

Síndrome de Sturge-Weber: relato de caso

Sturge-Weber Syndrome: case report

Síndrome de Sturge-Weber: informe de caso

Danyelle Oliveira Toledo^{1,2}, Gabriela Ricardo Vaz¹, Marcella Demarchi², Patrícia Marques Mendes², Luiz Eduardo Barbosa Ceribeli^{2*}.

RESUMO

Objetivo: Apresentar um caso de Síndrome de Sturge-Weber (SSW) para instruir e alertar profissionais sobre o assunto afim de que diagnósticos e tratamentos adequados sejam feitos quando se depararem com casos semelhantes. **Relato do caso:** Recém-nascido a termo, sem diagnóstico pré-natal, com presença de lesões eritemato-maculares em face, membros e tronco, ao nascimento, associado a edema de membro superior e inferior direitos, edema palpebral e opacidade de córnea à direita. Realizada investigação clínica e levantada a suspeita de SSW e solicitado exames complementares, os quais não apresentavam alterações. Paciente evoluiu com quadro de glaucoma e crises convulsivas, seguindo em tratamento ambulatorial. **Considerações finais:** O caso apresentado tem grande valor para a medicina visto que é uma doença rara que pode trazer graves consequências ao paciente e à sua dinâmica familiar. Assim, é possível concluir que a prática médica exige do profissional elevada precisão nos diagnósticos feitos e conhecimento de doenças raras para que haja rapidez diagnóstica e melhora no prognóstico dos pacientes.

Palavras-chave: Síndrome de Sturge-Weber, Hemangioma, Malformações vasculares.

ABSTRACT

Objective: To present a case of Sturge-Weber Syndrome (SSW) to instruct and alert professionals on the subject so that appropriate diagnosis and treatment can be performed when facing similar cases. **Case report:** Full-term newborn, without prenatal diagnosis, with presence of erythemato-macular lesions on face, limbs and chest at birth, associated with right upper and lower limb edema, eyelid edema and right cornea opaqueness. A clinical investigation was carried out and the suspicion of SSW was raised and complementary examinations were requested, which did not present any alterations. Patient evolved with glaucoma and convulsive crises and continued in outpatient treatment. **Final considerations:** The case presented has great value for medicine since it is a rare disease that can bring serious consequences to the patient and his family dynamics. Thus, it is possible to conclude that medical practice requires high precision in diagnoses performed and knowledge of rare diseases so that there is quick diagnosis and in order to improve the prognosis of patients.

Key words: Sturge-Weber Syndrome, Hemangioma, Vascular malformations.

RESUMEN

Objetivo: Presentar el caso de Síndrome de Sturge-Weber (SSW) para instruir y alertar los profesionales sobre el punto de vista de los diagnósticos y tratamientos adecuados cuando encuentran casos similares. **Reporte de caso:** Recién-nacido a termo, sin diagnóstico pre-natal, con lapresencia de lesiones eritematosas-maculares en lacara, extremidadesy tronco, al nascer, asociado a edema de la extremidad superior e inferior derecha, edema palpebral y opacidadcorneal a la derecha. Se llevó a cabo una investigación clínica y se levantó la sospecha de SSW y solicitaron exámenes complementarios, que nopresentaron alteraciones. El paciente evolucionó conglaucoma y crisis convulsivas, continuando con eltratamiento ambulatorio. **Consideraciones finales:** El caso presentado es de gran valor para la medicinaya que es una enfermedad rara que puede tener serias consecuencias para el paciente yla dinámica de su familia. Por lo tanto, es posible concluir que la práctica médica requiereuna alta precisión en los diagnósticos y el conocimiento de

¹Santa Casa de Misericórdia de Franca, Franca - SP.

²Universidade de Franca (UNIFRAN), Franca - SP. *E-mail: luedceriba@hotmail.com

enfermedades raras por parte de los profesionales para que haya un diagnóstico rápido y mejorar al pronóstico de los pacientes.

Palabras clave: Síndrome de Sturge-Weber, Hemangioma, Malformaciones vasculares.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Sturge-Weber (SSW) é uma síndrome vascular congênita rara, que não apresenta predileção por sexo ou etnia (VELÁSQUEZ-GALLEGO C, et al., 2019). Inicialmente, essa síndrome foi descrita por Schirmer (1860). Alguns anos depois, Sturge (1878) fez uma associação entre as manifestações clínicas, enquanto, Weber (1992) vinculou essas manifestações com alterações cerebrais em exames de imagem (NETO FXP, et al., 2008).

Alguns estudos apontam que essa síndrome está relacionada com uma mutação no gene GNAQ e nas proteínas G GNAQ e RASp21, estando associado principalmente ao angioma facial (SARTI M, et al., 2019). Outros estudos sugerem um defeito morfogenético, o qual seria responsável por modificar a gênese vascular, no início da vida intrauterina, por meio de uma interferência no apoptose. Esta interferência seria em um fator antagonista vascular, a angiopoietina II (BERMÚDEZ YE e PÉREZ CMA, 2019). Por outro lado, há estudos que sugerem a presença de uma alteração hereditária autossômica dominante responsável por causar uma superprodução de fatores angiogênicos no ectoderma, mesoderma e na crista neural, durante a vida fetal (NETO FXP, et al., 2008).

A forma típica e completa da SSW consiste na presença de um angioma cutâneo, associado a malformações venosas e capilares localizadas no cérebro (angioma leptomeníngeo ou pial) e nos olhos (angioma coroide). Além disso, é possível observar outras alterações na cavidade oral e no aparelho respiratório (QUEROL MCM, et al., 2017). Entre as manifestações orais, pode-se encontrar lesão hemangiomatosa e hiperplasia gengival, que costumam ser unilaterais, com término abrupto na linha média. Também é possível encontrar macroglossia e hipertrofia do osso maxilar (NETO FXP, et al., 2008).

O angioma cutâneo apresenta-se em coloração vinho do porto e se localiza principalmente no trajeto do nervo trigêmeo ipsilateral ao acometimento cerebral (QUEROL MCM, et al., 2017). A mancha em vinho do porto apresenta a característica de alterar sua coloração com o avanço da idade, sendo inicialmente avermelhada e, conforme a criança cresce se torna purpúrea (RODRIGUES BR e PRIGENZI MLH, 2013). Pode acometer a face toda e se estender para o pescoço, tronco e extremidades de forma uni ou bilateral. O quadro neurológico é caracterizado pela presença de epilepsia, atraso mental e hemiparesia, enquanto o principal acometimento ocular é o glaucoma (QUEROL MCM, et al., 2017).

Outras manifestações oculares incluem: varizes de órbita, varicoses retinianas, persistência da vascularização fetal, heterocromia iridiana e estrabismo (JÚNIOR CAM, et al., 2016). Ao levar em consideração todas as manifestações clínicas, a SSW pode ser dividida em três tipos. O tipo I consiste na forma clássica, com a presença de angioma facial e leptomeníngeo associados ao glaucoma. O tipo II não apresenta alterações intracranianas, enquanto no tipo III a principal característica é a presença do angioma de forma isolada (SANTOS SVP e CAVALHEIRO LG, 2010).

O diagnóstico é feito clinicamente associado a exames de radiografias simples, podendo ser utilizados duplex scan, angiografias e angioressonância (TANIA C, et al., 2018). A tríade clínica está presente em 30% a 60% dos casos e necessita da combinação de dois entre três, sendo elas: angioma plano em membro, malformações venosas e hipertrofia de tecidos moles e ou ósseos (CANHAL J e PORTINHALL I, 2015).

Os pacientes costumam apresentar as manchas em coloração vinho do porto desde o nascimento, localizadas principalmente no membro hipertrofiado. Já as malformações venosas podem estar presentes em qualquer parte do corpo, sendo capazes de desencadear diversos quadros, como flebite, trombose venosa profunda e insuficiência venosa crônica (BIZINOTO VP, et al., 2018).

A ressonância magnética contrastada é capaz de demonstrar a presença de angiomatose leptomeníngea e o grau de comprometimento nas estruturas do cérebro, e, se não estiver disponível, pode-se optar pela tomografia computadorizada (VELÁSQUEZ-GALLEGO C, et al., 2019). Enquanto a ressonância magnética

possui propriedades melhores para evidenciar a presença de angiomas cerebrais, a tomografia computadorizada se torna melhor para a visualização de calcificações intracerebrais e atrofia do córtex, que também podem ser um achado da SSW (NETO FXP, et al., 2008).

Não existe tratamento específico para a patologia, sendo que as diversas manifestações dos aparelhos devem ser tratadas de modo oportuno e simultâneo. Pesquisas recentes sobre uso de betabloqueadores têm apresentado resultados variáveis, não muito exitosos. Além disso, é fundamental manejar a epilepsia e os medicamentos mais utilizados são carbamazepina, oxycarbamazepina e fenobarbital (VELÁSQUEZ-GALLEGO C, et al., 2019).

O manejo dos quadros convulsivos é de extrema importância, pois costumam estar associados a um retardo no desenvolvimento cognitivo e da fala da criança, principalmente quando o quadro tem início em idades mais prematuras (SANTOS SVP e CAVALHEIRO LG, 2010). Não obstante, deve-se proporcionar apoio psicossocial para as famílias com seguimento integral para que haja melhores recursos tanto para a família quanto para o paciente (VELÁSQUEZ-GALLEGO C, et al., 2019).

Em geral, opta-se por manejo conservador e sintomático. Na infância, deve-se avaliar o tratamento das malformações arteriovenosas podendo-se optar pela terapia compressiva, como meias de compressão e compressão pneumática intermitente do membro afetado, medidas que auxiliam na diminuição dos sintomas (JÚNIOR CAM, et al, 2016).

A indicação cirúrgica está reservada para casos de incapacidade funcional, complicações de insuficiência venosa, cardíaca, coagulopatias e estética (TANIA C, et al., 2018). Ademais, há disponível a opção do laser de luz pulsada, com bom resultado estético das manchas (JÚNIOR CAM, et al., 2016).

As complicações oculares sempre devem ser acompanhadas por um oftalmologista. O tratamento para o glaucoma, principal complicação ocular, é feito de forma combinada com medicamentos e cirurgias, com o intuito de diminuir a pressão intraocular para que se evitem lesões no nervo óptico (JÚNIOR CAM, et al., 2016). O acompanhamento deve ser sempre multidisciplinar (VELÁSQUEZ-GALLEGO C, et al., 2019).

Este trabalho tem como objetivo apresentar um caso de síndrome de Sturge-Weber, para que suas diversas formas clínicas e complicações possam ser reconhecidas pelos profissionais de saúde a fim de realizarem um diagnóstico precoce, possibilitando instituir tratamento adequado com o intuito de minimizar os impactos que esta síndrome pode trazer tanto para o paciente quanto para sua família.

RELATO DE CASO

CGM, recém-nascido de termo, adequado para idade gestacional, sem qualquer diagnóstico pré-natal, feminino, nascido de parto vaginal, sem intercorrências. Ao exame físico pós-nascimento, evidenciado presença de lesões eritemato-maculares em face, membros e tronco, que desapareciam a dígitoressão, sem alteração de temperatura local, associado a edema de membro superior e inferior direitos, com perfusão tecidual adequada (**Figuras 1 A e B**).

Observou-se também edema palpebral e opacidade de córnea à direita. Realizada investigação clínica e exames complementares inicialmente e solicitado avaliação das especialidades: cirurgia vascular e oftalmologia. Pela cirurgia vascular foi levantada a hipótese de Síndrome de KlippelTreunaunay, e pela oftalmologia foi sugerido acompanhamento e avaliações seriadas. Os exames complementares iniciais – ultrassonografia de abdome, ressonância magnética de crânio, ecocardiograma e exames de coagulação – não evidenciaram alterações.

No terceiro dia de vida, iniciou uso de prednisolona dose de um mg/kg/dia, mantendo estabilidade clínica. Foi liberado de alta hospitalar e encaminhado ao serviço de Oncologia para seguimento. Na avaliação da Oncologia da cidade de origem foi encaminhada ao Hospital das Clínicas da cidade de referência, onde após avaliação da equipe de Dermatologia foi levantada a hipótese diagnóstica de hemangioma plano e iniciado uso de propranolol na dose de um mg/kg/dia. Paciente foi referenciada ao serviço de Oftalmologia da Santa Casa de São Paulo, com diagnóstico de glaucoma congênito em olho direito, submetida à abordagem cirúrgica.

Figura 1 - Hemangioma **A** - facial (lesão eritematosa) **B** - em face e corpo (lesão irregular em hemiface esquerda, eritematosa em hemiface direita e hemicorpo esquerdo).

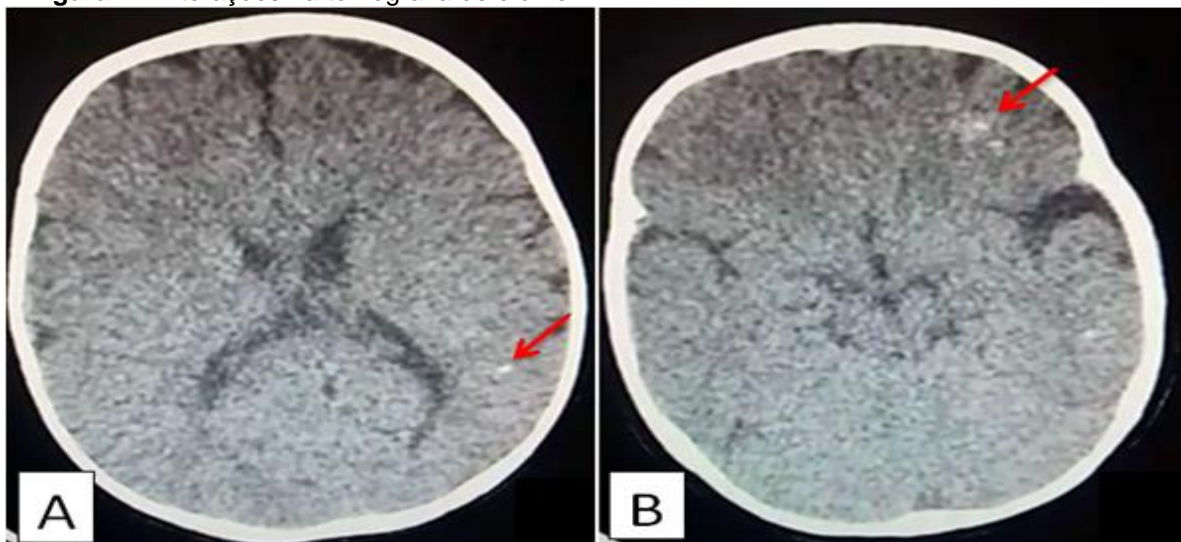


Fonte: Toledo DO, et al., 2020.

Aos quatro meses de idade, evoluiu com crise convulsiva focal à direita, realizado ressonância magnética de crânio, que não evidenciou alterações, permanecendo com hipótese diagnóstica de Epilepsia e iniciado uso de Fenobarbital. Durante o período de seguimento no hospital de referência, diante das manifestações clínicas da paciente, juntamente com a avaliação da Genética, paciente iniciou acompanhamento clínico com a suspeita de Sturge-Weber e Kippel-Trenaunay-Weber.

Com um ano e dois meses, paciente apresentou piora do quadro epiléptico necessitando de internação hospitalar. Durante internação, foi realizada uma tomografia computadorizada do crânio a qual evidenciou a presença de calcificações parenquimatosas em região frontal e parietal esquerdas, sem demais alterações. Assim, foi necessário ajustar a dose de anticonvulsivante. Até o momento deste relato paciente segue em tratamento ambulatorial, com controle das crises convulsivas, mantendo edema de membros superior e inferior direitos e o hemangioma, porém sem outras alterações (**Figuras 2 A e B**).

Figura 2 - Alterações na tomografia de crânio.



Legenda: **A** - Calcificação parenquimatosa em região temporal (indicada na seta) **B** - calcificação parenquimatosa em região frontal (indicada na seta). **Fonte:** Toledo DO, et al., 2020.

DISCUSSÃO

A síndrome de Sturge-Weber é uma síndrome pouco encontrada na prática médica, de difícil diagnóstico e com um prognóstico reservado em alguns casos devido às manifestações oculares e quadros de epilepsia. Neste caso descrito, foi possível observar que as manifestações iniciais foram de acordo com as encontradas na literatura, pois grande parte dos pacientes se apresenta com manchas vinho do porto desde o nascimento, acometendo principalmente a face e, em alguns casos, tronco e membros (QUEROL MCM, et al., 2017). Além

disso, também se observou a presença de membros edemaciados logo ao nascer, demonstrando a presença de malformação linfática.

Ainda em concordância com a literatura, o caso apresentou a principal manifestação ocular da síndrome: o glaucoma. Sendo esta trazida como a mais importante alteração ocular na SSW, com uma incidência variável de 30-70%. Sendo em 60% dos casos de ocorrência precoce (antes dos dois anos de idade), enquanto os outros 40% podem manifestá-lo tardiamente entre a infância e idade adulta (FIGUEIREDO LRC, et al., 2011). No relato, este foi diagnosticado logo no início, o que permitiu uma interferência rápida com a realização de cirurgia, uma das opções de tratamento para a prevenção de lesões no nervo óptico. De acordo com a literatura, o ideal seria o seguimento com o tratamento medicamentoso e, se necessário, realizar novas cirurgias, porém, até o momento deste relato, não foram obtidas novas informações quanto ao seguimento do tratamento (JÚNIOR CAM, et al., 2016 e PÉREZ AIM, et al., 2017).

A malformação vascular facial pode desenvolver hipertrofia de partes moles em até 60% dos casos, sendo presentes hipertrofia óssea, nódulos proliferativos ou ectasia progressiva. Tais alterações possuem idade média de acometimento de 9 anos, o que deve ser acompanhado e rastreado a longo prazo na paciente em questão, visto que deformidades faciais possuem um grande impacto social na vida do indivíduo (HIGUEROS E, et al., 2017).

Já do ponto de vista neurológico, a literatura traz que a maioria dos recém-nascidos com o diagnóstico SSW pode ser assintomática ao nascimento. Cerca de 70% a 80% dos pacientes apresentam crise convulsiva nos primeiros meses de vida, sendo essa do tipo focal, podendo ou não estar associada à febre, manifestação presente na paciente aos quatro meses de idade (VELÁSQUEZ-GALLEGO C, et al., 2019).

Como observamos no caso relatado, a crise pode ser de fácil controle e com boa resposta ao fármaco de escolha para controle. Segundo a literatura, nesses casos de crises bem controladas o tratamento é simples e conservador. Reservando um melhor prognóstico de desenvolvimento neurológico. No entanto, a literatura descreve que quando iniciadas antes dos dois anos de idade as convulsões apresentam maior dificuldade de controle e maior risco de retardo mental, o que pode reservar um pouco mais o prognóstico da paciente (HIGUEROS E, et al., 2017).

A gênese das calcificações geradas na SSW ainda não é clara, mas pensa-se que são causadas devido à hipóxia. Além de convulsões, podem ser manifestadas por hemiparesia lentamente progressiva, cefaleias vasculares semelhantes à enxaqueca, retardo no desenvolvimento neuropsicológico, hemiplegia, defeitos no campo visual dentre outros. Tais alterações revelam a importância de um acompanhamento rigoroso com um médico especialista (HIGUEROS E, et al., 2017).

Quanto aos exames de imagem realizados inicialmente, neste caso, a recém-nascida não apresentou nenhuma alteração na ressonância magnética do crânio, que costuma apresentar achados de angiomatoseleptomenígea ou comprometimento de outras estruturas cerebrais (TANIA C, et al., 2018).

Este fato poderia questionar o diagnóstico da SSW, porém, a paciente apresentou duas das três características clínicas que se encaixam na síndrome: angioma plano em membro e hipertrofia de tecidos moles, associados ao glaucoma, caracterizando a doença como do tipo II (CANHAL J e PORTINHALL I, 2015; SANTOS SVP e CAVALHEIRO LG, 2010).

Já em um segundo momento, a paciente apresentou calcificações parenquimatosas frontal e parietal a esquerda em um exame de tomografia realizado durante internação recente devido à crise convulsiva. Este fato corrobora ainda mais com achados na literatura a respeito de calcificações e atrofia de córtex neste tipo de exame de imagem (NETO FXP, et al., 2008).

Ao comparar o tratamento realizado na paciente e o que é preconizado na literatura, pode-se notar que a paciente estava realizando de maneira correta o controle sintomático da epilepsia com medicamentos anticonvulsivantes. No caso, a paciente faz uso de apenas um medicamento, mas a literatura traz que, muitas vezes, o controle só é feito com dois medicamentos, em uso conjunto do ácido-acetilsalicílico (CREMÉ-LAMBERT L, et al., 2020).

No entanto, há ainda a opção de realizar laserterapia que, segundo estudos, possui maior resposta se realizada durante a infância do que na vida adulta, embora não haja evidências suficientes para afirmar a observação. Além disso, o uso de ácido-acetilsalicílico pode ser feito como medida profilática potencial para prevenir o declínio neurológico, em doses antiplaquetárias, embora haja efeitos adversos significativos relacionados a sangramentos (HIGUEROS E, et al., 2017).

Além de todas as medidas já descritas, é muito relevante a orientação específica para os pais de pacientes com SSW, como foi realizado para a paciente em questão, das possíveis manifestações de uma crise epiléptica, com destaque para a febre como fator de risco para iniciar uma crise, e também para garantir hidratação, vacinação anual, acompanhamento médico regular para ajuste de dose conforme peso e também detecção de possíveis fatores que geram isquemia (como apneia do sono ou anemia). Além disso, a criança pode se beneficiar de intervenções educacionais mais especializadas, acompanhamento psicológico e até fisioterapia (HIGUEROS E, et al., 2017).

O caso apresentado e as referências levantadas emergem uma importante discussão sobre a exigência com o profissional pediatra/neonatologista para o reconhecimento e diagnóstico preliminar de doenças raras que reservam prognóstico desfavorável, principalmente quando envolvem acometimento do desenvolvimento neurológico, psicológico e motor do paciente, ou seja, comprometimento global, além de causar implicação direta na dinâmica da vida familiar do mesmo. Evidencia-se conseqüentemente que este profissional de saúde deve estar sempre capacitado para uma abordagem precoce e um seguimento especializado e integral, para prevenir complicações, melhorar o prognóstico e apoiar de forma holística o paciente e seus familiares.

AGRADECIMENTOS

Agradecimentos à Santa Casa de Misericórdia de Franca e à Universidade de Franca pelo reconhecimento à importância das pesquisas e pelo incentivo às produções de artigos.

REFERÊNCIAS

1. BERMÚDEZ YE, PÉREZ CMA. Síndrome de Klippel-Trenaunay en un recién nacido. MEDISAN 2019; 23(1):121.
2. BIZINOTO VP, et al. Relato de caso: Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber. Rev. Bras. Cir. Plást. 2018;33(3):419-422.
3. CANHAL J, PORTINHALL I. O adolescente e a doença crônica: a propósito de um caso de adolescente com Síndrome de Klippel-Trenaunay. Nascer e Crescer 2015; 24(3): 129-132.
4. CREMÉ-LAMBERT L, et al. Síndrome Sturge-Weber. Revisión de la literatura a propósito de un caso. Revista Información Científica, 2020; 99(1):89-101.
5. FUIGEUIREDO LCR, et al. Síndrome de Sturge-Weber e suas repercussões oculares: revisão da literatura. Rev Bras Oftalmol. 2011; 70 (3)
6. HIGUEROS E, et al. Síndrome de Sturge-Weber: revision. ActasDermosifiliogr. 2017; 108:407-417.
7. JÚNIOR CAM, et al. Manifestações oftalmológicas de Síndrome de Klippel-Trenaunay. Rev BrasOftalmol. 2016; 75 (5): 405-408.
8. NETO FXP, et al. Aspectos clínicos da Síndrome de Sturge-Weber. Arq. Int. Otorrinolaringol., 2008; 12(4): 565-570.
9. PÉREZ AIM, et al. Análisis del síndrome de Sturge-Weber: estudio retrospectivo de múltiples variables asociadas. Sociedad Española de Neurología. Published by Elsevier España, S.L.U, 2017;32(6):363—370.
10. QUEROL MCM, et al. Angiomatosisencefalotrigeminalo síndrome de Sturge-Weber. A propósito de un caso. Rev. Med. Electrón.,2017; Vol 39(3): 592-601.
11. RODRIGUES BR, PRIGENZI MLH. Síndrome de Sturge-Weber. Ver. Fac. Ciênc. Méd. Sorocaba, 2013; 15(3): 76-78.
12. SANTOS SVP, CAVALHEIRO LG. Síndrome de Sturge-Weber: relato de caso dos achados da avaliação fonoaudiológica. Ver. CEFAC, 2010; 12(1): 161-170.
13. SARTI M, et al. Síndrome de Sturge-Weber (SSW): Experiencia em cuatro pacientes con episodios de deficit motor transitorio. Ludovica Pediátrica, 2019; 22: 8-13.
14. TANIA C, et al. A Propósito de um caso: Síndrome de KlippelTrénaunay. Rev Ecuat. Pediatr, 2018; 19(1): 12-14.
15. VELÁSQUEZ-GALLEGO C, et al. Síndrome de Sturge-Weber: Reporte de un Caso y Revisión de la Literatura. Rev. Ecuat. Neurol.,2019; 28(2): 105-114.