



# SÍNDROME DE STURGE-WEBER

## SALA DE EMERGENCIAS GUÍA



### PRESENTACIÓN NEUROLÓGICA

Las principales características neurológicas de los pacientes con síndrome de Sturge-Weber incluyen convulsiones, dolor de cabeza, déficits neurológicos focales y deterioro cognitivo y psicológico.



#### Convulsiones

- Las convulsiones se desarrollan en 70 a 80% de los pacientes con síndrome de Sturge-Weber. El riesgo de desarrollar convulsiones es mayor en los primeros dos años.
- El 75% de las personas con convulsiones tienen el evento inicial durante los primeros meses de vida, a menudo junto con hemiparesia, u otros déficits focales.
- El curso natural del síndrome de Sturge-Weber depende de la presencia, persistencia y resistencia al tratamiento de convulsiones. El inicio de las convulsiones antes del año de edad y la aparición de episodios de estado epiléptico predicen una situación desfavorable.
- Las convulsiones suelen ser convulsiones motoras focales o convulsiones tónico clónicas secundariamente generalizadas, pero espasmos infantiles, convulsiones mioclónicas y también pueden producirse convulsiones atónicas.
- Muchos pacientes tienen convulsiones frecuentes y repetidas, pero algunos niños sólo tienen convulsiones ocasionales. En algunos pacientes, las convulsiones pueden agruparse.
- Los estudios de EEG documentan una disminución de la amplitud y frecuencia de la actividad electrocerebral en el hemisferio afectado. Suelen estar presentes focos de picos difusos, múltiples e independientes.
- La resonancia magnética del cerebro con realce de gadolinio es la modalidad de imagen preferida para evaluar el alcance y la gravedad de afectación intracraneal. La resonancia magnética cerebral puede ser ocasionalmente negativa durante los primeros meses (o incluso años) de vida a pesar de mostrando anomalías posteriormente.
- Cuando un niño se presenta con una convulsión de inicio reciente, se debe buscar una consulta neurológica. Estudios de rutina que incluyen Se deben obtener glucosa en sangre, electrolitos, calcio y magnesio séricos y CBC para evaluar los factores precipitantes. También deben obtenerse estudios de EEG y de neuroimagen, como tomografía computarizada o resonancia magnética del cerebro. Debe establecerse un régimen antiepiléptico agresivo desde la primera convulsión.
- La detención del estado epiléptico es de suma importancia. El manejo inmediato incluye la evaluación de las funciones vitales, el establecimiento de vías intravenosas, la toma de muestras de sangre para la investigación de posibles causas metabólicas o infecciosas y benzodiazepinas intravenosas como el lorazepam. Las benzodiazepinas intravenosas pueden repetirse si es necesario. Si las convulsiones no se controlan minutos después de la administración de benzodiazepinas, se debe administrar fosfenitoína o fenobarbital IV en dosis adecuadas. Para el estado epiléptico resistente, se requiere una estrecha monitorización EEG y la supervisión por parte de personal médico y de enfermería especializado en la unidad de cuidados intensivos. Puede ser necesaria anestesia general con barbitúricos intravenosos u otros agentes, bloqueo neuromuscular y asistencia respiratoria.
- Aproximadamente la mitad de los pacientes logran un control completo con agentes antiepilépticos estándar y una proporción significativa de los pacientes restantes logran un control parcial.
- En casos médicamente refractarios, la resección cortical focal o la hemisferectomía pueden mejorar el control de las convulsiones y pueden prevenir el deterioro cognitivo.



#### Dolores de cabeza

- Aproximadamente la mitad de los pacientes se quejan de dolores de cabeza. La migraña representa el tipo de dolor de cabeza más frecuente.
- Los dolores de cabeza ocurren comúnmente después de ataques epilépticos. En algunos pacientes, los dolores de cabeza pueden deberse a glaucoma.
- Los dolores de cabeza deben tratarse como en otras personas. Sin embargo, debido al mayor riesgo de déficits neurológicos focales, Probablemente deban evitarse los agentes vasoconstrictores como los triptanos y los cornezuelos.
- Cuando un paciente presenta un dolor de cabeza intenso por primera vez, se debe obtener una consulta neurológica para establecer un diagnóstico. Se deben realizar neuroimágenes y análisis del líquido cefalorraquídeo si se producen complicaciones inesperadas como Se sospecha hemorragia e infección intracraneales.
- El análisis del líquido cefalorraquídeo puede excluir una hemorragia subaracnoidea o una infección del sistema nervioso central.
- Los estudios de neuroimagen están indicados para dolores de cabeza recurrentes que no cumplen la definición estricta de migraña u otras trastorno de cefalea primaria. Para los dolores de cabeza recurrentes tipo migraña, puede ser necesaria una terapia preventiva.



#### Déficits neurológicos focales

- La hemiplejía ocurre en al menos un tercio de los casos y se localiza en el lado opuesto a las marcas de nacimiento faciales del vino de Oporto.
- La hemiplejía suele aparecer por primera vez después de un episodio de convulsión y puede volverse más grave con la recurrencia de convulsiones.
- La hemiplejía está presente en la mayoría de los pacientes, ya sea sola o en asociación con hemiparesia.
- Hemiplejías transitorias que no siguen un ataque epiléptico y, a veces, se acompañan de dolores de cabeza similares a las migrañas son observados En muchos casos de síndrome de Sturge-Weber. Estos episodios hemipléjicos aparentemente no son de naturaleza epiléptica y pueden ser una consecuencia de alteraciones vasomotoras dentro o alrededor del angioma.
- La hemorragia intracraneal es bastante rara, pero se ha documentado en algunos casos.
- Cuando un niño presenta un déficit neurológico focal agudo, la determinación de la causa es esencial para guiar la terapia.
- En teoría, algunos médicos han utilizado aspirina en dosis bajas para prevenir trombosis venosas recurrentes se supone que causa episodios similares a un accidente cerebrovascular y déficits focales. Sin embargo, la falta de ensayos clínicos controlados y la ariabilidad clínica del síndrome hacen imposible determinar si la aspirina es útil.

## PRESENTACIONES OFTÁLMICAS

Las anomalías oftálmicas son parte del síndrome de Sturge-Weber (SWS). La siguiente información está diseñada para ofrecer a los médicos de la sala de emergencias información sobre los hallazgos oculares comunes exclusivos del SWS y los problemas oculares especiales que pueden experimentar los pacientes con SWS.



### Hallazgos oculares comunes (típicos) de SWS

- Marca de nacimiento en vino de Oporto que afecta a los párpados
- Diferenciarse del eritema por la falta de sensibilidad, la presencia de bordes bien delimitados que a menudo respetan la línea media y falta de calor al tacto.
- Ojos rojos (prominencia de vasos conjuntivales y episclerales).
- Diferenciar de la inflamación ocular por falta de secreción, falta de dolor, complejos de vasos diminutos claramente visibles, tortuosos y teleangiectásico en apariencia y ausencia de síntomas.
- La retina y el reflejo rojo aparecen más rojos de lo habitual o que en el ojo contralateral no afectado.
- Debido a hemangioma coroideo (la coroides se encuentra debajo de la retina).
- Se diferencia de la hemorragia retiniana por la ausencia de manchas de sangre distintas y la aparición de enrojecimiento difuso. Particularmente obvio en SWS unilateral en comparación con el ojo no afectado.



### Problemas oculares comunes de SWS

- Inflamación de los párpados que ocurre con mayor frecuencia al despertar.
- Diferenciar de la celulitis por el antecedente de un período prolongado de decúbito, recurrencia, ausencia de fiebre, ausencia de sensibilidad, falta de eritema verdadero (ver arriba), falta de calor al tacto y resolución en horas sin tratamiento.
- Glaucoma: puede presentarse, especialmente en niños menores de 5 años, con ojo agrandado ipsilateral, fotofobia, lagrimeo, córnea turbia, disminución del reflejo rojo y agrandamiento de la copa del nervio óptico.
- Todos los signos y síntomas no son necesarios para el diagnóstico.
- Requiere derivación urgente a un oftalmólogo si se presentan signos o síntomas sospechosos.
- El glaucoma en niños mayores generalmente se presenta sin síntomas o signos, excepto copa del nervio óptico agrandado, pero puede tener algunos de los hallazgos mencionados anteriormente.
- Presión intraocular significativamente más alta que en el ojo no afectado contralateral.
- Asegúrese de revisar la visión en ambos ojos, con anteojos puestos y / o con un orificio de alfiler para obtener la mejor medida de agudeza visual corregida. Defectos del campo visual, especialmente en niños con convulsiones y aquellos que han tenido hemisferectomía, el más común es una hemianopsia lateral.
- Disminución de la visión periférica, común debido a compromiso cerebral o glaucoma.
- El desprendimiento de retina y otras complicaciones del hemangioma coroideo son muy raras.
- Derive al oftalmólogo si se descubre un nuevo descubrimiento de disminución de la visión en un ojo y pupilar ausente o blanco (leucocoria) prueba de flujo ”.



### Consideraciones Especiales

- Todos los bebés recién nacidos con SWS y marcas de nacimiento en vino de Oporto que afecten a los párpados y / o al cerebro deben ver a un oftalmólogo en las primeras semanas de vida. Los niños con una marca de nacimiento en los párpados en el vino de Oporto pueden tener riesgo de glaucoma durante toda su vida y requieren un examen ocular periódico, a menudo bajo anestesia o sedación en los primeros años de vida, hasta que puedan despertar.
- Cualquier niño que haya tenido una cirugía ocular previa y se presente a la sala de emergencias con un ojo rojo (por encima de la línea de base), dolor o cualquier otra inquietud ocular (incluida la conjuntivitis) debe ser derivado urgentemente a su oftalmólogo.

#### Los niños con glaucoma a menudo toman múltiples medicamentos. En general:

- Red Top Drops = dilatadores de pupila (simpaticomiméticos o parasimpaticolíticos).
- Green Top Drops = constrictores pupilares (parasimpaticomiméticos).
- Purple Top Drops = agonistas alfa.
- Orange Top Drops = inhibidores de la anhidrasa carbónica.
- Otros: pueden estar en uso análogos de prostaglandinas tópicas, antibióticos, esteroides y otros fármacos antiinflamatorios.

- También puede estar usando esteroides orales o inhibidores de la anhidrasa carbónica orales para problemas oculares.

- Tenga en cuenta que algunos frascos pueden contener más de un agente (preparación combinada).
- Los niños con SWS que reciben ciertos agonistas alfa (por ejemplo, brimonidina) pueden ser más propensos a los efectos secundarios sedantes que pueden ser agudo y dramático. En bebés o niños con SWS grave, también se pueden observar bradicardia, apnea e hipotermia, incluso si sólo una gota dada.
- Si un niño ha tenido un implante de tubo de drenaje de glaucoma (también llamado setón o tubo), puede haber un cuadrado blanquecino visible en el borde de la córnea en un cuadrante. Este es el tejido que se usa para cubrir el tubo de plástico. Si un niño se ha sometido a una cirugía de glaucoma, es posible que tenga una masa (ampolla) de apariencia quística, vascular o avascular, en uno o más cuadrantes más allá del borde de la córnea. Ésta es el área esperada de drenaje de líquido.

## PRESENTACIÓN DE LA MARCA DE NACIMIENTO DEL VINO DE OPORTO.

Las marcas de nacimiento de PortWine (malformaciones vasculares capilares) de la cara son el sello distintivo del síndrome de Sturge-Weber.

### Heridas en las marcas de nacimiento del vino de Oporto

- Las marcas de nacimiento del vino de Oporto se componen de un exceso masivo de vasos sanguíneos capilares. Si bien estos vasos tienen un flujo bajo, las heridas en las marcas de nacimiento del vino de Oporto pueden sangrar significativamente más que la piel normal.
- Los vendajes de compresión son importantes antes y después de suturar heridas en marcas de nacimiento en vino de Oporto.
- La anestesia local es la misma que para cualquier herida.
- No se debe realizar una electrocoagulación extensa de los vasos sanguíneos dérmicos sangrantes para evitar necrosis.
- Las heridas más profundas requieren suturas dérmicas para obtener una alineación dérmica perfecta. Las suturas 4.0 resolubles deben ser usadas.
- Las suturas cutáneas no deben ser reabsorbibles, 4.0 o 5.0 y deben retirarse en 7-10 días.
- Los pacientes deben usar un vendaje compresivo durante las 24 horas posteriores a la sutura.
- Los pacientes deben ser vistos en seguimiento los próximos días.

### Granulomas piógenos en marcas de nacimiento del vino de Oporto

- Los granulomas piógenos son crecimientos neovasculares que se observan en la piel normal, pero también ocurren comúnmente en las marcas de nacimiento del vino de Oporto.
- Tienen una superficie muy friable y sangran con frecuencia.
- La anestesia local es la misma que para cualquier lesión cutánea.
- El mejor y más simple tratamiento para los granulomas piógenos es la extirpación superficial y luego la cauterización o láser. fotocoagulación de la pápula sangrante.
- El sangrado de la herida subsiguiente se controla mejor mediante presión y electrocoagulación suave.
- Puede producirse una recurrencia de la lesión que requiera un nuevo tratamiento.
- La cirugía de escisión dará lugar a una cicatriz más grande y debe ser realizada por médicos con experiencia en el tratamiento de granulomas piógenos.
- Para lesiones de menos de 5 mm, el tratamiento con láser de colorante pulsado, si está disponible, es simple y puede ser efectivo.

## Otras afecciones dermatológicas de la piel relacionadas con una marca de nacimiento en vino de Oporto

- Las afecciones cutáneas comunes como el eccema, el acné, el impétigo y la mayoría de las enfermedades de la piel pueden tratarse de la misma forma que en los pacientes sin marcas de nacimiento del vino de Oporto.

### ABOUT THIS PUBLICATION

#### Compilado para la Fundación Sturge-Weber por los miembros de la Junta Asesora de Medical

AHM Mahbubul Huq, M.D., Ph.D. y Harry T. Chugani, M.D., Departamento de Pediatría y Neurología, Wayne State University, Detroit, MI  
Alex V. Levin, M.D., MHSc, FAAP, FAAO, PRCSC, Wills Eye Institute, Jefferson Medical College of Thomas Jefferson University, Filadelfia, PA  
Joseph G. Morelli, M.D., Departamento de Dermatología del Centro de Ciencias de la Salud de la Universidad de Colorado, Denver, CO

#### Adiciones y actualizaciones

John Bodensteiner, M.D., División de Neurología Infantil y Adolescente, Mayo Clinic, Rochester, MN  
Gerald Goldberg, M.D., Pima Dermatology, Tucson, AZ  
Mustafa Sahin, MD, Ph. D., Departamento de Neurología, Boston Children's Hospital, Boston, MA  
Kristen Kelly, MD, Departamento de Dermatología, Universidad de California Irvine, Irvine, CA  
Anna Pinto, MD, Neurología, Boston Children's Hospital, Boston, MA



#### The Sturge-Weber Foundation

www.Sturge-Weber.org  
6105 S. Main Street, #200  
Aurora, Colorado 80016  
973-895-4445