

# Síndrome de Sturge – Weber – Os síndromes raros também existem

*Sturge-Weber syndrome – The rare syndrome also exist*

A síndrome de *Sturge-Weber* (SSW) também conhecido por angiomatose encefalotrigeminal é uma entidade rara com uma incidência de cerca de um caso por 50'000 indivíduos<sup>1</sup>. Caracteriza-se por alterações neurocutâneas, angiomas que envolvem as leptomeninges e a pele da face, habitualmente na distribuição oftálmica e maxilar do nervo trigémino, sendo descritas como “manchas em vinho do porto”, e glaucoma<sup>2</sup>. O diagnóstico é quase invariavelmente estabelecido ao nascimento ou durante a infância, mas ao longo da vida dos doentes diversas complicações podem surgir<sup>3</sup>.

As imagens são de um homem de 44 anos sem seguimento médico regular, dependente nas atividades de vida diária, com antecedentes pessoais conhecidos de diminuição da acuidade visual, epilepsia e défice mental desde a infância. Medicado habitualmente com ácido valpróico 500 mg 2bid, topiramato 10mg id, zonisamida 300mg id. Recorreu ao serviço de urgência por crises convulsivas tónico-clónicas generalizadas quase diárias desde há 1 mês. Ao exame físico o doente apresentava-se pouco colaborante mas hemodinamicamente estável. Ao nível da cabeça eram evidentes diversas alterações: macrocefalia, hipertrofia dos tecidos moles da face com manchas em vinho do porto exuberantes bilaterais com distribuição oftálmica, maxilar e mandibular do nervo trigémino, e hemangiomas conjuntivais bilaterais (Fig. 1). Ao exame neurológico apresentava hemiparesia esquerda grau 3/5 em ambos os membros. Realizou tomografia computadorizada crânio-encefálica que mostrou atrofia do hemisfério encefálico direito com calcificação cortical de configuração giriforme de predomínio frontal e occipital e maior volume do plexo coroide do ventrículo lateral direito (Fig.2), aspetos descritos na literatura como característicos de SSW<sup>4</sup>. Analiticamente sem alterações nomeadamente da função tiroideia. O doente foi observado por oftalmologia tendo sido diagnosticado glaucoma bilateral com perda visual acentuada.

Trata-se então de um caso de síndrome de *Sturge-Weber* tipo I (angiomas da face e das leptomeninges e glaucoma) segundo a *The Roach Scale*, que por falta de seguimento médico apresentava as diversas complicações da síndrome não controladas, convulsões frequentes, perda visual acentuada, história de episódios semelhantes a AVC com hemiparésia sequelar, cefaleias, défice cognitivo e isolamento social. Apesar da forma de apresentação grave com sintomas desde a infância o diagnóstico foi estabelecido numa idade muito pouco comum. A síndrome de *Sturge-Weber* é uma entidade a ter presente no diagnóstico diferencial das manchas vinho do porto e das crises convulsivas. O diagnóstico precoce e o seguimento/vigilância médica apertada são as únicas formas de melhorar o prognóstico sombrio das manifestações e complicações desta síndrome que são verdadeiramente limitadoras de autonomia no quotidiano.

## Bibliografia

- 1 Comi AM. Update on Sturge Weber syndrome: diagnosis, treatment, quantitative measures, and controversies. *Lymphat Res Biol* 2007;5:257e64.
- 2 Bodensteiner J, Roach E. SturgeWeber syndrome: introduction and overview. Mt. Freedom, NJ: The Sturge Weber Foundation; 1999.

Fig. 1. Fotografia da face do doente. Evidente hipertrofia dos tecidos moles da face com manchas em vinho do porto bilaterais exuberantes a nível da distribuição oftálmica, maxilar e mandibular do nervo trigémino.



Fig. 2. TC crânio-encefálico. Atrofia do hemisfério encefálico direito com calcificação cortical de configuração giriforme. Aumento do volume do plexo coroide do ventrículo lateral direito. Diáquise cerebelosa cruzada secundária à atrofia do hemisfério direito.



- 3 Annapurna Sudarsanam, Simone L. Ardern-Holmes. Sturge Weber syndrome: From the past to the present. *European journal of paediatric neurology* 18 (2014) 257 e266.
- 4 Juhasz C, Haacke EM, Hu J, et al. Multimodality imaging of cortical and white matter abnormalities in SturgeWeber syndrome. *AJNR Am J Neuroradiol* 2007;28:900e6.

## DIAGNÓSTICO: Síndrome Sturge-Weber, Manchas em Vinho do Porto

Cátia Canelas<sup>1</sup>, Joana Lima<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Interna Complementar de Medicina Interna do 3º ano, Serviço de Medicina Interna do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

<sup>2</sup> Interna Complementar de Oncologia do 3º ano, Serviço de Medicina Interna do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

Correspondência: catiacanelas@gmail.com

Como citar este artigo: Canelas C, Lima J. Síndrome de Sturge – Weber. Os síndromes raros também existem. *Galicla Clin* 2015; 76 (4): 186

Recibido: 08/08/2015; Aceptado:12/10/2015