

Ateneo de residentes de Clínica Pediátrica HNRG

SECCIÓN A CARGO DE FLORENCIA PALMIERI Y ERNESTINA SARMIENTO

CAROLINA PERCARA^a, AMPARO ONAINDIA^b, SOL MONTI^c, AYELEN RETAMAR^d

Nombre y Apellido: PC.

Edad: 2 meses 3 semanas.

Procedencia: Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Buenos Aires.

Motivo de consulta: Convulsión.

Enfermedad actual

Niña de 2 meses de edad, previamente sana. Consultó en la guardia externa por presentar una convulsión afebril, focal, tónico-clónica, que comenzó en el miembro inferior izquierdo y progresó hacia hemicuerpo homolateral, de 15 minutos de duración. Durante la consulta repitió un episodio de características similares por lo que se indicó la administración de lorazepam por vía endovenosa con posterior toma de muestras para laboratorio. Se logró la remisión del episodio con recuperación ad integrum. Se decide su internación para diagnóstico y tratamiento.

Examen físico al ingreso

Paciente agudamente enferma en regular estado general, cursando periodo postictal. Hemodinámicamente estable, afebril. Vigil, hiporreactiva, somnolienta con pupilas isocóricas y reactivas, fontanela anterior normotensa. Sin signos de irritación meníngea ni de foco neurológico. Fuerza y tono muscular conservados. No presenta clonus ni signo de Babinski. Reflejo de moro presente y simétrico. Resto sin particularidades.

Datos antropométricos: P: 5.850 kg (pc 50-75)
T: 56 cm (pc 3-10) PC: 41 cm (pc 75-90)

Antecedentes personales

- RNT (39 semanas) / PAEG (3.030 kg).
- Fondo de ojos, otoemisiones acústicas y pesquisa neonatal normales.
- Embarazo controlado, con serologías maternas negativas constatadas. Sin antecedentes perinatólogicos de relevancia.
- Sin antecedentes patológicos a destacar.
- Desarrollo neuromadurativo acorde a edad con buen progreso pondoestatural, en seguimiento por pediatra de cabecera.
- Vacunas: Completas para la edad. Última aplicación 3 semanas previas a la consulta (anti-neumocócica, quintuple, antipoliomielítica, antirotavirus)

Antecedentes familiares

Padre asmático.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO Y EVOLUCIÓN CLÍNICA

Al ingreso en nuestro hospital se realizó una nueva anamnesis exhaustiva en la que se descartaron desencadenantes tales como intercurrentes infecciosas, traumatismos recientes o posibles tóxicos.

Para evaluar causas tóxico-metabólicas se solicitó un laboratorio con hemograma, química con hepatograma y función renal, estado ácido base, ionograma y tóxicos en orina que arrojaron resultados dentro de parámetros normales.

Ante la focalidad y recurrencia de los episodios, la edad de presentación y ausencia de antecedentes patológicos, se sospechó en primera instancia una lesión estructural. Se descartó conducta neuroquirúrgica de urgencia con una tomografía computada (TC) de cerebro que se encontraba dentro de límites normales. De forma diferida se realizó un electroencefalograma para

a. Residente de 1^{er} año. Clínica Pediátrica. HNRG.

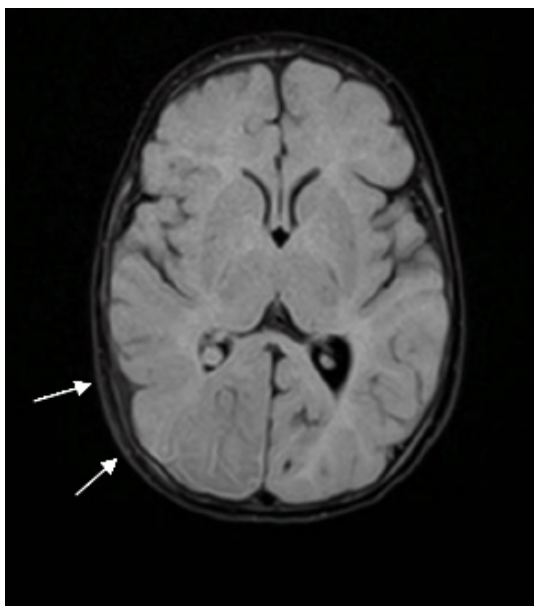
b. Residente de 2^{do} año. Clínica Pediátrica. HNRG.

c. Residente de 4^{to} año. Clínica Pediátrica. HNRG.

d. Jefa de Residentes. Clínica Pediátrica. HNRG.

evaluar la presencia de un foco epiléptico que fue normal, una angiorresonancia (sin hallazgos patológicos) y resonancia nuclear magnética (RNM) de cerebro donde se observó la presencia de leve profundización de surcos de la convexidad cerebral en proyección parietal derecha con leve realce leptomeníngeo. (Imagen 1)

Imagen 1. Resonancia magnética de SNC



Se observa profundización de los surcos de la convexidad cerebral en proyección parietal derecha, con leve realce leptomeníngeo en esta topografía.

Durante la internación repitió episodios convulsivos de similares características, que resolvieron con la administración de benzodiazepinas e impregnación con difenilhidantoína y levetiracetam. Posteriormente la difenilhidantoína se descendió gradualmente hasta su suspensión.

Considerando las manifestaciones clínicas de la paciente tales como los reiterados episodios convulsivos focales, asociados a las características y hallazgos de la RNM de SNC (principalmente el realce leptomeníngeo y la profundización de los surcos corticales), se asumió el cuadro como sugestivo de un síndrome de Sturge Weber (SSW) tipo III.

Luego de 5 días de internación, con evolución favorable con remisión de los episodios convulsivos y sin nuevos síntomas, se decidió su egreso hospitalario, continuando tratamiento con levetiracetam.

DISCUSIÓN

El SSW es una enfermedad clasificada dentro de los síndromes neurocutáneos. Es un trastorno vascular congénito en el que se producen malformaciones venosas-capilares que clásicamente comprometen el cerebro (produciendo angiomas leptomeníngeos), la piel (con malformaciones capilares en mancha de vino oporto) y el ojo (con glaucoma como manifestación más frecuente).¹ Es poco frecuente y suele presentarse en la primera infancia con una incidencia de 1/50 000-1/230 000 recién nacidos vivos, aunque se han reportado casos de debut clínico en adolescentes y adultos jóvenes.³ Raramente, se manifiesta con compromiso aislado del sistema nervioso central, denominándose SW tipo III.

Su etiología es multifactorial y se encuentra involucrada la mutación de distintos genes, principalmente el GNAQ que codifica para la subunidad alfa de la proteína de unión a nucleótidos de guanina G. A partir de esta mutación, se produce una alteración en el control de la maduración y formación de vasos sanguíneos capilares, lo que lleva a la consecuente formación de angiomas así como a la hipoxia crónica del tejido.¹

En el sistema nervioso central se observa típicamente alterada la vasculatura leptomeníngeo a partir de la angiomatosis de su microvasculatura, principalmente a nivel de las regiones parietal y occipital. No son lesiones estáticas, sino que están sometidas al remodelado angiogénico de los vasos, lo cual podría tener relevancia para futuras terapias.¹

Estos cambios en la vasculatura se presentan clínicamente en forma típica con convulsiones, aunque se han descrito también presentaciones con migrañas y síndromes stroke like, angioma facial (mancha vino oporto) en la distribución de la rama oftálmica o maxilar del nervio trigémino, homolateral a las lesiones en el sistema nervioso central y glaucoma. Los dos primeros suelen aparecer en los primeros años de vida, mientras que la clínica ocular puede aparecer de forma más tardía.⁶

Clínicamente se clasifica en tres subtipos: el SSW tipo I o completo/clásico, implica la afectación de los tres órganos blanco. El tipo II, con compromiso facial y glaucoma, sin lesiones intracraneales. El tipo III, como el caso de la paciente, se presenta con afectación únicamente del sistema nervioso central, con angiomas leptomeníngeos y calcificaciones en las neuroimágenes. Esta es la variante menos frecuente y la que representa

un mayor desafío diagnóstico.

El SSW tipo III representa menos del 30% de los casos. Por lo general el diagnóstico es retrospectivo, debutando con clínica neurológica, sobre todo convulsiones, y sin aparición posterior de otros signos y síntomas, como ocurrió en este caso.² Raramente se presentan con hemiparesia, síndrome stroke like o cefaleas.

El diagnóstico es principalmente clínico e imagenológico. Según las guías de la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE) la resonancia magnética con gadolinio es el método de elección para demostrar las malformaciones de los capilares piales.⁶

En las imágenes ponderadas en T1 con contraste se puede ver el realce leptomeníngeo que representa la anomalía más frecuente, así como también atrofia cerebral, alteraciones en la señal de la sustancia blanca y agrandamiento del plexo coroideo unilateral.⁴ Otro método diagnóstico es la TC de cerebro en la que pueden observarse calcificaciones subcorticales. Sin embargo, existe la posibilidad de que estos hallazgos estén ausentes si la imagen se realiza a muy temprana edad, como sucedió en el caso presentado. El electroencefalograma también puede contribuir al diagnóstico, con el hallazgo de atenuación de ondas en la región leptomeníngea anormal y durante el período ictal descargas epileptiformes focales rítmicas.⁶

La ausencia de alteraciones dermatológicas y oftalmológicas en la paciente significó una mayor dificultad para sospechar este síndrome desde el inicio. Una vez realizada la RNM y observando la profundización de surcos de la convexidad cerebral en proyección parietal derecha junto con el realce leptomeníngeo que se correlacionaban con las crisis manifestadas en hemicuerpo izquierdo, fue posible arribar al diagnóstico de SSW III.

El tratamiento va dirigido a paliar los síntomas y evitar las complicaciones secundarias a los episodios convulsivos. Los anticonvulsivantes representan la primera línea de tratamiento, entre ellos se destacan fármacos como la oxcarbazepina, levetiracetam y fenobarbital. Sin embargo, hay pacientes cuyas convulsiones son refractarias al tratamiento médico. Para estos casos se propone preferentemente como alternativa la hemisferectomía a las resecciones focales que no suelen evolucionar con buen manejo de las convulsiones. Otras opciones terapéuticas son la lobectomía y la transección del cuerpo calloso planteando la importancia de la cirugía a edades tempranas en aquellas convulsiones refractarias.

Debido a que el estasis venoso y la trombosis en microvasculatura probablemente contribuyan en los mecanismos de hipoxia tisular, se ha empezado a utilizar empíricamente aspirina a bajas dosis (3-5 mg/kg/día).¹ En un artículo de revisión se hace referencia a un pequeño ensayo clínico abierto en el que se encontró una disminución en el número de episodios stroke-like en pacientes con SSW que recibían bajas dosis de aspirina.³

El pronóstico depende de la extensión de las lesiones cerebrales y de la piel, junto con la edad de inicio de las convulsiones, y su respuesta al tratamiento. El defecto en la arquitectura vascular y la elevada demanda metabólica durante los episodios convulsivos explican el carácter progresivo de las lesiones cerebrales, que conducen al deterioro de las funciones neurológicas a través de la atrofia cerebral por hipoxia, isquemia y gliosis.⁴ Nuestro paciente presentaba neurodesarrollo acorde a edad pero dado el comienzo precoz de los síntomas podría evolucionar con peor pronóstico a largo plazo. Por este motivo es importante realizar controles periódicos con especial atención en su desarrollo neuromadurativo para detectar signos de alteraciones de forma temprana, fomentando el inicio de terapias de estimulación adecuadas así como el ajuste del tratamiento.

CONCLUSIÓN

El caso presentado pone de manifiesto la variante menos frecuente del SSW. Consideramos que es importante jerarquizar este diagnóstico frente a pacientes con convulsiones aún sin estigmas neurocutáneos ni otros factores de riesgo, en especial si se presentan en edades tempranas (menores a 2 años) ya que el diagnóstico adecuado y el tratamiento oportuno son esenciales para prevenir las posibles secuelas neurológicas a largo plazo y asegurar de esta manera un mejor pronóstico.

BIBLIOGRAFÍA

1. Comi AM. Presentation, diagnosis, pathophysiology, and treatment of the neurological features of Sturge-Weber syndrome. *Neurologist*. 2011; 17(4):179-84.
2. Siri L, Giordano L, Accorsi P, et al. Clinical features of Sturge-Weber syndrome without facial nevus: five novel cases. *Eur J Paediatr Neurol*. 2013; 17(1):91-6.
3. Maraña Pérez I, Ruiz-Falcó Rojas M.L, Puertas Martín V, et al. Análisis del síndrome de Sturge-Weber: estudio retrospectivo de múltiples variables asocia-



- das. *Neurología (English Edition)* 2017; 32 (6): 363-370.
4. Luke RR, Malik SI, Hernandez AW, et al. Atypical imaging evolution of sturge-weber syndrome without facial nevus. *Pediatr Neurol.* 2013; 48(2):143-5.
 5. Kramer U, Kahana E, Shorer Z, Ben-Zeev B. Outcome of infants with unilateral Sturge-Weber syndrome and early onset seizures. *Dev Med Child Neurol.* 2000; 42(11):756-9.
 6. Liga internacional contra la epilepsia (ILAE) (Marzo 2020) Síndrome de Sturge Weber. Disponible en: <https://www.epilepsydiagnosis.org/aetiology/sturge-weber-overview.html>