

EXOTICO SÍNDROME NEURO CUTÁNEO: DIAGNÓSTICO TARDÍO EN UN ADULTO

Presentación de caso clínico

Autores

Torres Duran Silvia Paola*, Cossio Contrera Edgar Yarleyson**, Ellis Fritz Jessica
Valentina*, Lara Rodriguez Camilo Andres ***.

*Residente 2do año de Radiología e Imágenes Diagnósticas.

**Residente 3er año de Radiología e Imágenes Diagnósticas.

Universidad de Santander. Bucaramanga, Colombia.

*** Especialista en Radiología. Hospital Universitario de Bucaramanga los comuneros. Instituto de diagnóstico médico (IDIME). Bucaramanga, Colombia.



OBJETIVOS

- Describir los hallazgos radiológicos del Síndrome de Sturge Weber.
- Enumerar los diagnósticos diferenciales de la patología presentada.
- Revisar los datos epidemiológicos relacionados con la entidad.



ANTECEDENTES

SÍNDROME DE STURGE WEBER

Concepto:

Síndrome neurocutáneo congénito caracterizado por la coexistencia de angioma facial y angioma leptomeníngeo, casi siempre asociado (60% de los casos) con glaucoma.

Nomenclatura:

También denominada angiomatosis encefalotrigeminal o angiomatosis encefalofacial

Manifestaciones clínicas:

Malformación capilar facial (mancha de vino de Oporto)
Convulsiones refractarias al manejo médico
Retraso en el neurodesarrollo.

Epidemiología:

Incidencia :1 entre 20.000- 50.000 nacidos vivos

Claves para sospecha clínica

El signo de la mancha de vino de Oporto estima un riesgo entre 10-20% de padecer el síndrome Sturge Weber.

DIAGNÓSTICO RADIOLOGÍCO RM

SÍNDROME DE STURGE WEBER

signos directos :

Angioma leptomeníngeo: realce leptomeníngeo post-contraste (flechas)

Sensibilidad 85%

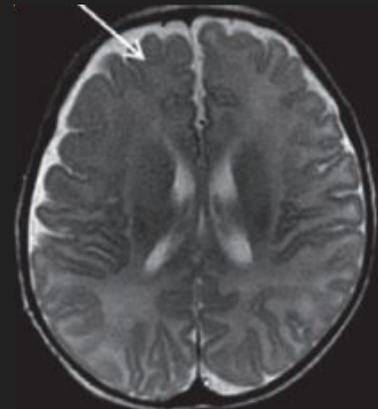
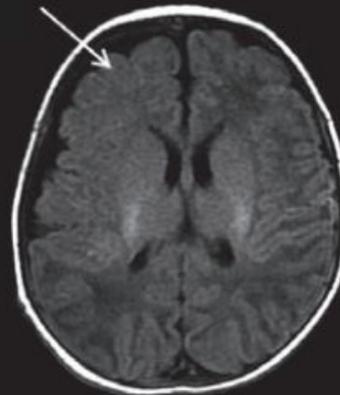
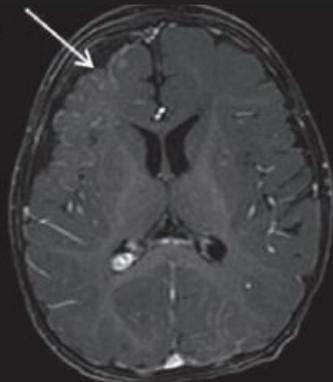
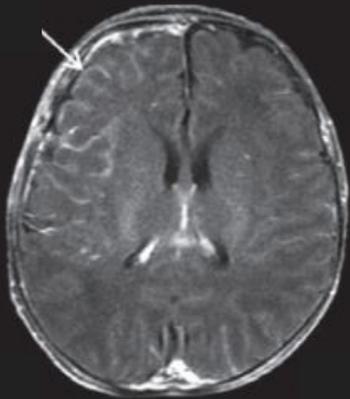
Especificidad 94%

Signos indirectos :

Aumento de tamaño del plexo coroideo ipsilateral
Atrofia cerebral localizada.

Inversión en la intensidad de señal de la sustancia blanca:

Baja señal en T2 y alta señal en T1. (flechas)

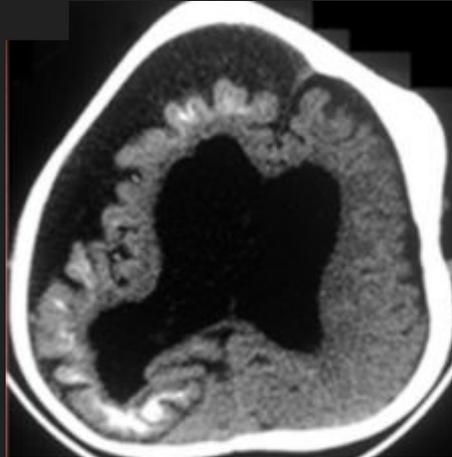


DIAGNÓSTICO RADIOLÓGICO TC

SÍNDROME DE STURGE WEBER

signos tomográficos:

- Calcificaciones subcorticales.
- Pérdida de volumen cerebral.
- Displasia fibrosa en huesos del cráneo..
- Hipertrofia de tejidos blandos faciales





PRESENTACIÓN DE CASO

Historia clínica del paciente

Datos

Género: Masculino
Edad: 35 años.

Antecedentes

Patológicos: Glaucoma -Epilepsia refractaria
Farmacológicos: Levetiracetam- Lacosamida
Quirúrgicos: Niega

Presentación Clínica.

Masculino de 35 años cursa cuadro de asimetría facial dada por aumento del volumen de los tejidos blandos de la hemicara izquierda asociado a mácula facial en vino de Oporto, acompañado de convulsiones refractarias desde la infancia.

Presenta además déficit neurológico y antecedente de glaucoma en ojo izquierdo.

Impresión diagnóstica:

Esclerosis tuberosa Vs Síndrome Sturge Weber.

Conducta

Resonancia cia magnética de cerebro

CASO PROBLEMA



Masculino de 35 años con antecedente de convulsiones refractarias desde la infancia y lesión macular hemifacial izquierda congénita que progresivamente ha aumentado en extensión y que se acompaña de asimetría facial por aumento del volumen de los tejidos blandos de la hemicara. en los últimos años. El retraso neurológico ha sido progresivo. Ante la sospecha clínica de esclerosis tuberosa Vs síndrome Sturge Weber, solicitan neuroimágenes.

RM cerebral con contraste muestra realce paquimeníngeo que predomina en el hemisferio cerebral izquierdo con áreas de atrofia de la corteza occipital con alteración en la intensidad de señal de la sustancia blanca, hipointensa en T2 e hiperintensa en T1.

CASO PROBLEMA

TC de cara con reconstrucción 3D reporta asimetría hemifacial izquierda importante aumento en el espesor de la grasa del tejido celular subcutáneo en la hemicara izquierda, comprometiendo la bolsa grasa de Bichat y con infiltración grasa del músculo masetero izquierdo

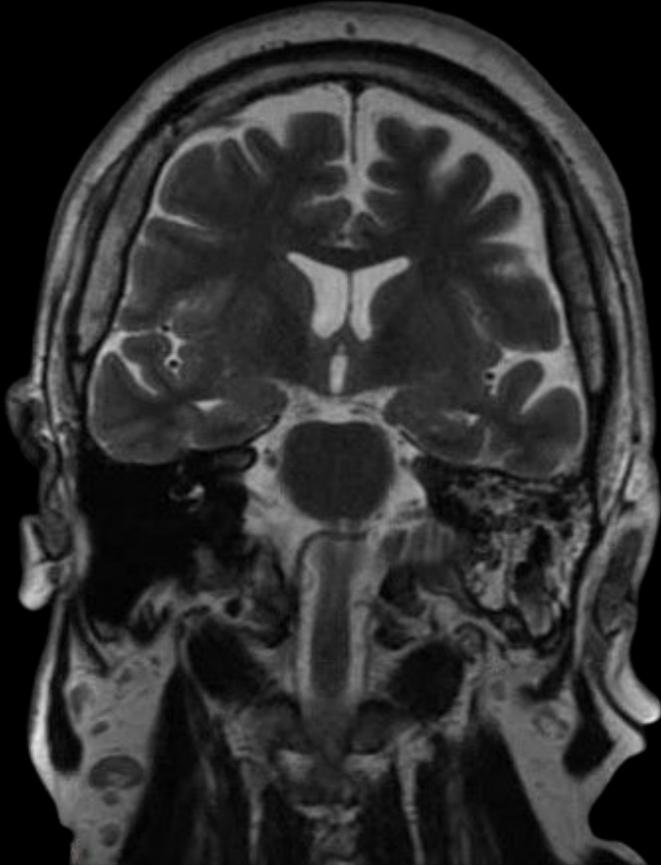
Calcificaciones leptomeníngeas bilaterales asimétricas de predominio temporo-occipital bilateral y frontal anterior izquierda.

Cambios atróficos cerebrales.

Ensanchamiento del diploe óseo craneal.

DIAGNÓSTICO
SÍNDROME DE STURGE WEBER

Resonancia magnética de cerebro



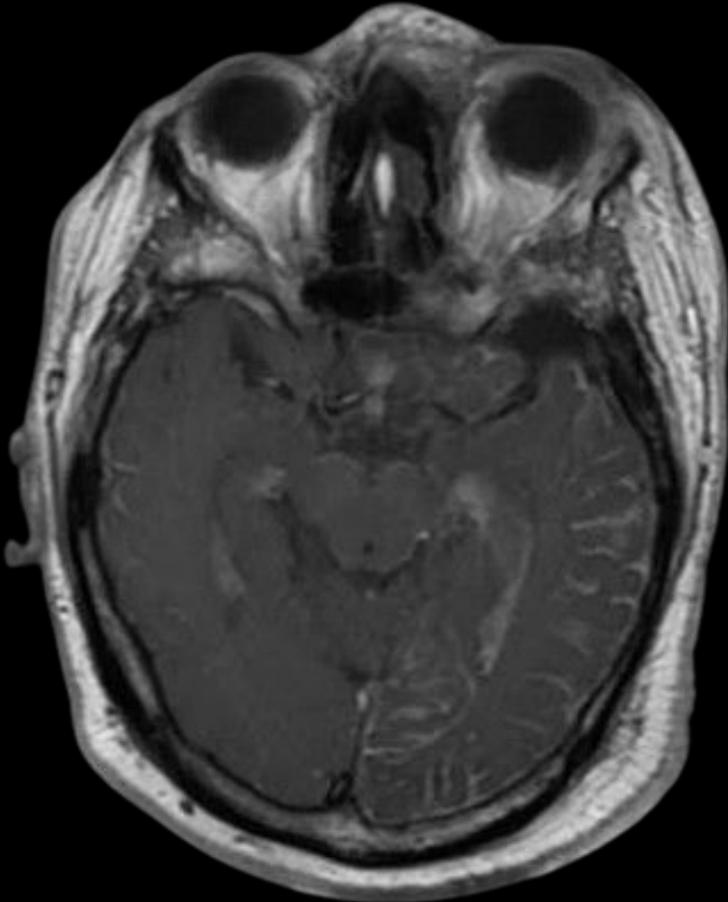
RM cerebral simple coronal T2:

Pérdida de volumen del hemisferio cerebral izquierdo.

Áreas de alteración de la intensidad de señal subcortical.

Ensanchamiento del diploe óseo craneal.

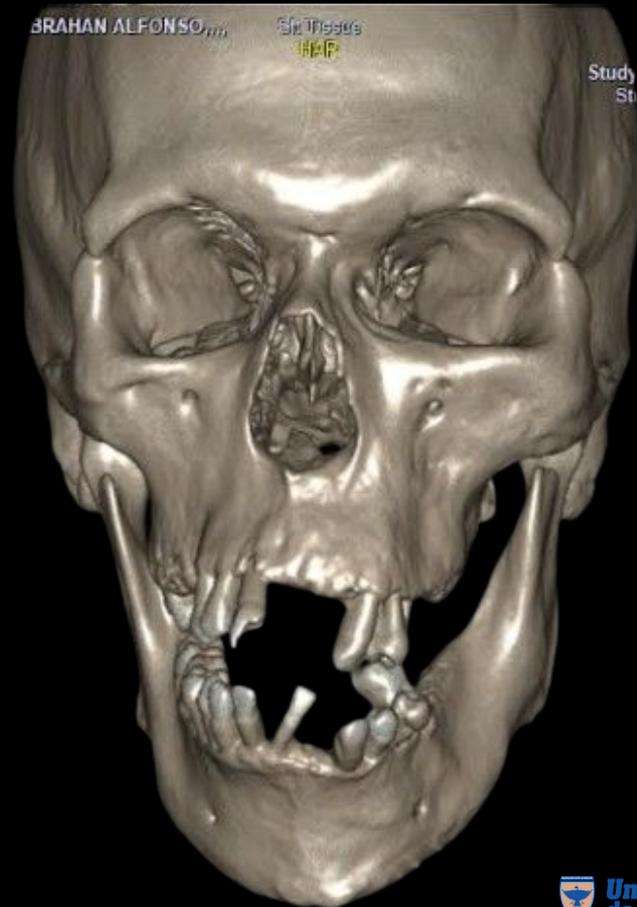
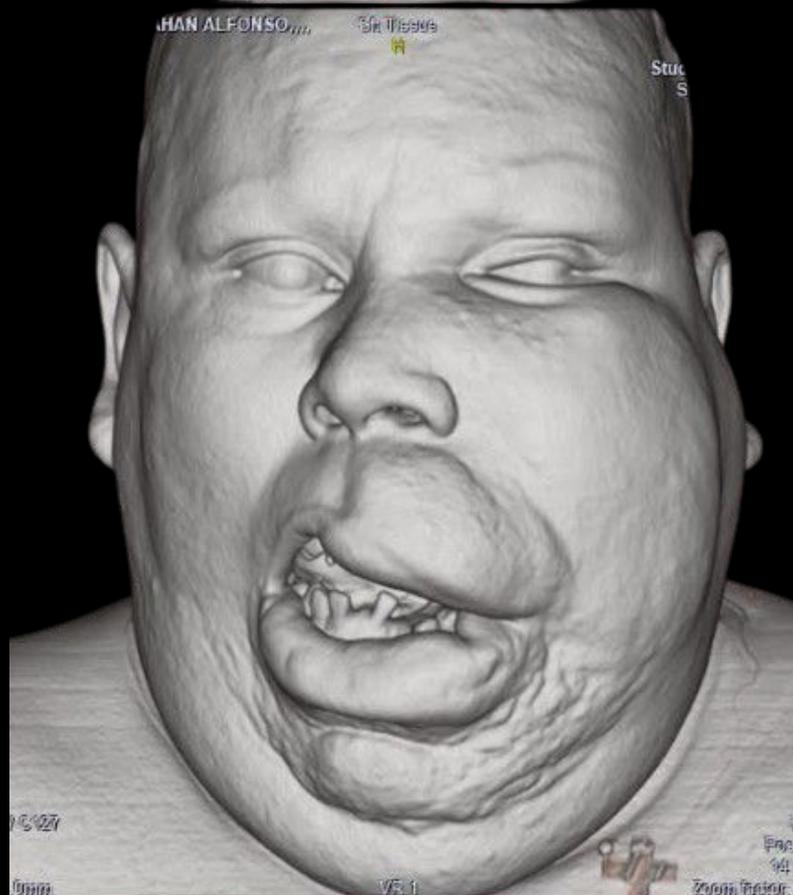
Resonancia magnética de cerebro



RM cerebral con contraste axial T1:

Discreto adelgazamiento de la corteza del hemisferio cerebral izquierdo.
Realce paquimeningeo de predominio izquierdo.

TC de carac con reconstrucción 3d



TC de cara con reconstrucción 3D



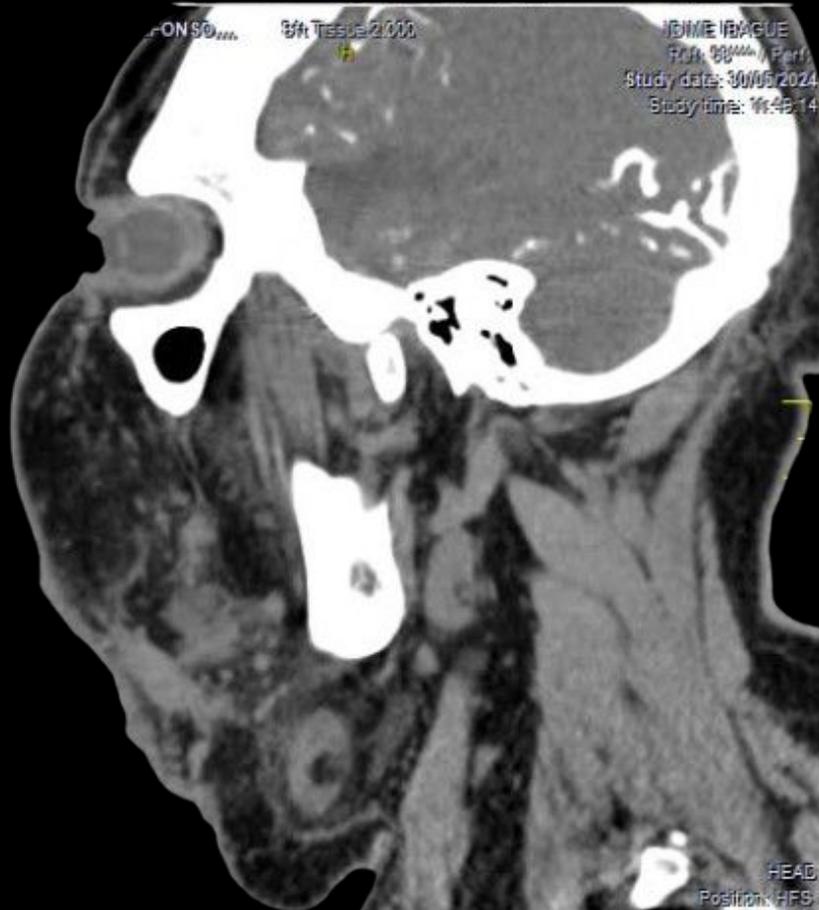
Importante aumento del espesor de la grasa del tejido celular subcutáneo en la hemicara izquierda, comprometiendo la grasa de Bichat e infiltración grasa del músculo masetero ipsilateral.

TC de cara con reconstrucción 3D



Aumento del espesor de los tejidos blandos de la hemicara izquierda con compromiso de la región orbitaria inferior, malar, maxilar y mandibular.

TC de cara con reconstrucción 3D



Calcificaciones leptomeningeas bilaterales asimétricas de predominio temporo-occipital bilateral y frontal anterior izquierda.

Cambios atróficos cerebrales

CONCLUSIONES

- Reconocer los signos radiológicos del síndrome de Sturge Weber permite hacer el diagnóstico de la entidad con una alta sensibilidad y especificidad.
- El reconocimiento de la afectación cerebral presintomática es fundamental para identificar la población con riesgo de complicaciones neurológicas, permitiendo modificar el curso de la enfermedad mediante tratamiento médico.
- Las investigaciones actuales están guiadas por el conocimiento de la mutación somática que causa este trastorno. Aún no queda claro su etiología, sin embargo, los estudios se encuentran en la búsqueda de biomarcadores tempranos para predecir la afectación cerebral y proporcionar objetivos terapéuticos con el fin de prevenir la progresión de la enfermedad

BIBLIOGRAFÍA

1. Thorpe J, Frelin LP, McCann M, et al. "Identificación de una mutación activadora de mosaico en GNA11 en el síndrome de Sturge-Weber atípico" . *J Invest Dermatol* . 2021; 141 : 685–688.
2. Dinulos JGH. Vascular tumors and malformations. In: Dinulos JGH, ed. *Habif's Clinical Dermatology: A Color Guide to Diagnosis and Therapy*. 7th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2021:chap 23.
3. Huang Z, Li Y, Zhao Z, et al. "Mutación R183Q de GNAQ como causa potencial del síndrome familiar de Sturge-Weber: reporte de un caso" . *Oncol Lett* . 2017; 13 (4): 2665–2669.
4. Bar, C., Pedespan, J.-M., Boccara, O., Garcelon, N., Levy, R., Grévent, D., Boddaert, N., & Nabbout, R. (2020). Early magnetic resonance imaging to detect presymptomatic leptomeningeal angioma in children with suspected Sturge–Weber syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 62(2), 227–233. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14253>.
5. Kasinathan, A. (2018). Angiodysplastic Sturge Weber syndrome; BMJ Case Rep. *BMJ Case Rep*. <https://doi.org/10.1136/bcr-2017-222869>