Síndrome de Sturge Weber: relato de caso

Sturge-Weber Syndrome: a case report

Natália Machado Mildner[1], Cristiane Segato[2]

RESUMO

A Síndrome de Sturge-Weber é uma síndrome rara, não hereditária e de etiologia desconhecida. É caracterizada por proliferações vasculares harmatomatosas, nos tecidos do cérebro e face e ocorre em cerca de 1/50.000 nascimentos. Este trabalho relata o caso de uma paciente de 7 anos com Síndrome de Sturge-Weber e aborda as etapas de seu tratamento junto com uma equipe multidisciplinar na APAE-Santo Ângelo, de 2001 até 2009.

UNITERMOS: Angiomatose, Hemangioma.

ABSTRACT

The Sturge-Weber syndrome is a rare, nonhereditary syndrome of unknown etiology. It is characterized by hamartomatous vascular proliferations in the brain and face tissues and occurs in about 1/50,000 live births. This paper reports the case of a 7-year-old patient with Sturge-Weber syndrome, and addresses the steps for its treatment with a multidisciplinary team in the APAE-Santo Ângelo from 2001 until 2009.

KEYWORDS: *Angiomatosis, Hemangioma.*

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Sturge-Weber é um distúrbio vascular congênito raro e é caracterizada pela malformação facial de capilares que podem afetar o cérebro e os olhos (1). É uma anormalidade esporádica não hereditária, cuja incidência é cerca de 5 casos para 50.000 nascimentos (2).

Essa síndrome foi inicialmente descrita por Schirmer em 1860 e, em 1878, o médico Sturge associou as alterações dermatológicas e oftálmicas às manifestações neurológicas da doença. Em 1992, Weber complementou com as alterações radiológicas cerebrais destes pacientes (3).

O objetivo deste estudo é realizar um relato do caso de uma paciente de 7 anos com Síndrome de Sturge-Weber, analisando as etapas de seu tratamento junto com uma equipe multidisciplinar na APAE-Santo Ângelo, de 2001 até 2009, abrangendo desde o diagnóstico da síndrome ao nascimento até os progressos obtidos de acordo com o tratamento multidisciplinar proposto.

RELATO DE CASO

A paciente, sexo feminino, nasceu com 2.800g e parto vaginal, teste do pezinho básico normal, e único sinal presente ao nascimento foi presença de hemangioma em hemiface direita (Figura 1). Apresentou o primeiro episódio de convulsão afebril com cerca de 2 meses e 12 dias de vida, para o qual foi iniciado o tratamento com Fenobarbital 25 gotas à noite (5mg/kg/dia). Mesmo com o tratamento vigente, a criança continuou a apresentar crises convulsivas. Desta forma, foi acrescentado Verapamil 1ml 3 vezes/dia (30mg/kg/dia), mantendo Fenobarbital, e foram solicitados Tomografia de crânio (TC), eletroencefalograma e exames laboratoriais.

Após 2 meses da última consulta, a paciente retornou ao ambulatório com os exames solicitados. O eletroencefalograma mostrou foco temporal médio esquerdo (rolândico), e a TC mostrou atrofia cortical nos lobos temporal e parietal à direita, com finas calcificações lineares em hemis-

[1] Médica Residente em Dermatologia na Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas (Uncisal).
[2] Médica Neuropediatra.



Figura 1 – Paciente sindrômica – Mancha em vinho do Porto na hemiface direita e atrofia de mãos (imagem registrada em concordância com familiar responsável)

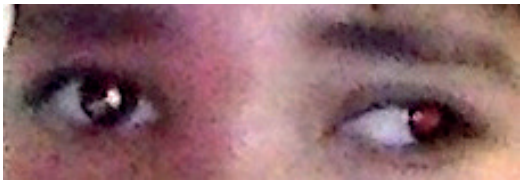


Figura 2 – Alterações Visuais – Estrabismo (imagem registrada em concordância com familiar responsável)

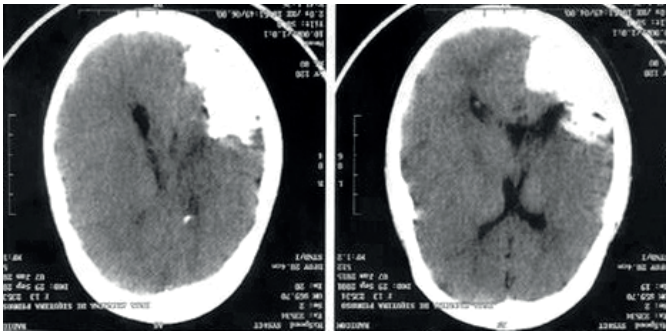


Figura 3 – Tomografia computadorizada Cerebral – Exame realizado em cortes axiais de 3 mm de espessura seriados, para estudo da fossa posterior e com 10 mm na região supratentorial. Extensa malformação artério-venosa, calcificada, no hemisfério cerebral direito em meio à atrofia tecidual circunjacente, sem impregnação pelo meio de contraste.

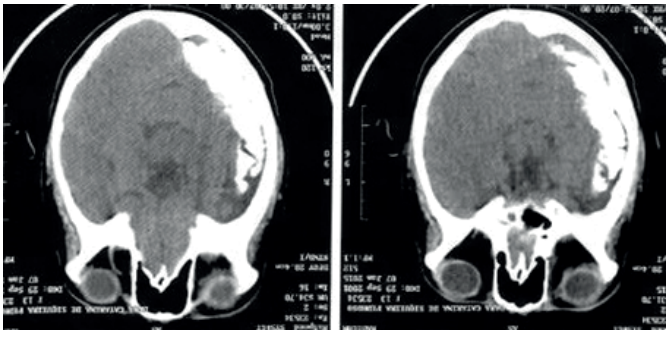


Figura 4 – Tomografia computadorizada Cerebral – Hemiatrofia cerebral com redução volumétrica do hemisfério cerebral direito. Ventrículo lateral direito está mais dilatado que o oposto. Não houve impregnação parenquimatosa anômala pelo meio de contraste.

fério direito, hemisfério esquerdo apresentou-se inalterado e não havia desvios da linha média, com diagnóstico provável de Síndrome de Sturge-Weber (Figuras 3 e 4). A mãe da paciente relatou que a menina continuava apresentando crises convulsivas mesmo na vigência do tratamento. A conduta foi manter Fenobarbital na mesma dose e aumentar Verapamil para 60mg/kg/dia; após este ajuste, houve melhora do quadro convulsivo.

Em 2003, a paciente iniciou sessões com Fonoaudióloga, na instituição APAE, com 3 anos e 3 meses, onde manteve acompanhamento neurológico, psicológico, odontológico desde o nascimento. Desde o início de seu acompanhamento fonoaudiológico, a paciente apresentava atraso de linguagem, decorrente de um atraso global de desenvolvimento por hemiparesia esquerda. Porém, existiram algumas melhoras, como aquisições motoras: sentava e utilizava mais o lado parético para manipulações, permanecia em pé com auxílio e locomovia-se através da posição sentada. Também ocorreram algumas aquisições linguísticas desde o começo do tratamento, como: palavras monossilábicas para determinar objetos e pessoas; a paciente entendia e executava a palavra "tchau" e era afetiva com familiares.

Com o decorrer do tratamento, houve melhoras psicossociais significativas. Em 2009, a paciente com 7 anos de idade apresentava flutuação do nível de consciência e da função neurolinguística, adquirida no decorrer do tratamento. No entanto, a função motora continuava estável. Podíamos perceber que a paciente evitava utilizar o lado hemiparético esquerdo e também permanecer longos períodos em posição ortostática.

DISCUSSÃO

A Síndrome de Sturge-Weber (SWS) é caracterizada por uma malformação facial capilar (mancha em vinho do Porto) e malformação leptomeningeal associada (angioma leptomeningeal), envolvendo o cérebro e os olhos. Essas malformações vasculares são associadas a quadros neurológicos e alterações oculares (1), como o estrabismo presente na nossa paciente (Figura 2). Essas malformações vasculares, que são anomalias estruturais derivadas de capilares, artérias, veias, vasos linfáticos, podem aumentar em proporção ao crescimento da criança e, geralmente, não regridem (4).

Acredita-se que a SWS seja decorrente de um defeito no desenvolvimento nos primeiros meses de gestação, com a persistência do plexo vascular ao redor da porção cefálica do tubo neural (10). No fim do primeiro trimestre de gestação, existe uma divisão do sistema vascular primitivo em uma porção externa, que alimenta e drena a pele facial e do couro cabeludo, uma porção média que alimenta as meninges e uma porção de fundo que drena o cérebro. A ectoderme é destinada a formar a porção do tubo neural, este irá formar a zona parietal e occipital do cérebro durante esta fase inicial de desenvolvimento vascular e pode explicar a associação observada entre angioma parieto-occipital em SWS (7).

Percebe-se que existem mutações em mosaico do gene GNAQ e que estas podem ocorrer em uma fase posterior da embriogênese e afetar apenas precursores de células endoteliais vasculares e ocasionar as manchas de vinho não sindrômica, enquanto aquelas que ocorrem em uma fase anterior podem afetar uma grande variedade de células e ocasionar a síndrome (1). Desta forma, a SWS é classificada em 3 tipos (11): tipo I, que apresenta hemangioma facial, angioma leptomeníngeo e glaucoma; tipo II, o qual apresenta hemangioma facial e glaucoma e não evidencia lesão intracraniana; tipo III, mais raro e caracterizado pela presença de angioma leptomeníngeo isolado e ausência de glaucoma (12).

As manifestações clínicas incluem presença de nevos vasculares na face, epilepsia, deficiências cognitivas e hemiparesia ou hemiplegia, hemianopsia ou glaucoma. Alguns pacientes podem não apresentar epilepsia e lesão angiomatosa cutânea (2). A nossa paciente apresentou crises convulsivas durante os primeiros anos de vida; a partir dos 5 anos, após ajuste dose medicamentosa, as crises tornaram-se ausentes. A mancha vinho do Porto está situada sobre a área do nervo trigeminal, e as alterações oculares causadas pela persistência anormal do sistema vascular embrionário (5).

As manifestações neurológicas da SWS podem ser progressivas e incluem convulsões, déficits neurológicos focais e retardo mental. Alterações do campo visual são comuns quando o córtex occipital é afetado. Uma pequena proporção de pacientes não tem anormalidades neurológicas (1), diferentemente da paciente em estudo em que existia predomínio de alterações neurológicas.

Fatores que sugerem um curso progressivo de lesão cortical em SWS são: convulsões focais iniciais progredindo para convulsões frequentes; aumento da frequência e duração das crises convulsivas, apesar do uso de drogas antiepilépticas (DAE); aumento da duração de um déficit cortical transitório; aumento de atrofia focal ou difusa; aumento progressivo de calcificações; deterioração no funcionamento cognitivo (6).

O diagnóstico é baseado na presença de nevo facial e na neuroimagem craniana, conforme foi realizado no presente estudo. Na maioria dos casos, as lesões são ipsolaterais ao nervo facial (2). O tratamento é direcionado para a epilepsia e pode ser realizada a excisão cirúrgica das áreas epileptogênicas (2). O tratamento da epilepsia é difícil e geralmente requer o uso de associação de fármacos como: carbamazepina ou oxcarbazepina, os quais são considerados de primeira linha. Já o fenobarbital e fenitoína são considerados como terapias de segunda linha. Caso o controle das crises de epilepsia não for alcançado com essas medicações, pode-se associar Valproato de Sódio ou Topiramato (8). Existe, também, uma variedade de procedimentos cirúrgicos, como: excisões corticais, lobectomia ou hemisferectomia, os quais são os mais usados. Alguns estudos evidenciam que quase todos os pacientes submetidos à lobectomia apresentaram diminuição da frequência de convulsões, mas poucos ficaram totalmente curados (8,9).

COMENTÁRIOS FINAIS

Podemos perceber que a Síndrome de Sturge-Weber não apresenta tratamento curativo, e sim o de suporte para os sintomas que o paciente apresenta. O tratamento e o prognóstico da angiomatose de Sturge-Weber dependem da natureza de intensidade das possíveis características clínicas. Quanto à pigmentação rósea cutânea da face (nevo vinho do Porto), usualmente pode ser melhorado pelo uso de novas técnicas de laserterapia e maquiagens específicas. As microcalcificações hemicraneanas apresentadas são impossíveis de remoção, pois o dano neurológico pode ser maior e não trazer melhoras neurológicas para os pacientes.

Em relação ao nosso estudo, podemos perceber que a paciente obteve dano neurológico progressivo nos primeiros anos de vida e que ocorreu certa estabilidade neurológica, psicossocial a cognitiva após o controle das crises convulsivas, com uso de poliquimioterapia e auxílio da equipe multiprofissional.

REFERÊNCIAS

1. Bodensteiner JB. Sturge-Weber syndrome. Sturge-Weber Foundation. 1999.
2. Kuzniecky RI, Barkovich J. Distúrbios Congênitos do desenvolvimento e Neurocutâneos. Cecil Medicina. Pg 3229-3230. Ed. 23º. Cap. 444.2009.
3. Neto FXP, Junior MAV, Ximenes LS, Jacob CCS, Junior AGR, Palheta CP, et al. Clinical Features of Sturge-Weber Syndrome. Int. Arch. Otorhinolaryngol. 2008;12(4):565-570.

4. Metry DW, Levy, ML, Corona R. Epidemiology; pathogenesis; clinical features; and complications of infantile hemangiomas. Levy ML, ed, v. 18, 2013.
5. Aydin A, Cakmakçi H, Kovanlikaya A, Dirik E. Sturge-Weber syndrome without facial nevus. Pediatr Neurol.2000;22:400-2.
6. Takeoka, M. Sturge-Weber Syndrome. Medscape. Disponível em: http://emedicine.medscape.com/article/1177523-overview. Acesso 8/9/14.
7. Anuradha G, Abdullah AM. Sturge-Weber Syndrome without Facial Nevus. Journal List Sultan Qaboos Univ Med Jv.14(2); 2014 May.
8. Neto NBF, Franchini F, Foletto VG, Pomblum VJ. Síndrome de Sturge Weber. Saúde (Santa Maria). v.37, n.2, p.0917, 2011.
9. Rasmussen TH, Mathieson G, Le Blanc F. Surgical therapy of typical and a forme fruste variety of SturgeWeber syndrome. Schweiz Arch Neurol Psychiatr, 1972;111:393409.
10. Marinho SA, Cherubini K. Síndrome de Sturge-Weber. Revista de Odontologia da Universidade Cidade de São Paulo 2006 maio-ago; 18(2)167-73.
11. Roach ES. Neurocutaneous syndromes. Pediatr Clin North Am 1992 Aug; 39(4): 591-620.
12. Dilber C, Tasdemir HA, Dagdemir A, Incesu I, Odaci E. Sturge-Weber syndrome involved fronto-parietal region without facial nevus. Pediatr Neurol 2002 Maio; 26(5): 387-90.

✉ Endereço para correspondência
Natália Machado Mildner
Rua Missões, 467
98.801-430 – Santo Ângelo, RS – Brasil
☎ (55) 8109-6771
💻 nati19mm@hotmail.com

Recebido: 8/9/2014 – Aprovado: 28/7/2016