

SÍNDROME DE STURGE-WEBER STURGE-WEBER SYNDROME

Bianca Ribeiro Rodrigues¹, Maria Laura Hannickel Prigenzi²

RESUMO

A Síndrome de Sturge-Weber (SSW) é uma doença congênita, rara e não hereditária que se manifesta por angiomas envolvendo as leptomeninges e a pele no trajeto do nervo trigêmeo. O caso relatado apresentava quadro sintomatológico e radiológico compatíveis com a SSW, porém não apresentava o angioma facial típico da síndrome. Descritores: Síndrome de Sturge-Weber; nevo; síndromes neurocutâneas; epilepsia.

ABSTRACT

The Sturge-Weber Syndrome (SWS) is rare, congenital and nonhereditary neurocutaneous affection, characterized by leptomeningeal and cutaneous angiomas. We report a case of a child with symptomatology and radiology compatible with SWS, however without facial nevus.

Key-words: Sturge-Weber Syndrome; nevus; neurocutaneous syndromes; epilepsy.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Sturge-Weber (SSW), conhecida também como angiomatose encefalotrigeminal ou, ainda, angiomatose craniofacial, é caracteristicamente uma rara condição de desenvolvimento, congênita, não hereditária, embora haja relatos na literatura de casos herdados de forma autossômica recessiva e dominante.¹⁻³

Manifesta-se por angiomas envolvendo as leptomeninges e a pele da face, preferencialmente no trajeto da primeira e segunda divisão do trigêmeo: os ramos oftálmico e maxilar, respectivamente sendo, portanto, uma associação na qual predominam os hemangiomas cerebral, cutâneo e ocular.^{2,3}

Sua etiologia é desconhecida. A hipótese mais aceita é o envolvimento de um defeito no desenvolvimento embrionário. Alguns autores afirmam que por volta da sexta semana de gestação, ocorre a formação de um plexo vascular, responsável pela vascularização de parte da face e leptomeninge, que, fisiologicamente, regride até a nona semana. Quando há persistência desse plexo e do padrão embriológico de vascularização, afetando uma das zonas da crista neural, origina-se a SSW.³⁻⁷ Outros autores complementam afirmando que a SSW representaria a sobrevivência de um gene letal que se manifesta por uma forma de mosaïcismo, levando à superprodução de um fator angiogênico.^{2,8}

A SSW, apesar de rara, é a mais frequente entre as síndromes neurocutâneas - especialmente com predomínio vascular - manifestando-se em 1 para cada 50.000 nascimentos.⁹⁻¹¹

Os primeiros relatos da síndrome foram feitos por Schimer, em 1960, quando este observou a associação de nevus facial e glaucoma. William Allen Struge (1879) foi quem primeiro a descreveu como doença. Durck (1910), Weber (1922 e 1929) e Dimitri (1923) relataram as calcificações intracranianas em radiografia simples de crânio, que poderiam ser as responsáveis pelas alterações neurológicas.¹

As manifestações clínicas podem ser neurológicas (anomalias cerebrais), cutâneas, oculares e orais, que podem ou não estarem associadas.¹¹

O nevus cutâneo do tipo flâmeeo, ou mancha em vinho do Porto, é o achado mais frequente, porém não é essencial para o diagnóstico. Está presente desde o nascimento em 96% dos casos, acometendo o dermatomo correspondente ao nervo trigêmeo, em uma metade da face, podendo estender-se até o pescoço, possuindo a característica de escurecer com a idade, sendo avermelhada no início e tornando-se de coloração purpúrea com o tempo.¹¹

A angiomatose leptomeningeal é a característica diagnóstica fundamental da SSW. É uma anomalia vascular intracraniana localizada na pia-máter, do lado contralateral ao nevus cutâneo, mais comumente nas regiões occipital e/ou parietal. A alteração da microvasculatura cefálica leva à falta de drenagem venosa cortical superficial (DVCS), aumentando o fluxo de sangue nas leptomeninges e causando o desenvolvimento de canais vasculares anormais com estase vascular e trombose, as quais podem levar à oclusão completa da angiomatose, responsável pelo agravamento clínico.

A angiomatose leptomeningeal leva a *déficits* neurológicos que se desenvolvem progressivamente na infância, não estando presentes no período neonatal. As malformações vasculares meníngeas podem levar à hipertensão venosa e hipoperfusão, causando hipóxia e isquemia cerebral crônica, que podem levar ao surgimento de calcificações e atrofia do parênquima cerebral.¹¹

Dentre as manifestações neurológicas, outra que merece destaque é a epilepsia, sendo a primeira manifestação da SSW em 80% dos casos. Sua apresentação mais comum é a crise motora focal, podendo apresentar-se parcial ou generalizada, mioclônica, atônica, contralateral ao nevus.¹¹

O primeiro episódio, geralmente, acontece antes do primeiro ano de vida. Quanto mais precoce seu aparecimento, maiores serão as implicações neurológicas. Podem ser resistentes ao tratamento anticonvulsivante tradicional.¹¹

Cefaléia, alterações na sensibilidade e reflexos, e hemiparesia/hemiplegia também são sequelas importantes da síndrome, sendo provocadas pela alteração hemodinâmica cerebral, hipóxia e correspondentes mecanismos adaptativos, sendo o principal deles a atrofia.¹¹

Outras manifestações da síndrome são os distúrbios ortodônticos (angioma na língua, que leva à macroglosia, hipertrofia gengival, alteração na mucosa da bochecha e palato) e visuais (hemianopsia homônima, estrabismo, glaucoma, buftalmia, coloboma, heterocromia da íris, atrofia óptica, deslocamento da retina, exoftalmia e dilatação dos vasos da esclerótica).^{1,11}

O atraso no desenvolvimento neuropsicomotor da criança afetada é marcante e ocorre principalmente em função das alterações motoras.¹¹

O diagnóstico da doença é feito com base no quadro clínico, sendo a presença do nevo flâmeco na face o critério de maior suspeição. Exames como a tomografia computadorizada (TC) podem mostrar atrofia do córtex e calcificações, porém, são alterações encontradas após o primeiro ano de vida. Os casos em que não há a presença do nevo flâmeco normalmente são diagnosticados por ressonância magnética, tomografia computadorizada e angiografia.¹² Na radiografia de crânio podem ser visualizadas as calcificações intraparenquimatosas corticais como imagem de duplo contorno (trilho de trem).⁷

No diagnóstico diferencial outras síndromes que cursam com alterações neurológicas e a presença de nevus cutâneo devem ser lembradas, como Klippel-Trénaunay-Weber, Rendu-Osler-Webe, Mafucci e Beckwith-Wiedemann.¹¹

RELATO DE CASO

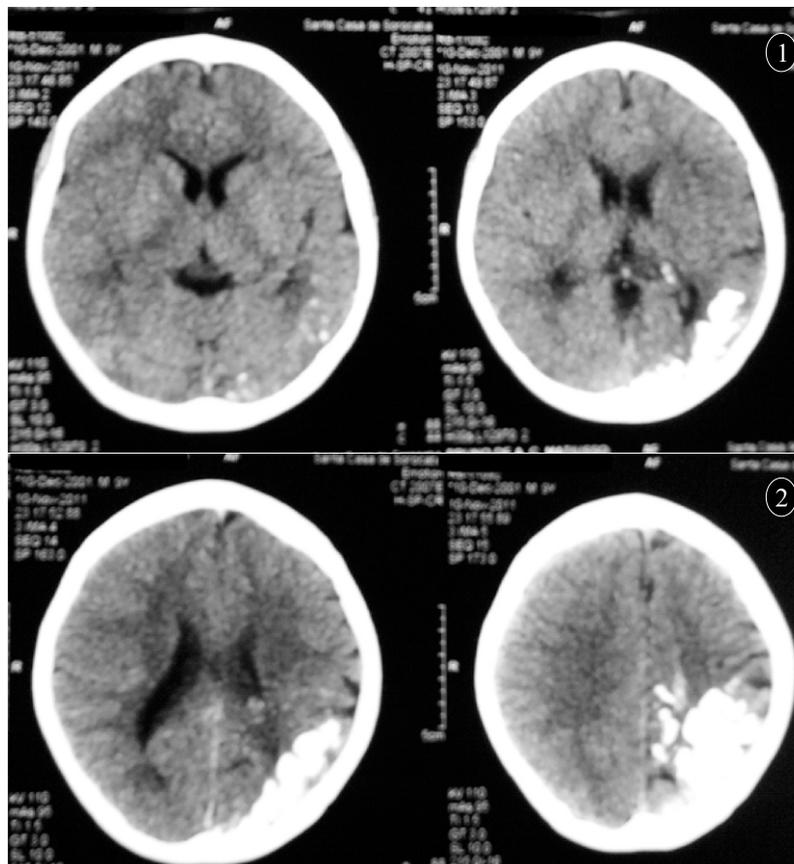
Paciente masculino, nove anos de idade, branco, natural e procedente de Sorocaba, foi admitido no Pronto-Socorro de Pediatria do Hospital Regional de Sorocaba com queixa de cefaleia de forte intensidade há um dia acompanhada de vômitos.

No exame físico da admissão apresentava-se com 34 kg, em regular estado geral, corado, hidratado, eupneico, acianótico, anictérico, afebril ao toque; aparelho respiratório e cardiovascular

sem alterações; abdome plano, flácido, indolor à palpação, sem visceromegalias. Pele e anexos sem alterações. Ao exame neurológico apresentava hemiparesia à direita (força muscular grau II), sem déficit sensorial, reflexos diminuídos à direita, ausência de sinais meníngeos.

Segundo a mãe, a criança apresentou desenvolvimento neuropsicomotor normal até os dez meses de idade, quando teria sofrido uma queda do andador e iniciado os episódios de convulsões. A partir dessa época, partiu-se à investigação da etiologia do quadro neurológico, tendo sido realizadas várias tomografias (Figuras 1 e 2) e até uma angiografia cerebral. A criança continuou apresentando convulsões mesmo com o uso de ácido valproico e foi várias vezes internada com crises de cefaleia de forte intensidade; teve grande comprometimento na aquisição de habilidades como a escrita e dificuldades para acompanhar as crianças da mesma idade na escola. Foi tratado como portador de epilepsia até que, em 2007, após realização de arteriografia, a criança recebeu o diagnóstico de Síndrome de Sturge-Weber. Passou a fazer acompanhamento em instituição especializada em educação especial, fisioterapia e terapia ocupacional, além de frequentar a escola tradicional. Há seis meses apresentou perda progressiva da força muscular no hemicorpo direito, com piora significativa da marcha.

Após dois dias em observação no Pronto-Socorro, o paciente continuava a se queixar de cefaleia, mesmo recebendo medicação. Foi então transferido para a enfermaria da Pediatria, onde permaneceu por dois dias até receber alta após melhora da cefaleia.



Figuras 1 e 2

DISCUSSÃO

O caso relatado diverge da apresentação usual da SSW. A criança apresenta crises convulsivas, retardo do desenvolvimento neuropsicomotor e as alterações radiológicas compatíveis com a síndrome, entretanto, não apresenta o nevus cutâneo do tipo flâmeeo no trajeto do nervo trigêmeo, manifestação mais comum da SSW. A presença da mancha, associada às manifestações neurológicas, é bastante sugestiva da SSW, contudo, não é critério obrigatório para o diagnóstico, que pode ser fechado graças à exuberância e peculiaridade do quadro neurológico.

Existem diversas classificações para a SSW na literatura. Uma delas elaborada por Del Monte,⁸ classifica a SSW de acordo com a quantidade e a distribuição das manifestações clínicas em: trissintomático completo, quando todos os três sistemas do organismo estiverem envolvidos; bissintomático incompleto, quando o envolvimento é de dois sistemas, oculocutâneo ou neurocutâneo; monossintomático incompleto, quando há só envolvimento neural ou cutâneo.

O paciente relatado, trata-se, portanto, de um monossintomático, uma vez que somente existe manifestação do quadro neurológico. Pacientes sem envolvimento cutâneo parecem ser poupados das manifestações oculares da síndrome.

O prognóstico da doença é reservado e a tendência é a piora progressiva dos sintomas neurológicos, que podem ser controlados através de tratamento adequado.

REFERÊNCIAS

1. Amaral AP, Souza KL, Pereira CM. Síndrome de Sturge-Weber: revisão da literatura. *Neurobiologia*. 2008;71(1-2):53-64.
2. Huq AH, Chugani DC, Hukku B, Serajee FJ. Evidence of somatic mosaicism in Sturge-Weber syndrome. *Neurology*. 2002;59:780-2.
3. Akabane N, Hamanaka T. Histopathological study of a case with glaucoma due to Sturge-Weber syndrome. *Jpn J Ophthalmol*. 2003;47(2):151-7.
4. Duailibi SE, Vieira MB, Reviriego RA. Proposta de tratamento odontológico de paciente portador de síndrome de Sturge-Weber. *Rev Paul Odontol*. 1989;6(11):2-6.
5. Diament A, Cypel S. *Neurologia infantil*. 3ª ed. São Paulo: Atheneu; 1996.
6. Pereira CM, Vetrano APG, Naclério-Homem MG. Síndrome de Sturge-Weber: revisão da literatura e relato de dois casos clínicos. *Rev Bras Patol Oral*. 2003;2(1):44-8.
7. Tãmega IE. Moléstia de Sturge-Weber ou angiomatose encéfalo-trigeminada. *Pediatr Atual*. 1999;12(6):24-30.
8. Del Monte MA. *Sturge-Weber syndrome*. Medscape. New Jersey: WebMD, 2012.
9. Gomes AC, Silva ED, Albert DG. Síndrome de Sturge-Weber: relato de caso clínico. *Rev Cir Traumatol Buco-Maxilo-Fac*. 2004;4:1-7.
10. Cronemberger S, Calixto N, Assunção DA, Milhomens EG. Síndrome de Sturge-Weber: estudo ultrabiomicroscópico. *Arq Bras Oftalmol*. 2004;67:211-7.
11. Palheta Neto FX, Vieira Júnior MA, Ximenes LS, Jacob CC, Rodrigues Júnior AG, Palheta AC. Aspectos clínicos da Síndrome de Sturge-Weber. *Arq Int Otorrinolaringol*. 2008;12(4):565-70.
12. Aydin A, Cakmakçi H, Kovanlikaya A, Dirik E. Sturge-Weber syndrome without facial nervus. *Pediatr Neurol*. 2000;2:400-2.