

Síndrome de Sturge-Weber, tres amenazas para la visión. A propósito de un caso

Sturge-Weber Syndrom, three threats to vision. Case report

OGANDO GONZÁLEZ R¹, PEÑATE SANTANA H¹, ÁLVAREZ GONZÁLEZ E¹

RESUMEN

Caso clínico: Presentamos el caso de un varón de 16 años, con síndrome Sturge-Weber, que presenta tres asociaciones típicas de este síndrome: glaucoma, desprendimiento de retina exudativo secundario a un hemangioma coroideo, y hemianopsia homónima derecha secundaria a angioma leptomeníngeo.

Discusión: El Síndrome de Sturge-Weber es una enfermedad congénita esporádica que constituye la tercera facomatosis en frecuencia. A nivel ocular las manifestaciones pueden ser muy variadas, siendo las más importantes aquellas que amenazan de algún modo a la visión del paciente: el glaucoma, el hemangioma coroideo y los defectos campimétricos secundarios a la afectación cerebral.

Palabras clave: Sturge-Weber, glaucoma, hemangioma coroideo, angioma leptomeníngeo.

ABSTRACT

Case: We report the case of a 16-year-old man with Sturge-Weber syndrome, who presents three typical associations of this condition: glaucoma, retinal detachment secondary to choroidal hemangioma and right homonymous hemianopsia secondary to brain hemangioma.

Discussion: Sturge-Weber syndrome is a congenital sporadic condition that represents the third most frequent form of phakomatosis. There is a wide range of manifestations that involve the eye, being the most important those that threaten patient's vision somehow: glaucoma, choroidal hemangioma and visual field defects secondary to brain damage.

Key words: Sturge-Weber, glaucoma, choroidal hemangioma, leptomeningeal angioma.

¹ Licenciado en Medicina. Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín. Las Palmas de Gran Canaria.

² Doctora en Medicina. Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín. Las Palmas de Gran Canaria.

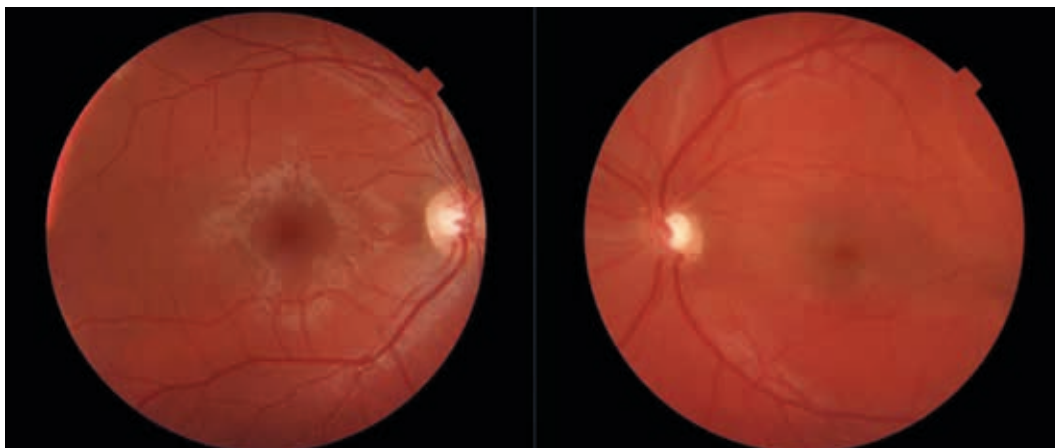
Correspondencia:

Roi Ith Ogando-González

Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín. Las Palmas de Gran Canaria.

roi.ogando@gmail.com

Fig. 1: Retinografía. Izquierda) Fondo de ojo derecho con coloración normal, excavación papilar de 0,5. Derecha) Fondo de ojo izquierdo con coloración rojo-anaranjada típica de los hemangiomas difusos, con pliegues retinianos en hemirretina inferior debidos al líquido subretiniano existente en el polo posterior. Excavación papilar de 0,7.



INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Sturge-Weber (SSW), también conocido como angiomasia encefalotrigeminal, constituye el **tercer síndrome neurocutáneo** en frecuencia, por detrás de la neurofibromatosis y la esclerosis tuberosa (1). Se debe a una mutación somática esporádica en el gen GNAQ y no existe predilección por sexo o por raza (2-4). Su incidencia se estima en torno a 1:20.000-50.000 recién nacidos vivos (2).

Durante la sexta semana de vida intraútero se desarrolla un plexo vascular en torno a la porción cefálica del tubo neural, que posteriormente regresa en la novena semana (5). Se cree que el SSW se debe a la persistencia de dicho plexo vascular. Como resultado, aparecen los dos hallazgos definitorios del síndrome del SSW: la mancha en vino de Oporto y los angiomas leptomeníngeos (5). Se estima, que uno de cada dos pacientes con

SSW presentan afectación a nivel oftalmológico, que puede ir desde una leve hiperemia cilioconjuntival, hasta manifestaciones más graves como la hemianopsia, el glaucoma, el buftalmos o el hemangioma coroideo (3,6).

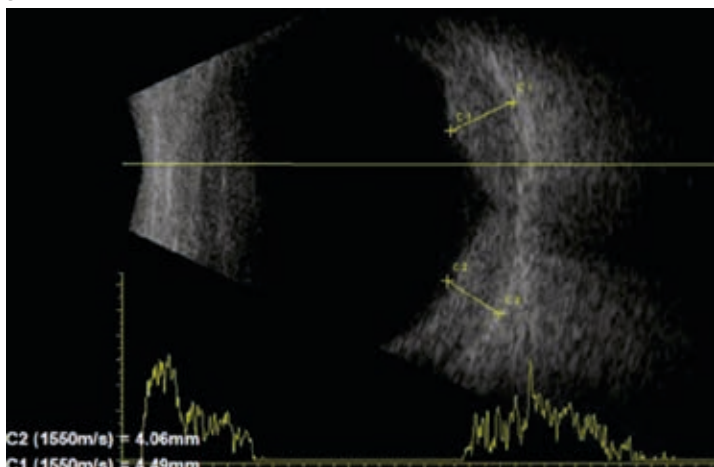
Presentamos el caso de un varón de 16 años que desarrolló varias de las manifestaciones oftalmológicas que podemos encontrarnos en este síndrome y revisamos la fisiopatología y principales características de todas ellas.

CASO CLÍNICO

Varón de 16 años, con diagnóstico de SSW desde el nacimiento, con antecedentes patológicos de crisis comiciales focales en su primera infancia que requirieron medicación hasta los cuatro años de vida. Había estado en seguimiento por oftalmología pediátrica durante sus primeros años de vida, que el paciente abandonó al comenzar la adolescencia. Consultó en el servicio de oftalmología de nuestro centro por metamorfopsias en ojo izquierdo (OI) de 48 horas de evolución, aunque reconoció que desde hacía varios años no veía bien las cosas que tenía en su campo visual derecho.

A la exploración física, destacó una tortícolis derecha de la cabeza y una mancha en vino de Oporto que ocupaba la región inervada por la primera raíz sensitiva del nervio trigémino izquierdo, incluyendo el párpado superior izquierdo. Su mejor agudeza visual corregida (MAVC) fue de 1 (la unidad) en ambos ojos. El test de Amsler fue negativo en su ojo derecho (OD) y positivo en su OI. La

Fig. 2: Ecografía ocular modo A/B. Ojo izquierdo. Corte sagital a la altura del nervio óptico que objetiva un engrosamiento coroideo de más de 4 mm en su porción más gruesa.



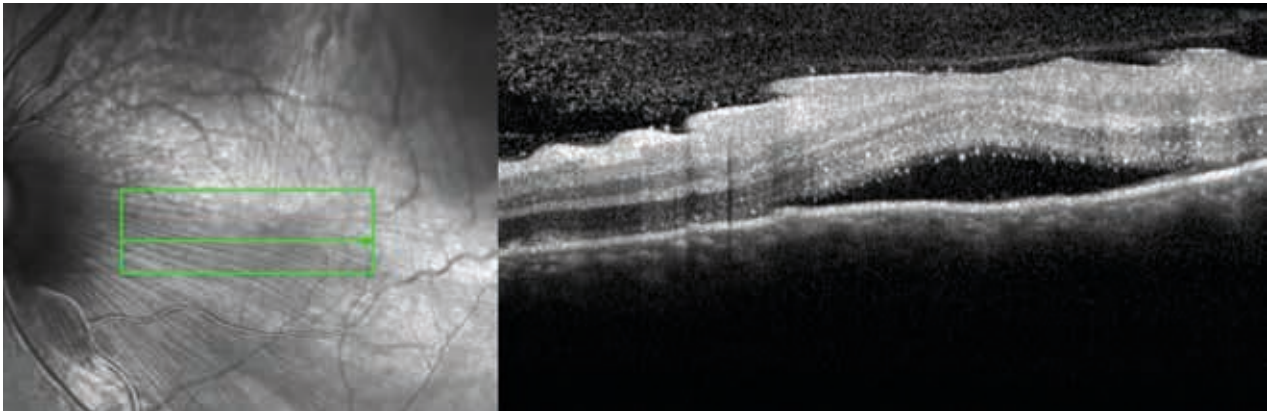


Fig. 3: Tomografía de coherencia óptica, ojo izquierdo. Corte a nivel de la mácula que demuestra la presencia de líquido entre la retina y el epitelio pigmentario.

biomicroscopía de segmento anterior (BSA) fue normal en ambos ojos. La presión intraocular (PIO) fue de 23 y 24 milímetros de mercurio en su ojo derecho e izquierdo respectivamente. En la funduscopia del OD destacó únicamente una excavación papilar de 0,5 mientras que en el OI llamaba la atención una coloración rojo-anaranjada de toda la retina, pliegues retinianos y una excavación papilar de 0,7 (fig. 1).

Se realizó inicialmente una ecografía ocular en modo B de ambos ojos que demostró la presencia de un engrosamiento corioideo en el polo posterior del OI compatible con el diagnóstico de hemangioma corioideo difuso (fig. 2). La tomografía de coherencia óptica (OCT) macular del OI demostró la presencia de líquido subretiniano a nivel de todo el polo posterior (fig. 3), lo cual justificaba

las metamorfopsias referidas por el paciente. La OCT de nervio óptico mostró un adelgazamiento de la capa de fibras nerviosas en el sector temporal del OD, mientras que en el OI fue normal (no adelgazada) (fig. 4). Posteriormente se llevó a cabo un campo visual (CV) (Octopus, estrategia G-TOP, 30-2) que objetivó una hemianopsia homónima derecha congruente (fig. 5) y una tomografía computarizada (TC) que demostró signos compatibles con angiomas leptomenígeas occipito-parietales (fig. 6).

Se establecieron así tres diagnósticos: glaucoma de ambos ojos (hipertensión ocular con aumento de la excavación papilar), hemianopsia homónima derecha (secundaria a angiomas leptomenígeas) y desprendimiento de retina exudativo secundario a hemangioma corioideo difuso en el OI.

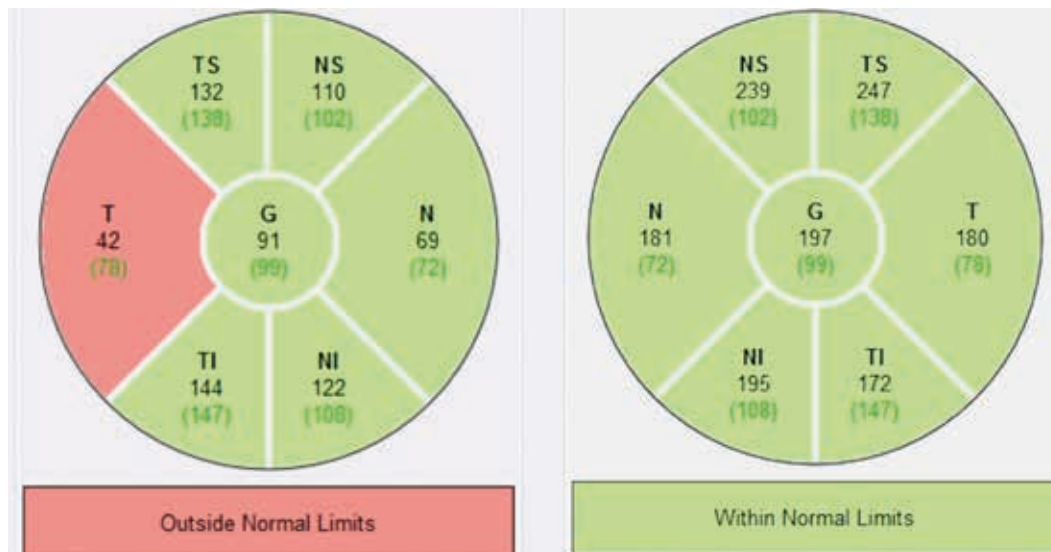


Fig. 4: Tomografía de coherencia óptica de capa de fibras nerviosas. Izquierda) Ojo derecho. Derecha) Ojo izquierdo. Falso negativo. No parece haber adelgazamiento de la capa de fibras, pero el resultado en nuestra opinión no es fiable por la existencia de líquido subretiniano a ese nivel.

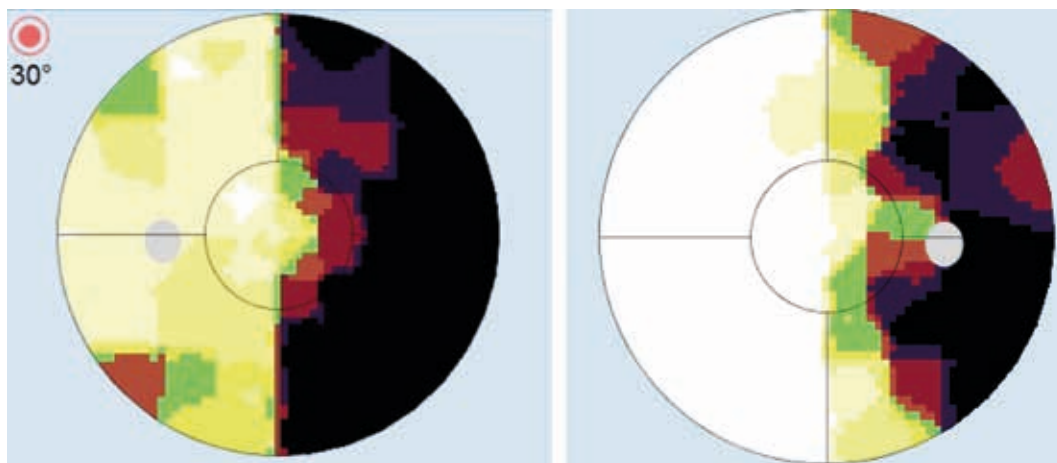


Fig. 5: Campimetría. Representación en escala de grises de campo visual de ambos ojos, que objetiva una hemianopsia homónima derecha.

La hipertensión ocular se controló adecuadamente con timolol y para el desprendimiento de retina exudativo secundario al hemangioma coroideo se estableció un seguimiento clínico periódico, dado que que el paciente conservaba una buena agudeza visual.

DISCUSIÓN

El SSW es una facomatosis que se caracteriza por la asociación de malformaciones capilares faciales (mancha en vino de Oporto) con malformaciones vasculares cerebrales (angiomatosis leptomenígea) (1). En

1992, Roach (7) propuso una clasificación de este síndrome en función de los territorios de afectación: Tipo 1 o angioma facial y leptomenígea, Tipo 2 o angioma facial sin afectación leptomenígea, Tipo 3 o angioma leptomenígea sin afectación facial y Tipo 4 o SSW asociado a esclerosis tuberosa. De acuerdo con esta clasificación el caso reportado correspondería a un SSW de tipo I, el cual se caracteriza por un mayor riesgo de manifestaciones oculares (7).

La **malformación leptomenígea capilar-venosa**, también conocida como angiomatosis intracraneal o hemangioma leptomenígea, suele debutar como crisis comiciales típicamente focales entre el primer y segundo año de vida, como en el caso de nuestro paciente (1,4). Afecta habitualmente al lóbulo occipital y/o parietal, provocando la compresión, atrofia y calcificación del tejido cerebral subyacente, pudiendo dar lugar a una hemiparesia lentamente progresiva, retraso psicomotor, problemas conductuales o defectos en el campo visual (8). Nuestro paciente presentaba una campimetría patológica correspondiente a un patrón de hemianopsia homónima derecha congruente debido a la lesión que presentaba a nivel occipitoparietal izquierdo, visible en la TC, ipsilateral al angioma facial.

Los **hemangiomas coroideos** están presentes en un número muy variable de pacientes con SSW según las series (3,9). Se trata habitualmente de hemangiomas coroideos difusos, al contrario que los hemangiomas que afectan a la población general, que son típicamente localizados (9). Confieren una coloración anaranjada a todo el polo posterior, como en el caso descrito, difícil de apreciar



Fig. 6: Tomografía computarizada craneal. Demuestra la presencia de malformaciones vasculares leptomenígeas calcificadas a nivel occipito-parietal izquierdo.

clínicamente sin una exploración minuciosa y la comparación con el ojo adelfo (2). El engrosamiento coroideo característico es más fácilmente identificable mediante ecografía ocular en modo B (2,10). Tanto en la ecografía ocular como en el TC de cráneo realizada a nuestro paciente, quedaba patente un marcado engrosamiento coroideo en el polo posterior del OI. La detección de un hemangioma coroideo difuso, si es asintomático, requiere únicamente un seguimiento periódico. Nuestro paciente consultó por metamorfopsias secundarias a la aparición de líquido subretiniano en el polo posterior, es decir, un desprendimiento de retina exudativo incipiente secundario al hemangioma coroideo. Dado que la agudeza visual estaba preservada y los síntomas eran bien tolerados, se decidió un seguimiento estrecho del paciente. No obstante, varias terapias han sido propuestas en aquellos casos que presenten una repercusión funcional importante, tales como propanolol oral, radioterapia, terapia de protones, braquiterapia, terapia fotodinámica y anti-VEGF (2,11,12).

El **glaucoma** es la complicación ocular más frecuente en los pacientes con SSW(2). En torno a un 48% de los pacientes con SSW desarrollan glaucoma, la mayor parte de ellos, ipsilateral a la lesión cutánea (13), aunque también se han descrito casos de afectación bilateral, como el que presentamos en el caso de nuestro paciente. Se ha relacionado la afectación del párpado inferior (segunda rama trigeminal) y la presencia de hemangiomas coroideos con un mayor riesgo de desarrollar glaucoma (13). Su debut presenta una distribución bimodal, con un primer pico en los primeros meses de vida y otro en la adolescencia (1,13). Se han barajado varios mecanismos fisiopatogénicos que expliquen la aparición del glaucoma en estos pacientes: malformación del ángulo iridocorneal, aumento de presión venosa episcleral secundaria a shunts por hemangiomas episclerales o hipersecreción del cuerpo ciliar entre otros (14-16). Por tratarse de una enfermedad rara, existe un bajo nivel de evidencia en relación al manejo del glaucoma en estos pacientes. Se ha reportado que el manejo con prostaglandinas, al aumentar el drenaje por la vía uveoescleral, podría sortear el obstáculo existente debido a la elevada presión venosa episcleral (17). En nuestro caso, la administración de

betabloqueantes por vía tópica fue suficiente para controlar adecuadamente la hipertensión ocular que presentaba nuestro paciente.

Las tres entidades presentes en nuestro paciente: la angiomatosis leptomenígea, el hemangioma coroideo y el glaucoma, pueden tener una importante repercusión funcional en el CV. La hemianopsia homónima secundaria a la afectación hemisférica es binocular y respeta típicamente la línea media (8). Los defectos campimétricos propios del glaucoma, por el contrario, son monoculares, sobrepasan la línea media pero respetan la horizontal (8). El hemangioma coroideo focal da lugar a un defecto campimétrico monocular, habitualmente un escotoma correspondiente a la localización de la lesión. Sin embargo, en el caso de los hemangiomas difusos típicos de estos pacientes, la pérdida de visión suele deberse a la complicación de estos con un desprendimiento de retina exudativo (9).

CONCLUSIÓN

Los pacientes con diagnóstico de SSW deben someterse a un seguimiento oftalmológico multidisciplinar y periódico desde su nacimiento y durante toda la edad adulta, puesto que pueden desarrollar complicaciones oculares que amenacen gravemente su visión.

BIBLIOGRAFÍA

1. Comi AM. Sturge-Weber syndrome. In: Handbook of Clinical Neurology. Elsevier B.V.; 2015. p. 157-68.
2. Rihani HT, Dalvin LA, Hodge DO, Pulido JS. Incidence of Sturge-Weber syndrome and associated ocular involvement in Olmsted County, Minnesota, United States. *Ophthalmic Genet.* 2020 Mar 3; 41(2): 108-24.
3. Mantelli F, Bruscolini A, La Cava M, Abdolrahimzadeh S, Lambiasi A. Ocular manifestations of Sturge-Weber syndrome: Pathogenesis, diagnosis, and management. Vol. 10, *Clinical Ophthalmology*; 2016. p. 871-8.
4. Higueros E, Roe E, Granell E, Baselga E. Síndrome de Sturge-Weber: revisión. Vol. 108, *Actas Dermo-Sifiliográficas*; 2017. p. 407-17.
5. Gill N, Bhaskar N. Sturge-Weber syndrome: A case report. *Contemp Clin Dent.* 2010; 1(3): 183.
6. Abdolrahimzadeh S, Scavella V, Felli L, Cruciani F, Contestabile MT, Recupero SM. *Ophthal-*

- mic Alterations in the Sturge-Weber Syndrome, Klippel-Trenaunay Syndrome, and the Phakomatosis Pigmentovascularis: An Independent Group of Conditions? Vol. 2015, BioMed Research International; 2015.
7. Roach ES. Neurocutaneous syndromes. Vol. 39, Pediatric Clinics of North America. *Pediatr Clin North Am*; 1992. p. 591-620.
 8. Goodwin D. Homonymous hemianopia: Challenges and solutions. Vol. 8, *Clinical Ophthalmology*; 2014. p. 1919-27.
 9. Witschel H, Font RL. Hemangioma of the choroid. A clinicopathologic study of 71 cases and a review of the literature. Vol. 20, *Survey of Ophthalmology*. 1976. p. 415-31.
 10. Celebi S, Alagoz G, Aykan U. Ocular findings in Sturge-Weber syndrome. *Eur J Ophthalmol*. 2000 Jul 18; 10(3): 239-43.
 11. Zografos L, Egger E, Bercher L, Chamot L, Munkel G. Proton beam irradiation of choroidal hemangiomas. *Am J Ophthalmol*. 1998 Aug; 126(2): 261-8.
 12. Arepalli S, Shields CL, Kaliki S, Emrich J, Komarnicky L, Shields JA. Diffuse choroidal hemangioma management with plaque radiotherapy in 5 cases. Vol. 120, *Ophthalmology*; 2013. p. 2358-2359.
 13. Sujansky E, Conradi S. Sturge-Weber Syndrome: Age of Onset of Seizures and Glaucoma and the Prognosis for Affected Children. *J Child Neurol*. 1995; 10(1): 49-58.
 14. Phelps CD, Stanley Thompson H, Ossoinig KC. The diagnosis and prognosis of atypical carotid-cavernous fistula (red-eyed shunt syndrome). *Am J Ophthalmol*. 1982; 93(4): 423-36.
 15. Basler L, Sowka J. Sturge-Weber syndrome and glaucoma. *Optometry*. 2011 May; 82(5): 306-9.
 16. Tannous Z, Rubeiz N, Kibbi AG. Vascular anomalies: Portwine stains and hemangiomas. Vol. 37. *J Cutan Pathol*; 2010. p. 88-95.
 17. Yang CB, Freedman SF, Myers JS, Buckley EG, Herndon LW, Allingham RR. Use of latanoprost in the treatment of glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. *Am J Ophthalmol*. 1998; 126(4): 600-2.