Sesión del 26 de mayo de 1963 (*)

UN CASO DE ENFERMEDAD DE STURGE-WEBER

Dres. M. Conill-Santías y J. Solé-Sagarra
Vich - Barcelona

I. Clínica. — La *enfermedad de Sturge-Weber* es una dolencia poco frecuente, con escasas publicaciones, tanto nacionales como extranjeras. Este ha sido uno de los motivos de esta comunicación, en la cual presentamos un caso típico, estudiado desde la edad de los dos meses hasta el momento actual, en que el niño cuenta cinco años y medio, y en el cual se puede observar la evolución de la misma.

Esta enfermedad pertenece al grupo de las facomatosis neurodérmicas y se caracteriza por el siguiente cuadro:

1. Nevos vasculares de la cara, sobre piel y mucosas inervadas por el trigémino.

2. A menudo convulsiones focales contralaterales de tipo jaksoniano, con o sin déficit motor.

3. Angioma de los vasos intracraneales del mismo lado del angioma cutáneo, que a veces se traduce en forma de calcificaciones visibles a radiografía simple de cráneo.

4. Alteraciones de tipo psíquico, con retraso mental (oligofrenia), así como alteraciones de la conducta.

5. Alteraciones oculares, tales como estrabismo, midriasis contralateral, angioma de la coroides, exoftalmia y glaucoma de la coroides, debidos a la hipertensión intraocular; alteración de los vasos retinianos.

6. En algunos casos distrofia adiposo-genital.

La inmensa mayoría de casos se presentan en formas incompletas o abortivas y en otros presentan además alteraciones de tipo congénito, tales como coartación de la aorta, desarrollo anormal de los ojos, elevación de la arcada palatina y coloboma.

La historia clínica del enfermo motivo de esta comunicación es la siguiente:

(*) Sesión foránea celebrada en Vich, en la Caja de Pensiones para la Vejez y de Ahorros.

Daniel B. B., natural de Torelló, de cinco años y medio.

Antecedentes familiares: No existe ningún dato que haga sospechar la existencia de esta enfermedad, tanto en su forma completa como incompleta.

Durante el embarazo y en sus comienzos tuvo la madre una púrpura reumática, con varios brotes durante el mismo.

El parto fue normal y a término, observándose en seguida la existencia de una mancha rosácea, que afectaba las regiones frontal, párpado, nariz, mejilla y mentón del lado derecho, y que rebasaba algo la línea media de la cara.

Lactancia materna hasta la edad de los dos meses, en que aparecieron las primeras manifestaciones de tipo neurológico y luego se continuó con leche condensada; la alimentación siempre se hizo difícil, por negarse el niño a comer. Ha sido una tragedia para los padres el tener que forzar siempre a comer (a tragar) al niño.

FIG. 1

Los *síntomas cutáneos* son los de un nevo plano, con clara delimitación en el lado derecho de la cara, y que se extiende hacia el borde gingival (con anormal implantación de los dientes), velo de paladar y hacia faringe del mismo lado y en región retroauricular. Durante el transcurso de estos años ha sufrido una ligera modificación en coloración y extensión. Se decolora por vitropresión (fig. 1).

Las *manifestaciones neurológicas* comenzaron a los dos meses de edad, con convulsiones de tipo jaksoniano, las cuales empezaban por el ojo y descendían

progresivamente hacia la boca, extremidad superior e inferior del lado izquierdo, o sea contralaterales al angioma cutáneo, sin que aparentemente afectaran al lado derecho. Los ataques eran con pérdida de conciencia, mirada desviada y de duración de dos a tres minutos, repitiéndose varias veces por espacio de cinco días, cuyo cuadro cedió con tratamiento con anticonvulsivantes. A los nueve meses, volvió de nuevo a repetir otra crisis comicial y hasta el momento actual no ha vuelto a repetir ningún síndrome neurológico convulsivo de tipo focal.

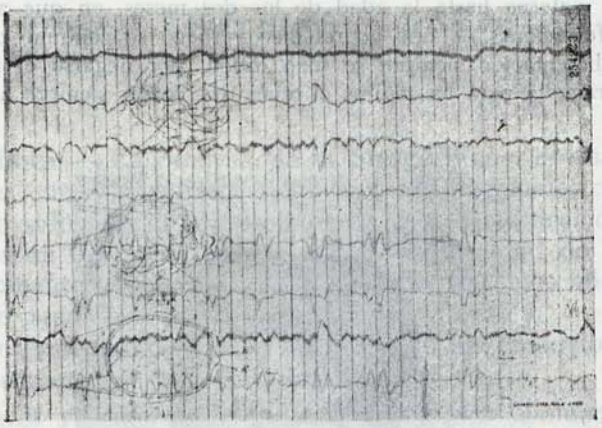

FIG. 2

En la *exploración neurológica* se ha venido observando siempre una hiperreflexia e hipertonía de las extremidades superior e inferior del lado izquierdo. Ligera atrofia muscular, que afecta a ambas extremidades. Al ejecutar movimientos, tanto activos como pasivos, ofrece resistencia. En la mano existe contractura del dedo pulgar y extensión de los demás dedos. Se sostiene ligeramente de pie, durante escaso tiempo, y se cae hacia el lado izquierdo. Escoliosis muy pronunciada hacia el lado izquierdo. Los movimientos que ejecuta son incoordinados y no obedecen a ningún estímulo.

Exploración psíquica: A partir de los dos meses se observa un retraso psicomotor que ha ido en aumento hasta el momento actual; se muestra como un ser indiferente a todo cuanto le rodea, apenas sonríe, no coge ningún objeto que se le ofrezca, sólo articula algunas sílabas en forma incoherente, no reacciona al ruido de la campanilla, tiene carácter irritable, no tiene apetito y existe un verdadero forcejeo en lo que se refiere a darle el alimento; o sea que está afecto de una oligofrenia profunda, que corresponde a los límites entre idiocia e imbecilidad, con cociente intelectual de 0'30.

Su desarrollo ponderal es deficiente (pesando en la actualidad 16'500 kg.), así como su estado genital.

Se han practicado varios exámenes de sus aparatos circulatorio y respiratorio, habiéndose encontrado siempre normales.

Ha padecido algunas enfermedades de tipo eruptivo, tales como sarampión y escarlatina, sin complicación alguna.

Del *estudio electro-encefalográfico y radiográfico* que empezamos a la edad de dos meses hasta el momento actual, es donde se pueden observar las diversas fases que se han ido desarrollando y que a continuación vamos a resumir:

Año 1957: a) Foco activísimo en la derecha con actividad crítica registrada (fig. 2). b) Foco posterior izquierdo probablemente secundario.

Año 1958: Activación del foco posterior izquierdo muy activo.

Año 1960: Considerable inmaturez de fondo y manifestaciones de tipo irritativo de tipo central.

Año 1962: Marcada inmaturez. Los focos no se observan ya (fig. 3).

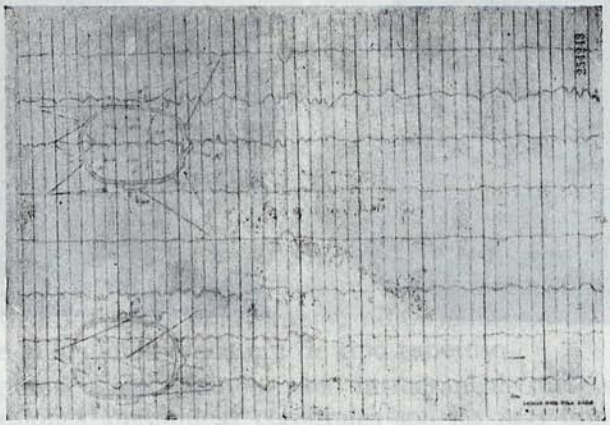

FIG. 3

El estudio electro-encefalográfico nos muestra, en su fase inicial, la existencia de lesiones focales, que desde el punto de vista clínico se tradujeron en manifestaciones convulsivas, y a medida que ha transcurrido la enfermedad han aparecido signos de tipo degenerativo, que clínicamente se manifiestan con déficit psicomotor de tipo oligofrénico profundo.

La existencia de *calcificaciones cerebrales* es considerado como síntoma patognomónico de la *enfermedad de Sturge-Weber*. En nuestro enfermito las primeras dos radiografías practicadas a los tres meses y dos años respectivamente (fig. 4), no muestran sombra alguna; en cambio en las radiografías de los cuatro y cinco años se observan (fig. 5) claras imágenes de calcificación, lo cual pone de manifiesto que la aparición de las calcificaciones no se realiza hasta un cierto tiempo de transcurrida la enfermedad; generalmente no empiezan hasta los dos o tres años de edad, y aun más tarde.

Las radiografías practicadas a los cuatro y cinco años muestran una bóveda craneal con diples algo pronunciada y de estructura finamente porótica. El engrosamiento es particularmente manifiesto en la región frontal, en su porción vertical. En el endocráneo se aprecian unas finas líneas esclerosas, que forman

una sinuosidad que cruza transversalmente el parietal y se extiende a toda la zona parietal lindante con el occipital. Dichas líneas esclerosas corresponden a las calcificaciones de las paredes angiomatosas, siendo éstas tortuosas, dobles y de gran densidad.

A pesar de considerar como datos complementarios de gran importancia la práctica de la arteriografía y neumoencefalografía, no se han practicado por temor a la reactivación de su proceso de tipo focal y reaparición de convulsiones.

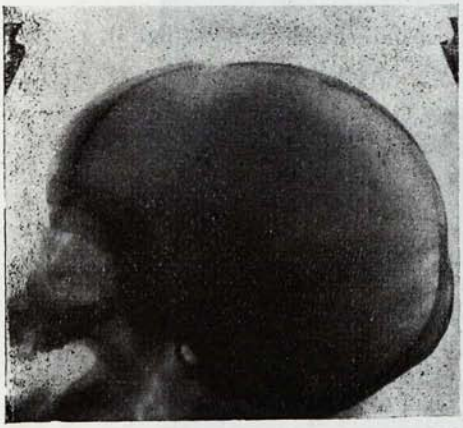

FIG. 4

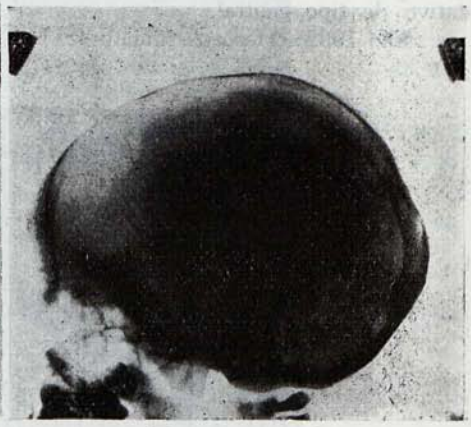

FIG. 5

Otro de los datos característicos de la enfermedad son los *síntomas oftalmológicos*; pero, a pesar de que no aparezcan, no son obstáculo para el diagnóstico. En nuestro caso las exploraciones realizadas al comienzo de la enfermedad eran normales. En la actualidad ofrece el siguiente resultado (QUER): angioma de los párpados, más acentuado en ojo derecho. Conjuntiva y esclerótica no están vascularizadas, color del iris algo más obscuro en el ojo derecho. Exoftalmia moderada, con megalocórnea, siendo ésta transparente y de buen aspecto. Cámara anterior normal o algo profunda. No presenta midriasis, reacción pupilar a la luz normal. La tensión ocular está algo aumentada al tacto. *Fondo de ojo:* en ojo derecho se aprecia muy ligera excavación papilar, con papila rosada; las venas de la retina están dilatadas y bastante flexuosas; en ojo izquierdo la papila es plana; no hay hemorragias. La visión parece estar relativamente bien conservada.

II. ETIOPATOGENIA. — La causa originaria de la *enfermedad de Sturge-Weber*, es por el momento desconocida. Se trata de una embriopatía de origen hereditario de tipo facomatoso. En nuestra observación no se ha encontrado ningún antecedente de dicha enfermedad, tanto en su forma típica, como atípica; como tampoco la existencia de ningún trauma de tipo psíquico sufrido por la madre durante el embarazo en

sus primeros meses, los cuales pudieran haber obrado, según algunos autores, como factores lesivos congénitos o ambientales.

La etiopatogenia de la enfermedad radicaría, según algunos, en una lesión hipotalámica, que daría origen a alteraciones nerviosas simpáticas, y éstas originarían a su vez alteraciones vasomotoras en los vasos meníngeos y piel. Otros opinan que el angioma se debería a la acción vascular de las fibras parasimpáticas que acompañan al nervio trigémino, lo que explicaría la localización facial del nevo. CUSHING y BAILEY suponen que la enfermedad comienza en una fase inicial muy precoz del desarrollo embrionario de la vascularización craneocerebral.

El cuadro anatomopatológico que cabe aceptar es el de las precipitaciones perivasculares de seudocalcio de localización preferente en los centros extrapiramidales. Estas precipitaciones se deben a procesos metabólicos poco conocidos. Clínicamente, tales lesiones seudocalcáreas no producen síndromes bien delimitados. El estudio del seudocalcio es más bien un problema morfológico y fisiopatológico del sistema nervioso central que clínico. El fondo de la cuestión es si estamos ante un problema fisiológico o fisiopatológico del cerebro. Nosotros nos inclinamos por la última suposición.

Anatomía patológica. La base fundamental de la *enfermedad de Sturge-Weber* está representada por una malformación vascular, de tipo telangiectásico o hemangioma simple; no obstante, se ha descrito algún caso en que el angioma facial era de tipo tuberoso.

El angioma, tanto cutáneo como intracraneal, suele ser del mismo tipo. Las lesiones anatómicas cerebrales son las más importantes y las que condicionan los síntomas neurológicos. Estas lesiones, según algunos autores, estarían condicionadas a la malformación vascular de la meninges. Sin embargo, ROIZIN y colaboradores han encontrado lesiones angiomatosas en la sustancia gris y blanca cerebral.

En la zona dañada, que afecta principalmente al lóbulo occipital, existen pérdidas de neuronas y de fibras, así como extensa gliosis, fibrosis pericapilar y depósitos de sustancias ricas en hierro y calcio en la pared capilar y en el parénquima cortical.

Las crisis convulsivas, según CUSHING y BAILEY, serían debidas a pequeñas hemorragias de repetición; en cambio, otros autores afirman que la causa sería debida a espasmo vascular e isquemia consiguiente. LENOX afirma que serían debidas a los desequilibrios electroquímicos producidos en el seno de las neuronas corticales vecinas a las zonas angiomatosas.

III. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL. — Por los datos clínicos anteriormente descritos y la observación continuada, no deja lugar a dudas de

que nuestro caso se trata de una *enfermedad de Sturge-Weber*, con sintomatología muy completa.

Dentro del grupo de las *facomatosis* al que pertenece la angiomatosis encéfalo-trigeminal o *enfermedad de Sturge-Weber*, el diagnóstico diferencial se tiene que hacer primero con la esclerosis tuberosa del cerebro o *enfermedad de Bourneville* o epilolia, en la que, junto con las crisis convulsivas y oligofrenia, existe como dato característico el adenoma sebáceo facial tipo Springle, simétrico y algunas veces telangiectasias, pero faltan los demás datos clínicos del *Sturge-Weber*.

Segundo, con la neurofibromatosis múltiple o *enfermedad de Recklinghausen*, en la que pueden existir angiomas cutáneos, pero el cuadro clínico es completamente diferente.

Tercero, con la angiogliomatosis de retina y cerebelo o *enfermedad de Lindau*, la cual se trata de un tumor de tipo evolutivo que se acompaña de signos manifiestos de hipertensión craneal, faltando las calcificaciones.

Cuarto, dentro del grupo de las facomatosis incorporadas recientemente sólo puede dar lugar a dudas con la quinta facomatosis, *enfermedad de Louis Bar* o de *Boder-Sedgwick* y que, como todas, se caracterizan por alteraciones cutáneas; de ahí el nombre de facomatosis (facos-mancha) que les caracteriza a todas ellas y que en esta enfermedad la alteración cutánea es la zona inervada preferentemente por el trigémino, pero no existen calcificaciones y hay ataxia.

IV. El pronóstico dependerá de la extensión de las lesiones cerebrales, de la forma evolutiva y de la reacción ante el tratamiento médico o quirúrgico a que se haya sometido. En nuestro enfermito el pronóstico, debido a la gran extensión del angioma, a su idiocia, etc., debe considerarse como malo.

V. Tratamiento. — La terapéutica realizada hasta la fecha y a partir de los dos meses, ha sido puramente sintomática de las convulsiones, a base de *Epilantin* (asociación de difenil-hidantoínas con barbitúricos); activadores neurotróficos a base de vitamina B_6 y ácido glutámico; *Bonifen*, como regularizador del metabolismo neuronal de forma global, con acción selectiva sobre la sustancia reticular. Vitaminas y calcio, como coadyuvante en el desarrollo general.

No se ha practicado ningún tratamiento por lo que se refiere a su angioma, por los peligros que puede llevar consigo la práctica del mismo.

Por lo que se refiere al tratamiento quirúrgico del angioma intracraneal, optamos en el momento actual por no intervenir, en espera de la evolución de la enfermedad, ya que por ahora no presenta manifesta-

ciones de tipo focal y es preferible no someter al enfermito al riesgo de una intervención tan difícil y peligrosa, siempre con resultados inciertos y expuesta a reactivaciones de los focos cerebrales convulsivos.

VI. Hasta aquí la parte concreta de nuestra comunicación, referida al caso presentado. Pero, la historia de la enfermedad que estudiamos y el interés que ha despertado en los últimos años el *problema de las facomatosis,* invitan a extendernos algo más en la problemática general de su patogenia y delimitación clínica, que es lo que vamos a intentar a continuación.

Veamos su historia. En 1879 el oculista STURGE describió un caso de glaucoma congénito con nevo facial del mismo lado y ataques epilépticos del lado contrario. Llegó a la conclusión de que en el cerebro había la misma formación de nevo que en la piel. Antes, en 1860, SCHIRNER había entrevisto ya una tal combinación anatomiclínica. Posteriormente a STURGE se fueron publicando casos con la tríada nevo facial, glaucoma y angiomas cerebrales, algunas veces calcificados. WEBER fue el primero que demostró tales calcificaciones cerebrales por rayos X, en forma de las conocidas siluetas tortuosas. DIMITRI, de Buenos Aires, ha contribuído también al conocimiento de esta enfermedad, así como KRABBE. De ahí los nombres distintos con que se la conoce. En los países germanos y anglosajones se suele llamar *enfermedad de Sturge-Weber,* y en los iberoamericanos, *enfermedad de Sturge-Weber-Dimitri,* o de *Sturge-Krabbe-Dimitri.* KRAUSE pudo reunir 27 casos de esta afección en 1929 y GANSTRON 60 casos en 1935. Desde 1860 hasta la fecha, se han publicado más de 250 casos bien estudiados clínica y anatómicamente. En 1936 BERGSTRAND-OLIVECRONA-TÖNNIS publicaron una monografía («*Gefassbildungen und Gefassgeschwulste des Gehirns*») en la cual se hace un estudio acabado de tal enfermedad. En España, LAFORA, SUBIRANA, GISPERT y nosotros (SOLÉ-SAGARRA), entre otros, nos hemos ocupado de las afecciones vasculares neurocutáneas. G. KOCH ha estudiado bien últimamente la heredología de la *enfermedad de Sturge-Weber,* que es en el fondo una variedad de angioma racemoso, que parece descansar en una predisposición congénita especial. Una herencia manifiesta como en las *enfermedades de Recklinghausen* y de *Lindau* sus parientes próximas, no se ha encontrado.

Las alteraciones anatómicas, seguramente son preexistentes ya en el nacimiento (distogenéticas-blastomatosas) y se van desarrollando paulatinamente. Sobre todo, las calcificaciones vasculares son posteriores y probablemente secundarias al distrofismo metabólico especial del tejido nervioso. No suele haber seudocalcio en tales precipitaciones. Su localización es típicamente cortical, cerebral o cerebelosa. En esta afección seguramente se trata también de una combinación de alteraciones entre

el sistema vascular y el nervioso, como en las calcificaciones idiopáticas cerebrales y en la *enfermedad de Hallervorden-Spatz.*

Es probable que el modo de angioma calcificado de la enfermedad que estudiamos corresponda en parte al hipernefroma de la *enfermedad de Lindau* o angioblastoma cerebral, al meningioma de la *enfermedad de Recklinghausen* o fibromatosis múltiple, y a las tumefacciones de la *enfermedad de Bourneville* o esclerosis tuberosa, y no son raras las combinaciones de estas enfermedades. El nevo de la *enfermedad de Sturge-Weber* puede tener los caracteres del adenoma sebáceo de la esclerosis tuberosa.

La alteración vascular es el factor común de todas estas afecciones y lo que les da parentesco. Esta alteración es el angiorreticuloma medular, cerebeloso y retiniano de la *enfermedad de Lindau*; el angioglioma cerebral, con tumefacciones angiomatosas renales y angioma cutáneo, tipo adenoma sebáceo de Springler, en la *enfermedad de Bourneville*; los nevos en la *enfermedad de Recklinghausen* y las telangiectasias corticales y coroideas, con angioma racemoso y *naevus flammeus* de piel, en la *enfermedad de Sturge-Weber.* O sea que hay similitud en las «manchas» (facos-mancha) cutáneas que dan nombre a las facomatosis, que son todas estas enfermedades. Las observaciones clínicas cuidadosas han demostrado que son más frecuentes las formas abortivas de *Sturge-Weber,* combinadas con otros trastornos (adiposidad, acromegalia, alteraciones sexuales) que las formas típicas, con la tríada clásica (nevo facial, glaucoma y sintomatología cerebral, con calcificaciones intracerebrales). Las alteraciones oculares son muy discutidas y no siempre presentes. El nevo cutáneo puede no ser facial. Los hallazgos a rayos X pueden ser negativos; pero, cuando existen, son patognomónicos. De todos los síntomas neurológicos, los más frecuentes son el acceso convulsivo, generalmente de tipo jacksoniano y las cefalalgias.

La significación práctica de la *enfermedad de Sturge-Weber* radica ante todo en las relaciones de coexistencia de nevo cutáneo, glaucoma y alteraciones cerebrales. Quizá los dos primeros síntomas son también síntomas cerebrales. Así la presencia de un nevo cutáneo o de glaucoma, sea congénito o adquirido, nos debe poner en la pista de una posible lesión cerebral, siendo ineludible hacer exploración radiológica cuidadosa del cerebro a base de radiografía en seco y ventriculografía y arteriografía si es preciso.

En el curso de lo que llevamos escrito han surgido *problemas patogénicos,* que hemos tratado ya en parte. Vamos a detenernos ahora con más detalle en el problema de las *precipitaciones calcáreas* y de seudocalcio o calcio aparente.

El conjunto de los casos de precipitación calcárea no arteriosclerosa en el cerebro, tanto si es por el calcio como por seudocalcio, hace

pensar en un amplio proceso degenerativo del metabolismo encefálico. condicionado por causas tóxicas, que actúan con predilección sobre el cerebro, principalmente de naturaleza endocrina sobre fondo disontogénico. El tiroides representa uno de los factores patogénicos más importantes en la correlación calcio-cerebro. SCHERNAKOW, de Sofía, encuentra precipitaciones calcáreas en el 40 por ciento de los cerebros de enfermos hipertiroideos que ha explorado anatómicamente. Los depósitos de calcio eran más intensos aun en los enfermos con atireosis posoperatoria. La participación electiva del *pallidum* en los procesos calcáreos sería debida a la especial sensibilidad metabólica de esta parte del encéfalo a influencias tóxicas. C. y O. VOGT han puesto de manifiesto experimentalmente la afinidad palidal para el calcio, al mismo tiempo que H. SPATZ descubrió las especiales condiciones metabólicas que concurren en el *pallidum* y explican muchas de sus peculiares afecciones.

Dentro del trastorno metabólico degenerativo mencionado, hay que diferenciar las condiciones patogénicas en las preciptaiciones calcáreas puras y de seudocalcio. Las calcificaciones cerebrales propiamente dichas cabe comprenderlas como procesos distróficos correspondientes a alteraciones del metabolismo cálcico o incluso a metástasis calcáreas en algún caso. Pero no se ha puesto en claro la naturaleza íntima de tal proceso distrófico, como tampoco una serie de cuestiones fisiopatológicas relacionadas con ello. Por ejemplo, no se sabe bien si el calcio depositado proviene de la sangre o de la sustancia fundamental tisural, aunque esto último parece lo más posible.