por primera vez a los 3 meses de edad y
posteriormente tuvo crisis de ausencia esporá-
dicas. La epilepsia se controló con anticonvul-
sivantes y no presentó más ataques a partir de
los 2 años.

En las primeras radiografías se encontró un
cráneo pequeño para su edad, y después, evo-
lutivamente, se observó asimetría craneal con
menor desarrollo del lado derecho.

En los estudios electroencefalográficos se de-
tectaron, al principio, elementos irritativos occi-
pitales y después aparecieron manifestaciones
de sufrimiento irritativo en el temporal derecho
y posteriormente en todo el hemisferio, que ra-
ramente se generalizaban.

Además de la cicatriz, actualmente tiene atro-
fia óptica derecha, que pensamos fue provocada
por la radioterapia, y estrabismo divergente del
ojo derecho.

Se les realizó, a ella y a su hermana gemela,
estudio cromosómico en sangre periférica; se
interpretaron 15 metafases, observándose en
ambas, 46 cromosomas y fórmula cromosómica
46,XX, por lo que se concluyó como normal.

DISCUSION

El primer estudio cromosómico que
se realizó a un paciente a quien se diag-
nosticó un SSW, el cual no tenía signos
de mongolismo, fue el de *Hayward y Bower*,
en 1960;² ellos encontraron 47
cromosomas debido a una trisomía auto-
sómica identificada como número 22. La
motivación para realizar esta investiga-
ción fue la trisomía 15, observada por
*Patau et al*³ en un enfermo malformado
que presentaba hemangiomas capilares
múltiples, enoftalmía, defectos cardíacos,
pulgares en gatillo, pliegues de simio,
etc., además, porque *Fankhauser y Hum-
prey*, en 1950,⁴ habían encontrado
malformaciones angiomatosas asociadas

a aneuploides inducidos artificialmente
en salamandras.

A partir de esta comunicación y se-
gún nuestro conocimiento, se han inves-
tigado, desde el punto de vista cromosó-
mico, 20 pacientes con SSW, además
del nuestro. *Patau et al*, en 1961,⁵ encon-
traron una translocación de un segmen-
to corto cromosómico, unido al brazo
corto del poco conocido cromosoma do-
nor (D); los otros 19 estudios que han
sido normales, al igual que el nuestro,
fueron: 2 enfermos de *Lehmann y Fors-
sman*, en 1960;⁶ 2 de *Gustavson y Höök*,⁷
en el mismo año; 3 de *Hall*, en 1961;⁸
7 de *Hayward y Bower*, en 1961;⁹ 2 de
Patau et al, también en 1961;⁵ 2 de *Pitt*
y *Wiener*, en 1966; y 1 de *Abriquet*, en
1967.

Se han encontrado otras trisomías
asociadas con variadas manifestaciones
clínicas, principalmente con retraso
mental, pero solamente en el mongolismo
(trisomía 21) ha sido posible encon-
trar una relación causa-efecto.⁹ *Hayward*
y *Bower*, en 1961,⁹ dieron 4 posibles ex-
plicaciones a la trisomía 22 que encon-
traron en un caso de SSW; primero, que
fuera ésta la causa del fenotipo caracte-
rístico; pero el hallazgo de otros pa-
cientes con constitución cromosómica
normal indica que el síndrome puede ser
causado por otros factores de naturaleza
genética o ambiental, que la trisomía
fuese un acompañante no obligado, y
que el defecto fenotípico estuviera ex-
presado al nivel celular; tercero, que la
trisomía no tuviera relación con el fe-
notipo típico, pero que fuera un cambio
asociado o eventual; y cuarto, que el
cromosoma extra encontrado fuera uno
supernumerario o cromosoma B.

Por un solo caso encontrado de triso-
mía 22 no se puede postular una rela-
ción causal entre ésta y el fenotipo del
SSW, sobre todo después del descubri-
miento de *Fraccaro et al*, en 1960,¹² de
un hombre clínicamente normal con tri-
somía 19.

La normalidad de los estudios cromo-
sómicos en 20 de los 22 pacientes estu-
diados de SSW hacen dudar de la natu-
raleza genética de esta enfermedad.

SUMMARY

García Ortega, J. A. et al. *Chromosomal makeup up Sturge-Weber syndrome. Report of a case and review of the literature.* Rev Cub Ped 52: 5, 1980.

We report the case of a 13-year-old girl with SWS along with the results of chromosomal studies made with her and her sister— which were normal. Other 21 cases have been studied. 19 were normal; in one trisomy 22 was found and in another one a translocation of a short chromosomal segment joined to the short arm of chromosome D was observed. Normality in 20 of 22 patients gives ground for doubts about the genetic nature of this disease.

RÉSUMÉ

García Ortega, J. A. et al. *Constitution chromosomique du syndrome de Sturge-Weber. A propos d'un cas et revue de la littérature.* Rev Cub Ped 52: 5, 1980.

Les auteurs présentent le cas d'une fille âgée de 13 ans porteuse du syndrome de Sturge-Weber (SSW), de même que les résultats des études chromosomiques auxquelles ont été soumises elle et sa soeur jumelle, et lesquels ont été normaux. Vingt et un autres cas ont été étudiés, dont 19 normaux; un avec trisomie 22; et un avec translocation d'un segment court chromosomique lié au bras court du chromosome D. La normalité de 20 sur 22 patients, met en question la nature génétique de cette maladie.

РЕЗЮМЕ

Гарсия Ортега, Х.А. и др. Хромосомная структура синдрома — Стурхе-Вебера. Представление одного случая и просмотр медицинской литературы. Rev Cub Ped 52: 5, 1980.

В настоящей работе представляется случай 13-тилетней девочки с ССВ; а также результаты хромосомных анализов, которые были проведены этой девочке и её сестре двойняшке; результаты анализов были нормальными. Кроме нашего случая были изучены ещё 21 случай: 19 из которых были нормальными; в одном случае была обнаружена трисомия 22, а в другом случае транслокация короткого сегмента, связанного с короткой рукой хромосомы D. — Нормальность у 20 из 22 пациентов заставляет задуматься над генетической природой этого поражения.

BIBLIOGRAFIA

1. García Ortega, J. A. *Síndrome de Sturge-Weber. Estudio de 30 pacientes.* Tesis. La Habana, 1978.
2. Hayward, M. D.; B. D. Bower. Chromosomal trisomy associated with Sturge-Weber syndrome. *Lancet* 2: 844-46, 1960.
3. Patau, K. et al. Multiple congenital anomaly caused by an extra autosome. *Lancet* 1: 790-93, 1960.
4. Fankhauser, G.; R. R. Humphrey. Citados por Hayward, M. D.; B. D. Bower.² 1960.
5. Patau, K. et al. Partial trisomy syndrome I. Sturge-Weber's disease. *Am J Human Genet* 13: 287-98, 1961.
6. Lehmann, O.; H. Forssman. Chromosomal constitution of the Sturge-Weber syndrome. *Lancet* 2: 1450, 1960.
7. Gustavson, K. H.; O. Höök. The chromosomal constitution of the Sturge-Weber syndrome. *Lancet* 1: 559, 1961.
8. Hall, B. The chromosomal constitution of the Sturge-Weber syndrome. *Lancet* 1: 559, 1961.
9. Hayward, M. D.; B. D. Bower. The chromosomal constitution of the Sturge-Weber syndrome. *Lancet* 1: 558-59, 1961.
10. Pitt, D.; S. Wiener. Karyotypes in Sturge-Weber syndrome. *Lancet* 1: 100, 1966.
11. Abrisqueta, J. A. Sturge-Weber syndrome with normal karyotype. *Br Med J* 2: 702, 1967.
12. Fraccaro, M. et al. Chromosomal abnormalities in father and mongol child. *Lancet* 1: 724-27, 1960.