

INSTITUTO DE NEUROLOGIA Y NEUROCIRUGIA DE LA HABANA (INN)

## Síndrome de Sturge-Weber. Estudio de 30 pacientes

Por el Dr.

JUAN A. GARCIA ORTEGA\*

García Ortega, J.A. *Síndrome de Sturge-Weber. Estudio de 30 pacientes.* Rev Cub Ped 53: 3, 1981.

Se presentan y discuten los resultados del estudio de 30 pacientes del INN afectados por el síndrome de Sturge-Weber (SSW) que tenían síntomas o signos de angiomas intracraneales asociados o no a otras manifestaciones de la entidad. La epilepsia, que generalmente comienza durante el primer año de edad, se encontró en 29 enfermos; fue la manifestación más frecuente y el principal motivo de consulta. Los ataques más frecuentes fueron los motores focales o generalizados. En el 90% de los enfermos los estudios electroencefalográficos fueron anormales. Veintiocho enfermos tenían angiomas cutáneos. El área más afectada fue la de inervación sensitiva de la primera y segunda ramas del trigémino. El estado mental fue variable y predominó la subnormalidad, que se observó en 28 pacientes. Veintitrés pacientes tenían alteraciones oculares, la más común fue la angiomas conjuntival. El defecto motor se encontró en 12 enfermos y casi siempre consiste en una hemiparesia o hemiplejía. Los hallazgos radiográficos más característicos fueron los dependientes de la atrofia cerebral; la calcificación de la corteza; y el aumento asimétrico de los surcos vasculares diploicos. El lóbulo más afectado por las calcificaciones fue el occipital.

### INTRODUCCION

El síndrome de Sturge-Weber (SSW) es una malformación histogenética que se produce al actuar una noxa no conocida en el tercer estadio del desarrollo de los vasos cerebrales, según la clasificación de *Streeter*,<sup>1</sup> el mal desarrollo del área vascular superficial explica la coincidencia de lesiones cutáneas e intracraneales simétricas.<sup>2</sup>

Los primeros conocimientos sobre los angiomas cerebrales se remontan al si-

glo pasado; *Luschka*, en 1854,<sup>3</sup> fue uno de los primeros en publicar sobre éstos; posteriormente, el oftalmólogo *Rudolf Schirmer de Greifswald*, en 1960,<sup>4</sup> relacionó la anomalía vascular de la piel con las varicosidades de la retina; sin embargo, no se consideró como una entidad independiente hasta 1879 en que *W. Allen Sturge*<sup>5</sup> presentó un caso con *nevus* facial, *buftalmia* y epilepsia motora focal contralateral al *nevus* y dedujo la presencia de un angioma cerebral.

El cuadro clínico del SSW depende, fundamentalmente, de la presencia de malformaciones vasculares en la piel,

\* Neurólogo del INN. Jefe de la sección de enfermedades neurovasculares y secretario del grupo para la investigación de la epilepsia.

CUADRO I  
EDAD Y SEXO

Edad (en años)	SEXO		No.	%
	Masculino	Femenino		
Menores de 15	4	10	14	46,7
Mayores de 15	7	9	16	53,3
Total	11	19	30	100,0

meninges y coroides y de sus secuencias.<sup>2</sup>

Este trabajo es un informe muy resumido de la tesis del autor,<sup>2</sup> donde se estudian 30 pacientes afectados por el SSW y se analizan en profundidad estos y otros aspectos.

#### MATERIAL Y METODO

Se revisaron las historias clínicas de todos los pacientes supuestamente afectados por el SSW atendidos en el INN desde 1962 hasta 1978; se citaron y se les realizó, nuevamente, anamnesis, examen físico y pruebas complementarias. Se seleccionaron 30 casos de pacientes que presentaban signos o síntomas de angiomatosis intracraneal

CUADRO II  
ANGIOMATOSIS

Angiomas	No.	%
Con angiomas	28	93,3
Sin angiomas	2	6,6
En 1ra. rama del trigémino	24	80,0
En 2da. rama del trigémino	20	66,6
En 3ra. rama del trigémino	6	20,0
Bilateral	8	26,6
En otras localizaciones	7	23,3
En la mucosa oral	7	23,3

asociados o no a otras manifestaciones de la enfermedad.

#### RESULTADOS Y DISCUSION

La frecuencia del SSW fue del 0,14% entre los pacientes inscriptos en el INN desde 1962 hasta 1978.

Como se puede observar en el cuadro I, la edad fluctuó entre 2 y 56 años; 14 eran menores de 15 años y 16 mayores de esa edad. En cuanto al sexo, 11 eran del masculino (36,6%) y 19 del femenino (63,3%); no se han comunicado diferencias en este aspecto y los resultados varían de unas series a otras.

Respecto a la raza, el predominio fue de la blanca, con 25 pacientes (83,3%) pues solamente 2 eran de la negra y 3 mestizo de ambas. Este resultado también lo obtuvieron *Greenwald* y *Koota*<sup>6</sup> y *Peterman* y *colaboradores*,<sup>7</sup> pero no pudieron sacar conclusiones ya que sus enfermos eran de la Clínica Mayo y, según ellos especifican, en ese centro apenas se atienden negros.

Según se observa en el cuadro II, 28 pacientes (93,3%) tenían angiomas cutánea, que en 24 (80,0%) afectaba el área de la rama oftálmica del trigémino; en 20 (66,6%), la maxilar superior; y solamente en 6 (20,0%), la maxilar inferior.

La malformación vascular de la piel fluctúa desde un *nevus*, que puede variar en coloración desde rojo pálido hasta "vino de Oporto", hasta un angioma cavernoso; afecta preferentemente, igual que el angioma meningeo, al



área de inervación sensitiva del nervio trigémino, según notó *Cushing* por primera vez en 1906,<sup>8</sup> aunque se han encontrado casos sin esta distribución.<sup>9,10</sup> Generalmente es unilateral y no pasa la línea media, pero puede ser bilateral como en 8 (26,6%) de nuestros pacientes, ya que se ha informado que en ellos la malformación meníngea puede tener también esta distribución;<sup>6,7,11</sup> en 1 de estos 3 pacientes la presencia de calcificaciones intracraneales bilaterales confirmaba lo referido anteriormente.

Dos (6,6%) de nuestros enfermos no tenían angiomas cutáneos pero presentaban calcificaciones occipitales típicas, retraso mental severo y crisis epilépticas motoras focales, contralaterales a las calcificaciones, que a veces se generalizaban; en uno de ellos se demostró el diagnóstico por necropsia; otros autores han comunicado casos de enfermos con estas características.<sup>7,8,11-15</sup>

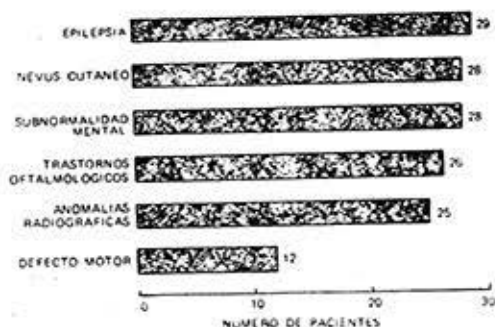
La malformación vascular, además de estar en la cara y en el cuero cabelludo fue observada en otras localizaciones en 7 pacientes (23,3%); en 2 de ellos, era tan extensa que tomaba todo el cuerpo dándole un aspecto cianótico; en 7 (23,3%) estaba afectada la mucosa oral, abarcando el velo del paladar, úvula y carrillos del lado del angioma facial; 1 de estos enfermos sufría epistaxis repetida debido a que la mucosa nasal también estaba involucrada en el proceso angiomaso.

La epilepsia, al igual que en otras series,<sup>6,7,10-12,16,17</sup> fue la manifestación más frecuente (gráfico 1) y el principal motivo de consulta; estaba presente en 29 casos (96,6%). Lo más típico es que los ataques sean motores focales contralaterales al hemisferio afectado, aunque pueden ser generalizados.

Diecinueve pacientes (63,3%) presentaban crisis motoras focales; 1 (3,3%), sensitivas, también focales; 20 (66,6%), motoras generalizadas; 5 (16,6%), psicomotoras; 2 (6,6%), ausencias atónicas del cuello con mioclonías masivas; y 1 (3,3%), atónicas.

Gráfico 1.

PRICIPALES MANIFESTACIONES HALLADAS



Quince pacientes (50%) tenían un sólo tipo de ataque y 14 (46,6%), dos o más formas clínicas de epilepsia; 6 de los enfermos con crisis motoras focales presentaban paroxismos generalizados por propagación secundaria.

Solamente un paciente no tenía crisis epilépticas, pero presentaba un *nevus* facial bilateral y un electroencefalograma anormal del lado de mayor extensión de la angiomatosis.

La edad de aparición de los ataques es, generalmente, durante el primer año de vida, aunque pueden comenzar después y, en ocasiones, desaparecer durante períodos de tiempo largos; esto lo hemos observado en algunos de nuestros pacientes y también fue encontrado por *Lund*.<sup>11</sup>

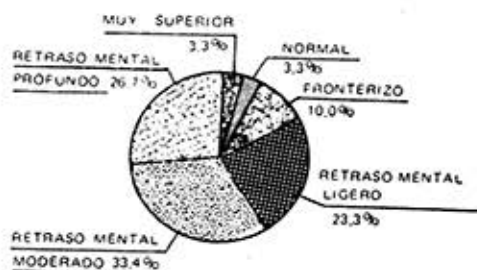
Los electroencefalogramas seriados de 27 pacientes (90%) eran anormales y los de 3 (10%), normales, a pesar de ser epilépticos. Al igual que otros autores<sup>16,18</sup> observamos que no existen trazados típicos, y que lo más frecuente es la asimetría del voltaje con caída unilateral de éste y lentificación en las regiones posteriores o en todo el hemisferio afectado, lo que depende de la extensión e intensidad de la lesión, con elementos irritativos, a veces focales o generalizados, en ambos hemisferios, que predominan en el más dañado. Los trazados pueden ser normales en la infancia, y aparecer después, de forma progresiva, la lentificación, la asi-

metría con caída focal del voltaje, los elementos irritativos, o una mezcla de ellos.

Como se muestra en el gráfico 2, la valoración del estado mental fue la siguiente: 1 paciente (3,3%), muy superior; 1 (3,3%), normal; 3 (10%), fronterizo; 7 (23,3%), retraso mental ligero; 10 (33,3%), retraso mental moderado; y 8 (26,6%), retraso mental profundo. O sea, que el rendimiento intelectual de estos enfermos fue muy variable, pero predominó francamente la subnormalidad (93,3%); en la mayoría de los casos empieza a evidenciarse por un retardo precoz del desarrollo psicomotor al año y medio de edad o antes.<sup>19</sup>

Gráfico 2.

ESTADO MENTAL



El defecto motor varía en intensidad y extensión; lo más frecuente es la hemiparesia o hemiplejía del lado contralateral al angioma cutáneo-meníngeo. La debilidad puede establecerse lentamente o instalarse después de una crisis convulsiva focal como en los casos de *Cushing*.<sup>8</sup> Doce de nuestros pacientes (40%) presentaban defecto motor y 10 (33,3%), hipotrofia en el lado parético.

Las radiografías del cráneo son muy útiles en el diagnóstico de esta afección y, además, sirve para evaluar su extensión y evolución. Los hallazgos más característicos son los dependientes de la atrofia cerebral y la calcificación de la corteza en forma de líneas sinuosas de doble contorno que dibujan las circunvoluciones y surcos, lo cual consti-

tuye un signo muy importante; generalmente son unilaterales, pero pueden ser bilaterales.<sup>20-25</sup>

Las radiografías simples del cráneo fueron anormales en 25 pacientes (83,3%); de ellos, 24 (80%) mostraron signos de atrofia; 15 (50%), calcificaciones intracraneales; y 4 (13,3%), aumento asimétrico de los surcos vasculares diploicos.

El lóbulo occipital fue el que con mayor frecuencia se encontró calcificado; esto se observó en 14 pacientes (46,6%); le siguió el parietal en 7 (23,3%); el temporal y frontal en 4 (13,3%), respectivamente; y el cerebelo, en 1 (3,3%). En 4 enfermos (13,3%) estaba calcificada prácticamente la corteza de todo un hemisferio cerebral.

Las calcificaciones pueden estar ausentes en los primeros años, aunque se ha informado el caso de un paciente en que éstas existían al nacimiento,<sup>21</sup> y nosotros tenemos uno en que se detectaron a los 2 meses de edad. Una vez que aparecen se desarrollan progresivamente, aunque en algunos casos esto ocurre tardíamente. En 11 pacientes (36,6%) las encontramos antes de los 15 años y en 4 (13,3%), después.

Se realizó angiografía carotídea a 6 pacientes, la cual fue anormal en cinco pacientes; no le damos valor a la restante pues fue del lado contralateral al *nevus* facial. En 4 pacientes se observó atrofia cerebral; en 1, no se opacificó el seno longitudinal superior; las venas corticales estaban muy disminuidas en el lado afectado; y estaban presentes venas medulares profundas, alteraciones que han sido señaladas por *Bentson* y *colaboradores*<sup>20</sup> y relacionadas por *Gabrielsen* y *Heinz*<sup>27</sup> con posibles trombosis de venas corticales. En un paciente se encontró telangiectasia, la cual se caracteriza por venas finas, muy dilatadas y tortuosas, algunas en espiral y constituyen el signo angiográfico más típico de esta entidad.<sup>28</sup> En otro paciente había un hematoma subdural del lado de las calcificaciones.



Se realizó neuromiografía a 4 pacientes, y se encontraron, en todos, signos de hemiatrofia cerebral.

Se han informado varias manifestaciones oculares en esta enfermedad; nosotros las hemos encontrado con mayor frecuencia que otros investigadores.<sup>10,11,30</sup> Presentaron alguna anomalía ocular, 26 pacientes (86,6%); 19 (63,3%) tenían angiomas conjuntival; 9 (30%), estrabismo; 7 (23,3%), anisocoria; 5 (16,6%), atrofia óptica; 6 (20%), heterocromía del iris; 4 (13,3%), angioma de coroides; 5 (16,6%), biftalmia; 4 (13,3%), glaucoma simple; 1 (3,3%), exoftalmia, etc.

El angioma de coroides generalmente se diagnostica por la enucleación o necropsia,<sup>20</sup> sin embargo, con el empleo de la angiofluoresceinografía se puede detectar en vida.<sup>2</sup>

En un paciente que falleció por un hematoma subdural se encontraron las características de la afección<sup>30</sup> que consisten en angiomatosis de las meninges; atrofia subyacente del hemisferio; y calcificación de la corteza cerebral predominante en la segunda y tercera capas; se encontraron también, vasos displásicos calcificados y pérdida neuronal con gliosis reaccional.

#### SUMMARY

García Ortega, J.A. *Sturge-Weber's syndrome. Study of 30 patients.* Rev Cub Ped 53: 3, 1981.

Results on a study of 30 patients from the Institute of Neurology and Neurosurgery (INN) being affected by Sturge-Weber's syndrome (SWS) who had symptoms or signs of intracranial angiomas associated or not to other manifestations of the entity, are presented and discussed. Epilepsy, generally beginning during first year of age, was found in 29 patients; it was the most frequent manifestation and first cause for consultation. The most frequent attack were focal or generalized motor. In 90% of the patients electroencephalographic studies were abnormal. Twenty eight patients underwent cutaneous angiomas. The most affected area was the one for sensitive innervation of first and second branches of trigeminal. Mental health was variable and subnormality predominated, being observed in 28 patients. Twenty three patients had ocular disorders, conjunctival angiomas was the most common. Motorium-failure was found in 12 patients and almost always comprised hemiparesis or hemiplegia. The most characteristic radiographic findings were those depending on cerebral atrophy; cortex calcification; and asymmetric increasing of diploic vascular sulci. Occipital lobe was the one most affected by calcifications.

#### RÉSUMÉ

García Ortega, J. A. *Syndrom de Sturge-Weber. A propos de 30 patients.* Rev Cub Ped 53: 3, 1981.

L'auteur présente et discute les résultats de l'étude de 30 patients de l'Institut de Neurologie et de Neurochirurgie porteurs du syndrome de Sturge-Weber (SSW), lesquels présentaient des symptômes ou des signes d'angiomatose intracrânienne associés ou non à d'autres manifestations de l'entité. L'épilepsie, qui commence généralement pendant la première année de vie, était présente chez 29 malades; elle a été la manifestation la plus fréquente et la cause principale de consultation. Les attaques les plus fréquentes ont été les motrices focales ou généralisées. Dans 90% des cas les études électroencéphalographiques ont été anormales. Vingt-huit patients avaient angiomatose cutanée. La zone la plus touchée a été l'innervation sensitive de la première et de la troisième branches du trijumeau. L'état mental a été variable, avec prédominance de la subnormalité, observée chez 28 patients. Vingt-trois patients présentaient des altérations oculaires, dont la plus commune a été l'angiomatose conjonctivale. Douze malades présentaient défaut moteur, consistant presque toujours en hémiparésie ou hémiplégié. Les trouvailles radiographiques les plus caractéristiques ont été les dépendantes de l'atrophie cérébrale; la calcification du cortex; et l'augmentation asymétrique des sillons vasculaires diploïques. Le lobe le plus fréquemment touché par les calcifications a été l'occipital.

## BIBLIOGRAFIA

1. *Streeter, G.L.* The developmental alterations in the vascular system of the human embryo. Contrib Embryol Carnegie Institution, Washington, 8: 5, 1918.
2. *García Ortega, J.A.* Síndrome de Sturge-Weber. Tesis de Grado. Instituto de Neurología y Neurocirugía, La Habana, 1978.
3. *Luschka.* Cavernöse blutgeschwulst des Gehirns. Arch Pathol Anat, 6: 458, 1854.
4. *Schirmer, R.* Ein Fall von Telangiectasie. V Graefe's Arch Ophthalmol 7: 119, 1960.
5. *Sturge, W.A.* A case of partial epilepsy. Apparently due a lesion of one of the vasomotor centres of the brain. Trans Clin Soc London 12: 162, 1879. Reproducido en: *Wilkins, R. H.; I.A. Brody.* Sturge-Weber Syndrome. Arch Neurol 21: 554, 1969.
6. *Greenwald, H.M.; J. Koota.* Associated facial and intracranial hemangiomas. Am J Dis Child 51: 868, 1936.
7. *Peterman, A.F. et al.* Encephalotrigeminal angiomatosis (Sturge-Weber disease). Clinical of thirty five cases. JAMA 167: 2169, 1958.
8. *Cushing, H.* Cases of Spontaneous Intracranial Hemorrhage Associated with Trigeminal Nevi. JAMA 47: 178, 1906.
9. *King, G.; G.A. Schwarz.* Sturge-Weber syndrome (Encephalotrigeminal Angiomatosis). Arch Intern Med 94: 743, 1954.
10. *Chao, D.H.* Congenital neurocutaneous syndrome of childhood. III. Sturge-Weber disease. J Pediat 55: 635, 1959.
11. *Lund, M.* On epilepsy in Sturge-Weber disease. Acta Psychiatr (Kbb) 54: 569, 1949.
12. *Livingston, S. et al.* The Sturge-Weber syndrome. Postgrad Med 92: 221, 1956.
13. *Tönnis, W.; G. Friedman.* Roentgenologic and clinic finding in 23 patients with Sturge-Weber disease. ZBL Neurochir 25: 1, 1964.
14. *Lichtenstein, B.W.* Sturge-Weber-Dimitri syndrome. Cephalic form of neurocutaneous angiomatosis. Arch Neurol 71: 291, 1954.
15. *Andriola, M.; J. Stolfi.* Sturge-Weber syndrome. Report of an atypical case. Am J Dis Child 123: 507, 1972.
16. *Brenner, R.P.; F. Sharbrough.* Electroencephalographic evaluation in Sturge-Weber syndrome. Neurology 26: 625, 1972.
17. *Takahashi, Y. et al.* Sturge-Weber syndrome in Japan. Review of the cases in the literature. Fukushima. J Med Sci 22: 1, 1972.
18. *Radermeker, J.* L'electroencephalographie dans l'angiomatose encephalo-trigeminée de Sturge-Weber Krabbe. Acta Neurol Belg 51: 427-1951
19. *García Ortega, J.A. y otros.* Algunos aspectos del desarrollo psicomotor en el síndrome de Sturge-Weber. Rev Hosp Psiqu (La Habana) 21: 89, 1980.
20. *Boltshauser, E. et al.* Sturge-Weber syndrome with bilateral intracranial calcification. J Neurol Neurosurg Psychiatry 39: 429, 1976.
21. *Nelhaus, G. et al.* Sturge-Weber disease with bilateral intracranial calcification at birth an unusual pathologic findings. Acta Neurol Scand 43: 314, 1967.
22. *Tiurikov, A.* Angiomatosis encéfalo-trigeminal en asociación con glaucoma y afección del órgano de la audición. Oftalmol Zh 26: 387, 1971.
23. *Colligmon, J.; G. Carlier.* Forme bilaterale de la maladie de Sturge-Weber avec anomalie rare du drainage veineux. Acta Neurol Belg 74: 81, 1974.
24. *Yabe, T.; R. Haba.* A case of bilateral Sturge-Weber syndrome. Brain and Nerve (Tokyo) 18: 1137, 1966.
25. *Ishiguro, K. et al.* A case of bilateral Sturge-Weber's syndrome with unusual anomalies. Jpn J Clin Ophthalmol 17: 1034, 1963.
26. *Bentson, J.R. et al.* Cerebral venous drainage pattern of the Sturge-Weber syndrome. Radiology 101: 111, 1971.
27. *Gabrielsen, T.O.; E.R. Heinz.* Spontaneous aseptic thrombosis of the superior sagittal sinus and cerebral veins. Am J Roentgen 107: 579, 1969.
28. *Poser, C.M.; J.M. Taveras.* Cerebral angiography in encephalotrigemina angiomatosis Neurologi 68: 327, 1957.
29. *Kirby, T.J.* Ocular phacomatosis. Am J Med Sci 222: 227, 1951.
30. *García Ortega, J.A. y otros.* Síndrome de Sturge-Weber y hematoma subdural. Estudio anatomopatológico de un caso. En prensa, Rev Hosp Psiqu (La Habana).

Recibido: diciembre 19, 1980.

Aprobado: enero 23, 1981.

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