

Las manifestaciones oftálmicas en el síndrome de Sturge-Weber. Segunda Parte

Por los Dres.:

JUAN A. GARCIA ORTEGA*, URBANO RODRIGUEZ PAZ** y
MERCEDES GARCIA ORTEGA***

García Ortega, J. A. y otros. *Las manifestaciones oftálmicas en el síndrome de Sturge-Weber. Segunda Parte.* Rev Cub Ped 53: 1, 1981.

Se estudiaron 30 pacientes del Instituto de Neurología y Neurocirugía que tenían entre 2 y 56 años de edad y que padecían el síndrome de Sturge-Weber, tomando como criterio diagnóstico la presencia de síntomas o signos de angiomatosis intracraneal asociados o no con otras manifestaciones de la entidad. El 86,6% de los enfermos presentaron manifestaciones oftálmicas, superadas por la epilepsia, el *nevus* cutáneo y la subnormalidad mental. El signo ocular más frecuente fue la malformación vascular de la conjuntiva, que se observó en el 63,3% de los pacientes. También se encontró anisocoria (23,3%), heterocromía del iris (20,0%), anomalías de los pasos de la retina (26,6%), buftalmía (16,6%), glaucoma simple (13,3%), atrofia óptica (16,6%), trastornos pigmentarios de la retina (16,6%), angioma de coroides (13,3%), defectos campimétricos (10,0%), etc. El glaucoma es la manifestación ocular de mayor trascendencia "patológica". La causa del glaucoma es múltiple y se debe a la malformación vascular. Se discute la fisiopatología del glaucoma en el síndrome de Sturge-Weber.

INTRODUCCION

En esta segunda parte del trabajo nos referiremos al glaucoma. En la primera,¹ abordamos las manifestaciones oftalmológicas restantes del síndrome de Sturge-Weber (SSW), e hicimos una breve reseña histórica de ellas.

MATERIAL Y METODO

El material y método utilizados es el mismo de la primera parte de este trabajo.¹

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

** Especialista de I grado en oftalmología del Hospital oftalmológico "Ramón Pando Ferrer".

*** Residente en oftalmología.

RESULTADOS

Se encontraron trastornos oftálmicos en 26 pacientes, que representaban el 86,6% de la serie; estas alteraciones ocuparon el cuarto lugar en orden de frecuencia, superadas, como se puede observar (primera parte), por la epilepsia, el *nevus* cutáneo y la subnormalidad mental.

Los trastornos oftálmicos consistieron (primera parte), en: anisocoria en 7 casos (23,3%); heterocromía del iris en 6 (20,0%); malformación bien delimitada del iris en 1 (3,3%); estrabismo convergente o divergente de diverso grado en 9 (30,0%); nistagmo en 2 (6,6%); malformación vascular de la conjuntiva, incluyendo las de cualquiera de sus partes en 19 (63,3%); de la conjuntiva bulbar en 13 (43,3%); del

párpado superior en 9 (30,0%); y del párpado inferior en 6 (20,0%); vasos dilatados episclerales en 3 (10,0%); anomalías de los vasos de la retina en 8 (26,6%); en 2 pacientes la pupila era piriforme (6,6%); en 5 había buftalmía (16,6%); glaucoma simple en 4 (13,3%); angioma de coroides en 4 (13,3%); exoftalmía en 1 (3,3%); atrofia óptica en 5 (16,6%); trastornos pigmentarios de la retina en 5 (16,6%); defectos campimétricos en 3 (10,0%); cataratas en 1 (3,3%); entropión en 2 (6,6%) y triquiiasis en 1 (3,3%).

De los 9 enfermos que tenían buftalmía o glaucoma, solamente 2 fueron operados, ambos con buenos resultados, el resto lleva tratamiento conservador.

De los 4 enfermos con glaucoma simple, 3 tenían atrofia óptica, la cual interpretamos como dependiente de él; uno de éstos tenía, además, un angioma de coroides que fue fotocogulado, quedándole escotomas a causa de las áreas dañadas. Ninguno de los 2 casos operados por la buftalmía presentó atrofia óptica, y en 2 de los otros que tenían atrofia, no se encontró glaucoma congénito o simple; a uno le habían aplicado radioterapia y posiblemente ésta fuese la causa.

Se encontraron 4 pacientes con angioma de coroides; en 3 había buftalmía, y en 1 glaucoma. Sin embargo, también 5 enfermos tenían glaucoma, 2 congénito, y 3 simple, y no presentaban malformación vascular coroidea.

DISCUSION

El glaucoma es la manifestación más importante debido a sus consecuencias, puede comenzar en distintas etapas de la vida, pero es más frecuente desde el nacimiento, o en la niñez, que en etapas posteriores; esto depende posiblemente del tipo o gravedad de las lesiones que lo producen.

Encontramos en el 30% de los enfermos (9 casos) hipertensión intraocular, de ellos 5 tenían buftalmía y 4 glaucoma.

La lesión clásica y más llamativa es el aumento del globo ocular por el glaucoma congénito, conocida con el nombre de buftalmía (del griego *bous*, buey, y *ophthalmos*, ojos), y causado por el aumento antenatal o muy temprano de la tensión intraocular por sobre los límites normales, capaz de distender la esclera y la córnea que aún se encuentran inmaduras y plásticas. Si el incremento de la tensión se inicia a más edad, el crecimiento anormal del globo ocular va siendo menor debido a la disminución progresiva de la distensibilidad, la cual va aparejada al proceso de maduración ocular. Cuando este proceso ha terminado ya no se produce buftalmía, entonces el cuadro es indistinguible de la variedad de glaucoma conocido como simple, crónico o de ángulo abierto.

La buftalmía se pone de manifiesto especialmente en los casos de *nevus* facial de grandes dimensiones, dándole a estos enfermos un aspecto pletórico característico.

El glaucoma, ya sea simple o congénito, generalmente afecta el ojo homolateral al *nevus* facial. En 4 de los 5 pacientes glaucomatosos con angiomatosis unilateral de la cara, el globo ocular hipertenso era el de ese lado; en el otro la buftalmía era bilateral, esto ha sido comunicado, pero es excepcional y hace pensar en la existencia de la angiomatosis en ambos ojos; sin embargo, sólo pudimos confirmarla en uno de ellos, en el cual había vasos malformados de la conjuntiva bulbar y palpebral, y angioma de coroides demostrado por angiografía fluoresceínica. Cuando la vasculopatía se encuentra en ambos lados de la cara, con mayor frecuencia el glaucoma puede ser bilateral, como ocurrió en 1 de los 4 enfermos en que el *nevus* tenía estas características. Casos similares también han sido referidos por otros autores.²

Parece existir relación entre la afectación por el angioma del área de la primera y segunda ramas del nervio trigémino y la presencia de glaucoma o

buftalmía, pues ambos elementos coincidían en los 9 pacientes.

Se ha planteado³⁻⁵ y hemos observado en nuestros casos, que aparentemente el glaucoma se asocia al *nevus* facial sólo en aquellos casos en los cuales los párpados y otras estructuras oculares como la conjuntiva, epiesclera, iris, coroides, etc., están afectados por la malformación vascular. Esta asociación no es fortuita, sino que es posible que algunos de estos defectos vasculares sean la causa del glaucoma.

La incidencia del glaucoma es variable, *Peterman* y *colaboradores*² lo encontraron en 10 de los 35 casos de su revisión; *Roizin* y *colaboradores*,⁶ de 12 pacientes observaron glaucoma en 5 y buftalmía en 3; *Alexander* y *Norman*⁷ encontraron 48 enfermos con buftalmía y 25 con glaucoma simple en sus 257 casos revisados de la literatura; *Takahashi* y *colaboradores*⁸ hallaron 39 pacientes con glaucoma o buftalmía entre los 88 obtenidos de su revisión de la literatura japonesa; *O'Brien* y *Porter*³ observaron buftalmía en el 68% de sus enfermos glaucomatosos, etc.

La causa del glaucoma en el SSW no es conocida; se han emitido muchas hipótesis para explicarlo, basándose en hallazgos diferentes, y a veces contradictorios, de un autor al otro; el que ninguna teoría pueda por sí sola explicar el aumento de la tensión intraocular, nos hace pensar que la causa es multifactorial, por lo que debemos tenerlas todas en cuenta y valorarlas en cada caso en particular.

Entre las teorías emitidas para explicar el glaucoma en estos pacientes tenemos: la teoría neural, que supone un defecto congénito de la inervación simpática del ojo que llevaría a una dilatación de los capilares uveales y a enlentecimiento del flujo sanguíneo, fue emitida por *Dunphy*⁹ y por *Appelmans*,¹⁰ y con ella también se explicaría la heterocromía del iris. Sin embargo, el síndrome de Horner, que es una manifes-

tación grosera de deficiencia simpática, nunca se asocia con el glaucoma.

La teoría craneal sugiere un angioma silente de las meninges en la zona del drenaje tributario del ojo dentro del seno cavernoso, o sea, una obstrucción de la circulación desde el ojo que provoque estasis venoso y eventualmente induzca al glaucoma.¹¹ Esta suposición de hecho no se sostiene porque el glaucoma puede asociarse con el *nevus flammeus*, sin que en ocasiones se pueda evidenciar ninguna anomalía intracraneal.

Según la teoría mecánica, una malformación situada en el ángulo de la cámara anterior o cambios vasculares en el cuerpo ciliar, en la coroides, o en ambos, como han encontrado algunos autores^{12,13} impedirían la salida de humor acuoso, entorpecerían el desarrollo del canal de Schlemm, o bloquearían el ángulo de filtración, llevando a la hipertensión intraocular.

Safar y *Salud* en 1923, citados por *Miller*¹⁴ y *Barkan*¹⁴ en 1954, plantearon que la obstrucción de la salida de humor acuoso era debida a tejido anormal, presumiendo la existencia de un tipo mesodérmico de ángulo cameral. En contra de esta especulación está el hecho de que donde se han encontrado las sinequias han sido en ojos generalmente ciegos y con dolor antes de la operación, y la sinequia, quizás, puede haberse desarrollado como consecuencia del glaucoma más que como la causa de él; además, las observaciones gonioscópicas de algunos autores van en contra de esta especulación; en los pacientes de *Djacos* y *Joannidés*,¹⁵ ellos observaron que el humor acuoso pasaba libremente, lo que demuestra, por lo menos en estos casos, la integridad del sistema cameral de filtración.

La teoría vascular sustenta que la presión anormalmente elevada en las venas de paredes finas de la malformación vascular de la coroides, lleva a trasudación y aumento excesivo de líquido, con incremento subsecuente de

la presión intraocular, además de la posible interferencia en el drenaje y absorción del humor acuoso.¹³

En algunos casos hay evidencias de que la hipertensión intraocular se debe a hipersecreción, pues el coeficiente de salida ha sido encontrado normal.^{5,16}

Hay otras teorías, algunas de las cuales se caracterizan por plantear causas mixtas.¹⁷

Los que plantean que el glaucoma es causado por hiperproducción de humor acuoso al nivel de la angiomatosis de la úvea, con dificultad para la eliminación en segundo plano,¹⁵ para sostener esta hipótesis indican las experiencias de *Tyson*,¹⁸ el que inyectando fluoresceína por vía intravenosa observó, aún 3 horas después, colorante en el humor acuoso del globo ocular afectado y ausencia en el otro, que muestra un aumento de la permeabilidad de los vasos en el ojo enfermo, que causa aumento en la excreción del humor acuoso e incremento de la tensión intraocular, con dificultad en su reabsorción.

Para *Ginsburg*¹⁹ existe una predisposición congénita para el glaucoma, y los cambios vasculares del globo ocular rompen el balance entre la producción y la absorción del humor acuoso.

La mayoría de los autores relacionan el glaucoma con el angioma de coroides. Los cuatro pacientes que encontramos con angioma de coroides tenían glaucoma o buftalmía, sin embargo, otros enfermos tenían hipertensión intraocular y no presentaban la malformación vascular coroidea, por lo que al menos, ésta no era la única causa (figuras 1 y 2).

El angioma de coroides también se puede encontrar sin glaucoma, como en el caso de *Danis y van Bogaert*, 1950, citado por *Miller*,² en el cual los ojos fueron repetidamente examinados en vida y se hallaron normales; la tensión nunca estuvo elevada, y sin embargo, el estudio histopatológico mostró un extenso angioma de coroides en la ve-

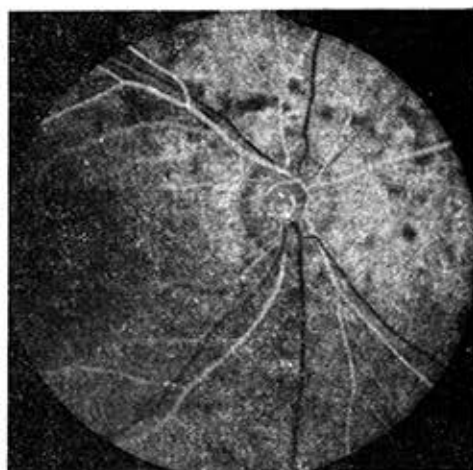


Figura 1. Angiografía fluoresceínica del fondo del ojo. Fase arterial. Angioma de coroides circumpapilar. Excavación glaucomatosa grado II de la papila del O.D.

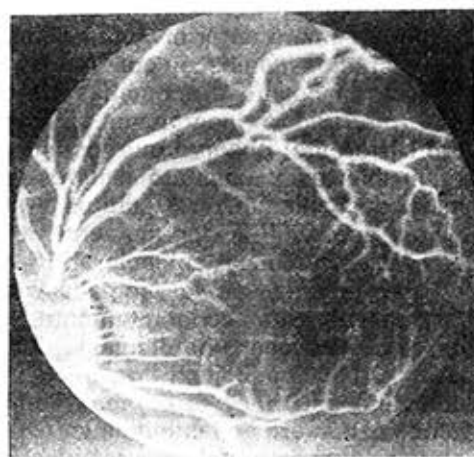


Figura 2. Angiografía fluoresceínica del fondo del ojo. Fase arteriovenosa. Excavación glaucomatosa grado IV de la papila del O.I.; no hay angioma de coroides.

ciudad del disco óptico. A su vez, la buftalmía puede existir sin que se observe en el examen histopatológico la anomalía vascular coroidea.²⁰

fácilmente explicado cuando existe oclusión. El comienzo del glaucoma puede ser

sión del ángulo de filtración por hemorragias organizadas, de la malla trabecular por pigmentos y del ángulo o del cuerpo ciliar por un angioma del iris o por una sinequia siguiente a una uveítis anterior; sin embargo, es muy difícil o imposible ofrecer una justificación cuando estos cambios están ausentes.¹¹

En adultos, cuando el glaucoma es de aparición tardía, es posible que el mecanismo de producción sea la compresión de una o de varias de las venas vorticosas por el angioma coroideo, o la interferencia del drenaje de la malformación coroidea, debido a la existencia de un angioma orbitario; pudiera también haber interferencia por la dilatación de los vasos conjuntivales o por angiomatosis conjuntival y epiescleral.

*Tulia Vidal*²¹ encontró en 4 casos inserción anómala del iris al trabéculo, que condicionaba una disminución en el drenaje del humor acuoso por el ángulo de la cámara anterior. En los adultos sus estudios gonioscópicos fueron negativos en cuanto a anomalías visibles del trabéculo e inserciones anómalas del iris a éste; observó que los ángulos eran abiertos y constató sangre en el canal de Schlemm en 3 adultos y en 2 niños, que explicó por un aumento de la presión venosa epiescleral. Según ella, es posible que la anomalía vascular determinada congénitamente, sea capaz de provocar una displasia del ángulo, produciendo una separación incompleta del iris y la córnea, disminuyendo el número de laminillas córneo-esclerales y aumentando las uveales, con reducción de la filtración; siendo anatómicamente indistinguible la estructura del ángulo en el glaucoma congénito del SSW de aquél no asociado a esta enfermedad.

De los 9 pacientes nuestros que tenían hipertensión intraocular, sólo fueron operados 2 que presentaban biftalmia, a los 18 meses y a los 2 años respectivamente, ambos con buenos resultados; el resto lleva tratamiento conservador. En varios enfermos la hipertensión intraocular se encontró debido

al estudio sistemático que se les realizó, principalmente en aquéllos que tenían retraso mental de cierta envergadura que les imposibilitaba expresar los síntomas; después que el glaucoma fue detectado y se trató, la conducta en ellos mejoró notablemente. Esto nos hace pensar que en algunos casos las molestias del glaucoma pueden, en parte, intervenir como un factor desencadenante de la agresividad.

Nos llamó la atención que 3 de los 4 pacientes con glaucoma presentaron atrofia óptica, mientras que en ninguno de los que tenía biftalmia esto se encontró.

En 2 pacientes no incluidos en el grupo de los glaucomatosos se observó megálocórnea, sin que se pudiera detectar aumento de la tensión intraocular ni atrofia óptica; posiblemente esto haya sido motivado por hipertensión ocular transitoria a edad temprana, que después cesó por causas desconocidas, sin dejar lesionado el nervio óptico, o sea, un cuadro comparable con el de las hidrocefalias detenidas espontáneamente, que dejan un aumento del perímetro craneal.

CONCLUSIONES

Los trastornos oculares en el SSW están en relación con las malformaciones vasculares o con sus consecuencias; se observan en presencia de angiomatosis cutánea en el área de inervación sensitiva de la primera y segunda ramas del nervio trigémino.

La manifestación más importante por sus consecuencias es el glaucoma, que puede empezar desde la vida antenatal o en edad precoz, provocando biftalmia debido a que la esclera y la córnea se encuentran inmaduras y plásticas, y cuando el inicio es tardío, actúa como un glaucoma crónico simple de ángulo abierto. Indudablemente su causa es múltiple y se debe a las malformaciones vasculares. En algunos casos puede existir hipertensión intraocular transitoria que desaparece espontáneamente y deja como secuela aumento del tama-

ño del ojo, pero sin alteración del nervio óptico.

La atrofia óptica en algunos de estos pacientes puede ser causada por el glaucoma, es más frecuente en el glaucoma simple pues éste se diagnostica más tardíamente, sobre todo en los que

tienen retardo mental marcado, cuando ya hay lesiones irreversibles del nervio, mientras que la buftalmía llama más la atención y se detecta y trata tempranamente; además, como el ojo tiene la posibilidad de distenderse, la presión ejercida sobre el nervio es más lenta y a veces menor.

SUMMARY

García Ortega, J. A. et al. *Ophthalmic Manifestations in Sturge-Weber Syndrome. Part II.* Rev Cub Ped 53: 1, 1981.

Thirty patients with Sturge-Weber syndrome, age range 2-56 years, were studied at Neurology and Neurosurgery Institute, taking as diagnostic criteria symptoms and signs of intracranial angiomas associated or not with other indications of the disease. 86.6% of cases showed ophthalmic manifestations, surpassed by epilepsy, skin nevus, and mental subnormality. The most usual ocular sign was vascular malformation in the conjunctiva found in 63.3% of patients. Also aniseikonia, (23.3%), iris heterochromia (20.0%), anomalies in retinal vessels (26.6%), buphthalmos (16.6%), simple glaucoma (13.3%), optic atrophy (16.6%), retinal pigmentary disorders (16.6%), choroidal angioma (13.3%), campimetric disorders (10.0%), etc., were found. Glaucoma is the ocular indication of highest "pathological" significance. The cause of glaucoma is a sundry one, and is due to vascular malformation. Physiopathology of glaucoma in Sturge-Weber syndrome is discussed.

RÉSUMÉ

García Ortega, J. A. et al. *Les manifestations ophtalmiques dans le syndrome de Sturge-Weber. Deuxième partie.* Rev Cub Ped 53: 1, 1981.

L'étude a porté sur 30 patients de l'Institut de Neurologie et Neurochirurgie âgés entre 2 et 56 ans, et atteints du syndrome de Sturge-Weber; on a pris comme critère diagnostique la présence de symptômes ou de signes d'angiomatose intracrânienne associés ou non à d'autres manifestations de l'entité, 86,6% des malades ont présenté des manifestations ophtalmiques, surpassées par l'épilepsie, le naevus cutané et la subnormalité mentale. Le signe oculaire le plus fréquent a été la malformation vasculaire de la conjonctive, observée dans 63,3% des patients. On a aussi trouvé anisocorie (23,3%), hétérochromie de l'iris (20,0%), anomalies des vaisseaux de la rétine (26,6%), buphtalmie (16,6%), glaucome simple (13,3%), atrophie optique (16,6%), troubles pigmentaires de la rétine (16,6%), angiome de la choroïde (13,3%), défauts campimétriques (10,0%), etc. Le glaucome est la manifestation oculaire la plus importante du point de vue "pathologique". La cause du glaucome est multiple et elle est due à la malformation vasculaire. Finalement, la physio-pathologie du glaucome dans le syndrome de Sturge-Weber est discutée.

РЕЗЮМЕ

Гарсия Ортега, Х.А. и др. Офтальмологические неправильные образования. Вторая часть. Rev Cub Ped 53: 1, 1981.

В Институте Неврологии и Нейрохирургии были исследованы 30 пациентов, возраст которых колебался от 2 лет до 56 лет и, которые страдали синдромом Стурже-Вебера; принимая при этом как диагностические критерии наличие синдрома или признаков внутречерепного ангиоматоза, ассоциируемого или неассоциируемого с заболеванием. 86,6% больных имели неправильные офтальмологические формирования, гнойное выделение, вызванное эпилепсией, кожный невус и умственную субнормальность. Наиболее частым признаком глазным являлось неправильное сосудистое формирование конъюнктивы, которых наблюдалось у 63,3% из всех пациентов. Кроме того были обнаружены анисокория (23,3%), гетерокромия радужки (20,0%), аномалии в ретине (26,6%), буфтальмия (16,6%), простая глаукома (13,3%), оптическая атрофия (16,6%), пигментационные нарушения ретины (16,6%), ангиома короидов (13,3%), кампиметрические дефекты (10,0%) и т.д. Глаукома является наиболее частым "патологическим" нарушением. Причины возникновения глаукомы многочисленны и она может возникнуть вследствие неправильного сосудистого формирования. Обсуждается физиопатология глаукомы при синдроме Стурже-Вебера.

BIBLIOGRAFIA

1. *García Ortega, J. A. y otros.* Las manifestaciones oftalmológicas en el síndrome de Sturge-Weber. Primera parte. (En imprenta) RCM.
2. *Peterman, A. F. et al.* Encephalotrigeminal angiomas (Sturge-Weber disease). Clinical study of thirty-five cases. JAMA 167: 2169, 1958.
3. *O'Brien, C. S.; W. C. Porter.* Glaucoma and naevus Hammeus. Arch Ophthal 9: 715, 1933.
4. *Kirby, T. J.* Ocular phacomatoses. Am J Med Sci 222: 227, 1951.
5. *Miller, S. J. H.* Ophthalmic aspects of the Sturge-Weber syndrome. Proc Roy Soc Med 56: 419, 1963.
6. *Roizin, L. et al.* Congenital vascular anomalies and their histopathology in Sturge-Weber-Dimitri syndrome. Naevus Hammeus with angiomas and encephalosis calcificans. J Neuropathol Exper Neurol 18: 75, 1959.
7. *Alexander, G. L.; R. M. Norman.* The Sturge-Weber syndrome. John Wright and Sons, Bristol, 1960.
8. *Takahashi, Y. et al.* Sturge-Weber syndrome in Japan. Review of the cases in the literature. Fukushima J Med Sci 20: 107, 1974.
9. *Dunphy, E. B.* Glaucoma accompanying naevus Hammeus. Am J Ophthal 10: 709, 1933.
10. *Appelmans, M.* L'angiomasose encéphalotrigémínée. Arch Ophthal 52: 835, 1935.
11. *Morgan, G.* Pathology of Sturge-Weber syndrome. Proc Roy Soc Med 56: 422, 1963.
12. *Givner, I. et al.* Sturge-Weber-Dimitri syndrome. Tr Am Acad Ophthal 61: 475, 1957.
13. *Streiff, E. B.* Aspects ophtalmologiques des phacomatoses dans l'enfance. XVIII^e Congrès des Pédiatres de Langue Française. Bale Karger, 1961.
14. *Barkan, O.* Acta XVII Intern. Cong Ophthal (Canada & U. S. A.) 2: 1101, 1954.
15. *Djacos, C.; T. Joannidés.* La maladie de Sturge-Weber-Krabbe. Ann d'ocul 184: 994, 1951.
16. *Monshein, B. J.* Aqueous outflow measurements by continuous tonometry in some unusual forms of glaucoma. Arch Ophthal 50: 580, 1953.
17. *Weiss, D. I.* Dual origin of glaucoma in encephalotrigeminal haemangiomas. A pathogenetic concept based upon histopathologic and haemodynamic considerations. Trans Ophthal Soc UK 93: 477, 1973.

18. Tyson, H. H. *Nevus flammeus* of face and globe associated with glaucoma. vascular changes in the iris and calcified vascular growth in the left occipital lobe of the brain with right homonymous hemianopia. *Arch Ophthalmol* 8: 365, 1932.
19. Ginsburg, J. Glaukoma and feuerma^l mit akromegalie. *Klin. Monatsbl. F. Augenh.* 76: 393, 1926. Citado por O'Brien, C. S.; W. C. *Poter* 1933.¹¹
20. Tardif, Y. Angiomatose encéphalo-trigémínée. *Vie Med Can Frans* 3: 476, 1974.
21. Vidal Saenz de Buruaga, T. Glaucoma asociado al síndrome de Sturge-Weber. Estudio de 7 casos. Tesis de grado, La Habana, 1971.

Recibido: julio 14, 1980.

Aprobado: septiembre 15, 1980.

Dr. Juan A. García Ortega
Inst. de Neurología y Neurocirugía
29 y D. Vedado.