



LISBOA

UNIVERSIDADE
DE LISBOA



FACULDADE DE
MEDICINA
LISBOA

TRABALHO FINAL

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA

Clínica Universitária de Otorrinolaringologia

Síndrome de Sturge-Weber – Caso clínico e revisão bibliográfica

Guichande Luis Liladar Duarte

Maio'2019

TRABALHO FINAL

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA

Clínica Universitária de Otorrinolaringologia

Síndrome de Sturge-Weber – Caso clínico e revisão bibliográfica

Guichande Luis Liladar Duarte

Orientado por:

Dr. Marco Simão

Resumo

A Síndrome de Sturge-Weber (*Sturge-Weber Syndrome* - SWS) é uma doença rara. É uma doença neurocutânea, também denominada de angiomatose encefalotrigeminal, e é caracterizada por angiomas que tipicamente envolvem as leptomeníngeas e a pele da face. O *hallmark* da SWS é uma dilatação venosa cutânea facial, também referida como *nevus flammeus* ou Mancha em Vinho do Porto (*Port-wine Stain* - PWS). Esta malformação capilar pode estar presente em qualquer parte do corpo. As complicações mais comuns desta doença são a ocorrência de convulsões, acidentes vasculares-cerebrais (AVC), cefaleias enxaqueca-like, glaucoma e hipertrofia de tecidos moles.

Neste trabalho é apresentado um caso clínico de um rapaz de 19 anos com Síndrome de Sturge-Weber, sem antecedentes de convulsões, que recorre ao Serviço de Urgência com um quadro agudo de tonturas, vômitos e vertigem. O objetivo deste trabalho é procurar esclarecer a causa etiológica deste episódio tendo como principais hipóteses diagnósticas uma doença vestibular, uma cefaleia enxaqueca-like com apresentação atípica ou um quadro agudo de ansiedade.

Ao longo da discussão é realçada a importância do reconhecimento das principais complicações desta doença de base e procurar estabelecer qual o diagnóstico mais provável. Na revisão teórica da Síndrome de Sturge-Weber não vou abordar os métodos diagnósticos nem terapêuticos.

O trabalho final exprime a opinião do autor e não da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa (FMUL).

Palavras-chave: Síndrome de Sturge-Weber; Convulsões; Vertigem; Cefaleias; Ansiedade

Abstract

Sturge-Weber Syndrome (SWS) is a rare disorder. SWS is a neurocutaneous disease, also called encephalotrigeminal angiomas, which manifests itself with angiomas that typically involve the leptomeninges and the skin of the face. People with SWS often develop facial cutaneous venous dilation, also referred to as *nevus flammeus* or *Port-wine Stain* (PWS). This capilar malformation can be present in any part of the body. The major complications of this disease are the occurrence of seizures, cerebro-vascular accidents (CVA), headaches similar to migraine (*migrain-like*), glaucoma and soft tissue hypertrophy.

In this work is presented a clinical case of a 19-year-old boy with Sturge-Weber Syndrome with no previous history of seizures, which arrives in the Emergency Department with an acute onset of dizziness, vomiting and vertigo. The objective of this discussion is to clarify the etiological cause of this episode, having as main diagnostic hypotheses a vestibular disease, a headache migraine-like with atypical presentation or an acute anxiety event.

Throughout the discussion is emphasized the importance of recognizing the major underlying central complications of this disease and an attempt to establish which diagnosis is most likely. In the theoretical review of Sturge-Weber Syndrome I will not address the diagnostics and therapeutic methods.

The final work expresses the opinion of the author and not of the Faculty of Medicine of the University of Lisbon (FMUL).

Keywords: Sturge-Weber Syndrome; Seizures; Vertigo; Headache; Anxiety

Índice:

INTRODUÇÃO.....	6
SÍNDROME DE STURGE-WEBER	6
VERTIGEM E TONTURAS.....	6
CASO CLÍNICO	9
IDENTIFICAÇÃO.....	9
ANTECEDENTES PESSOAIS:.....	9
HISTÓRIA DA DOENÇA ATUAL.....	10
EXAME OBJETIVO.....	10
EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO	10
EVOLUÇÃO E SEGUIMENTO.....	11
DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL	12
DISCUSSÃO E REVISÃO BIBLIOGRÁFICA	14
EPIDEMIOLOGIA E PATOGÊNESE	14
SINAIS E SINTOMAS	15
MANIFESTAÇÕES DA PELE	15
MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS	16
EFEITOS OCULARES	19
MANIFESTAÇÕES ENDÓCRINAS.....	20
DIAGNÓSTICO	20
EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO	21
TRATAMENTO	22
CONCLUSÃO.....	24
BIBLIOGRAFIA	25

Introdução

Síndrome de Sturge-Weber

A Síndrome de Sturge-Weber (SWS) é a 3ª doença neurocutânea mais comum a seguir à Neurofibromatose e à Esclerose Tuberosa e ocorre em cerca de 1 a cada 20.000-50.000 nascimentos.¹ A Síndrome de Sturge-Weber ocorre por alteração somática esporádica, tanto em homens como em mulheres e em todas as raças e etnias.²

A SWS é uma condição que afeta o desenvolvimento da porção capilar de certos vasos sanguíneos causando anormalidades cerebrais, a nível ocular e da pele.² Apresenta-se com a presença de angiomatose leptomeníngea, aumento da pressão ocular (glaucoma) e com angiomatose facial. Pode ser classificada de acordo com a escala de *Roach* em 3 tipos: Tipo I – com Mancha em Vinho do Porto (*Port-wine Stain* – PWS) facial e angiomatose leptomeníngea, com ou sem glaucoma associado que corresponde ao SWS clássico; Tipo II – que é o mais comum, com PWS facial e sem envolvimento leptomeníngeo, com ou sem glaucoma associado; Tipo III – que é a forma menos frequente, com a presença apenas de angiomatose leptomeníngea.^{2,3}

A grande maioria das pessoas com doença apresenta-se à nascença com uma malformação capilar na face (PWS) mas pode estender-se a outras regiões da pele, com o diagnóstico tardio de vasculatura anormal no olho e a nível cerebral que resulta numa grande variedade de complicações.^{2,4,5} A angiomatose leptomeníngea pode alterar o fluxo sanguíneo cerebral e levar a uma atrofia cerebral e a depósitos calcificantes.² O decréscimo de fluxo sanguíneo pode causar eventos semelhantes a Acidentes Vasculares Cerebrais (*AVC-like*) que envolvem temporariamente fraqueza muscular de um lado do corpo (*hemiparésia*), alterações da visão, convulsões e cefaleias semelhantes a enxaqueca (*migrain-like*).^{2,4,5,6} Os eventos convulsivos envolvem normalmente um lado do cérebro e têm características focais. Pessoas com Síndrome de Sturge-Weber têm variados níveis de desenvolvimento cognitivo que varia desde ausência de défices cognitivos a défices marcados, tendo alguns indivíduos défice de atenção e hiperatividade.^{2,4,5}

Nestes casos, monitorização frequente e vigilância são essenciais para um diagnóstico precoce e tratamento otimizado. As opções terapêuticas incluem: terapia com laser para clarear a marca facial; gotas oculares tópicas e cirurgia para o controlo do glaucoma; medicação anticonvulsivante; aspirina em baixa dose; e neurocirurgia se necessário. Tratamentos possíveis baseados no estudo da ativação desta mutação somática e na sua inibição sequelar estão atualmente a ser considerados e estudados.^{2,5,6}

Vertigem e Tonturas

A vertigem é um sintoma no qual a pessoa tem a sensação ilusória de movimento do corpo ou movimento à volta do corpo.⁷ As tonturas são um sintoma não-específico e incapacitante cujo diagnóstico é baseado na clínica. A sua classificação é baseada nas queixas do doente e é categorizada em pré-síncope, desequilíbrio, entorpecimento ou

vertigem.⁸ Estes sintomas são frequentemente associados a náusea, aumento da sudorese ou dificuldades na marcha.⁸

As doenças tipicamente implicadas na vertigem são Vertigem Posicional Paroxística Benigna (VPPB), doença de Ménière e a Neurite Vestibular. Patologias menos comuns incluem acidentes vasculares cerebrais, tumores cerebrais, lesão cerebral, esclerose múltipla, enxaqueca, trauma ou pressões diferentes entre ouvidos internos.⁸ A Vertigem fisiológica pode ocorrer após exposição a períodos prolongados de movimento como quando se realiza uma viagem de barco ou simplesmente após um movimento de rotação com os olhos fechados seguidos de paragem súbita. Outras causas podem incluir exposição a toxinas como o monóxido de carbono e o álcool. A presença de vertigem tipicamente indica que o problema é parte do sistema vestibular.⁸

A Vertigem Posicional Paroxística Benigna (VPPB) é uma doença do ouvido médio causada pela deslocação anormal dos otólitos dentro dos canais semicirculares. Neste caso, quando há movimentos da cabeça, estas partículas movem-se dentro da endolinfa e estimulam inadequadamente o sistema vestibular. Esta deslocação leva geralmente a episódios súbitos com duração de menos de um minuto associados a nistagmo. As manobras de diagnóstico que replicam estes sinais e sintomas são utilizados para identificar VPPB.^{9,10,11}

A Doença de Ménière é uma doença do ouvido interno em que há uma acumulação idiopática da endolinfa no labirinto membranoso. Esta doença apresenta-se normalmente com vertigem, perda de audição e acufenos. Estes episódios duram frequentemente minutos a horas e tendem a agravar com cada episódio. Os testes de diagnóstico revelam perda auditiva de baixa frequências e estão associados a nistagmo, normalmente horizontal.^{9,12}

A Neurite Vestibular consiste na inflamação do ouvido interno por complicação infecciosa. A inflamação alastra-se normalmente do ouvido médio para o ouvido interno pela janela oval. Apresenta-se frequentemente com vertigem severa que dura vários dias, náusea, vômitos e alterações da marcha.¹³ Este processo afeta apenas a porção vestibular do aparelho vestibulo-coclear e, como tal, há uma ausência de sintomas cocleares. A vertigem resolve gradualmente entre dias a semanas, contudo as alterações do equilíbrio podem persistir por mais tempo, mesmo após a resolução da infeção. Não há testes confirmatórios para o diagnóstico e este é baseado na história e nos achados do exame físico. O Teste de *Head Thrust* é positivo e não há alterações no Audiograma.^{9,13}

A Enxaqueca é uma doença complexa caracterizada por episódios recorrentes de cefaleias que podem, ou não, ser acompanhadas de sintomas visuais ou sensoriais – aura. Sintomas típicos da enxaqueca incluem cefaleia de características pulsáteis, com dor moderada a severa e que se intensifica com o movimento ou atividade física; dor unilateral, ou localizada na região ocular ou frontotemporal, mas pode ser sentida também na região do pescoço; a dor cresce num período de 1-2h, progredindo

posteriormente e tornando-se difusa; dura cerca de 4-72h; pode ser acompanhada de náusea (80%), vômitos (50%); intolerância à comida; cabeça leve; e com aumento da intensidade quando se expõem a pessoa à luz e ao som.^{14,15}

As Perturbações da Ansiedade envolvem um grande espectro de condições com características de receio excessivo e persistente (uma resposta emocional a ameaças iminentes), por ansiedade (antecipação de uma ameaça futura), preocupação (expectativa apreensiva) e/ou comportamentos de evicção. A etiologia destas perturbações é multifatorial e envolve fatores genéticos, de desenvolvimento, ambientais, neurobiológicos, cognitivos e psicossociais.¹⁶ A Perturbação de Ansiedade Generalizada consiste num estado prolongado de ansiedade que pode ser inespecífico ou manifestar-se com certos temas como trabalho ou a saúde e pode manifestar-se através de sobre estimulação simpática com aumento da sudorese, palpitações, dor abdominal, náusea e vômitos e dificuldade em respirar conjuntamente com um estado arrastado de fadiga, irritabilidade, insónia e défices de concentração.^{17,18}

Caso Clínico

Identificação

DFCA, sexo masculino, caucasiano, 19 anos, natural e residente em Lisboa, aluno do 11º ano.

Antecedentes pessoais:

Segundo filho de pais caucasianos não consanguíneos e sem história de doenças de carácter heredo-familiar. Mãe saudável, não fumadora, de 53 anos. Pai de 58 anos, com Talassémia Minor, litíase renal (diagnosticado em adulto, 1 episódio de cólica renal), fumador, pintor. A irmã tem 33 anos e é saudável. O avô materno faleceu após episódio de AVC aos 48 anos. Tem como outros antecedentes familiares a tia materna e outros primos com VPPB. Gestação vigiada medicamente, sem intercorrências. Parto eutócito de termo, hospitalar. Índice de Apgar (I.A.) ao 1º minuto de 7 e aos 5 minutos de 8, com necessidade de manobras de reanimação com O2. PN: 4450g. Período neonatal sem outras intercorrências. O crescimento estatuto-ponderal foi sempre dentro dos percentis P25-P50. Tem as vacinas do Plano Nacional de Vacinação atualizadas.

Rapaz com Síndrome de Sturge-Weber tipo II, diagnosticado no período neonatal com glaucoma congénito bilateral, hemangiomas faciais e corporais, sem alterações na Ressonância Magnética crânio-encefálica (sem envolvimento leptomeníngeo) e sem antecedentes clínicos de convulsões.

Refere que desde a infância costuma ter frequentemente cefaleias enxaqueca-like que resolvem espontaneamente ou com a administração de Anti-Inflamatórios não Esteróides.

Como antecedentes cérebro-vasculares teve um episódio de um Acidente Isquémico Transitório com necessidade de internamento aos 13 anos. Desenvolveu um quadro ansioso deste evento tendo sido acompanhado em consulta de Psicologia entre 2013 e 2015.

Em Agosto de 2016 após exame de rotina foi diagnosticado Síndrome de *Nutcracker* numa ecografia abdominal tendo sido considerado um achado radiológico sem implicações clínicas ao momento do exame.

Em Setembro de 2016 teve um episódio de dor torácica aguda e pirose que após investigação se admitiu ter sido causada por Doença de Refluxo Gastro-Esofágico em contexto de stress. Após este evento foi referenciado a Pedopsiquiatria e seguido entre 2016 e 2018.

Faz como medicação habitual Ácido Acetilsalicílico 100mg; Cosopt 20 mg/ml (Doxolamida); Alphagan 2mg/ml colírio (Tartarato de Brimonidina); Travatan 40 microgramas/mL colírio (Travoprost); Esomeprazol 40mg; Escitalopram 5mg – SOS. É conhecida alergia à Atropina desde a infância.

História da Doença Atual

Rapaz previamente saudável, com antecedentes pessoais de Síndrome de Sturge-Weber, recorreu ao Serviço de Urgência (SU) do Hospital Santa Maria (HSM) com um quadro súbito de vômitos persistentes, tonturas e vertigem.

O quadro teve início no próprio dia à tarde, altura em que o jovem refere que estava ao computador a estudar e quando se tentou levantar se começou a “sentir tonto” e “a ver tudo a rodar” (*sic*) sem outra caracterização do evento. Ainda em casa refere que se tentou deitar e que a sensação de tonturas/vertigem se manteve. Vomitou várias vezes em pequena quantidade conteúdo alimentar e após persistência dos sintomas, cerca de 2 horas depois, recorreu ao Serviço de Urgência. Negou contexto epidemiológico recente, início de medicação ou outros sinais e sintomas relevantes. Descreve ter sido uma sensação que nunca experienciou antes.

Exame Objetivo

Ao exame objetivo realizado à entrada, encontrava-se vígil, colaborante e com estado geral conservado. Encontrava-se acianótico, anictérico e hidratado. Negou a presença de rinorreia e de fezes pastosas. Não referiu algias nem náusea em repouso. Manteve-se apirético e eupneico com boas saturações em repouso, normoglicémico, porém hipertenso e taquicárdico (Pressão Arterial: 140/80mmHg, Frequência cardíaca 100bpm). Sem alterações à auscultação cardio-pulmonar.

O abdómen apresentava-se globoso, com ruídos hidroaéreos presentes em todos os quadrantes e de frequência mantida; sendo depressível e indolor à palpação superficial e profunda.

Ao exame neurológico, o doente apresentava-se já sem tontura mas a avaliação da marcha foi descrita como “marcha pé ante pé algo conflituosa”, sem outras alterações como nistagmo ou propensão para queda no teste de *Romberg*.

Exames complementares de Diagnóstico

Após chegada ao SU realizou avaliação analítica que não demonstrou alterações, tendo hemograma, função renal, hepática e ionograma dentro dos parâmetros de referência.

Relativamente aos exame de imagem, a radiografia de tórax demonstrou ICT <0,5, e não mostrava alterações pleuroparenquimatosas, nomeadamente condensações, alterações intersticiais ou derrame pleural.

Realizou também Tomografia Computorizada Crânio-Encefálica (TC-CE) que não demonstrou lesões focais intracranianas com efeito de massa com tradução tomodensitométrica atual, nomeadamente de natureza edematosa ou hemorrágica. Observou-se, contudo, hipodensidade lenticulo-capsular anterior direita, sem efeito de

massa tendo sido assumida como possível lesão microvascular isquêmica antiga. Sem outras alterações.

Perante este quadro o jovem ficou em observação no SO.

Evolução e Seguimento

Durante a permanência no Serviço de Observação, o doente manteve-se hemodinamicamente estável e orientado em todas as vertentes, sem referência a náuseas ou algiás em repouso.

Pelo quadro de náusea e vômitos iniciou terapêutica com Metoclopramida com efeito inicial. Quando se voltou a testar a tolerância alimentar teve novo episódio de vômito. Por esta razão, iniciou terapêutica com Ondansetron e permaneceu no SU até novo teste de tolerância alimentar.

Realizou levante na presença de médico assistente, que tolerou, e sem episódios de vômito. Permaneceu sentado, com indicação para realizar pequenas deambulações. Manteve-se hemodinamicamente estável. Voltou a testar a tolerância alimentar que tolerou e teve alta clínica com terapêutica sintomática.

Foi assumido quadro de ansiedade pelos antecedentes psicológicos e nervosismo manifestado pelo jovem aos exames escolares.

Foi pedida avaliação em consulta de Otorrinolaringologia para exclusão de patologia do ouvido interno, dado quadro neurológico de base.

Na consulta de observação Otorrinolaringológica foi relatado pela mãe que ao exame neurológico e otorrinolaringológico não foram detetadas alterações e que ao exame objetivo por Otoendoscópio rígido foi detetada por achado a presença de obstrução nasal por polipose extensa e foi indicado realização de Audiometria, Timpanograma e TC dos seios perinasais para exclusão das principais causas de vertigem. A Audiometria demonstrou um resultado normal, sem perda de audição relevante em todas as frequências bilateralmente. O Timpanograma demonstrou um tímpano mole e sem alterações. A TC dos seios perinasais demonstrou a presença de sinuosidade em “S” no terço anterior do septo nasal, a presença de hipertrofia mista bilateralmente e a referência aos corredores aéreos nasais em que o esquerdo é pouco amplo e o direito é estreito e progressivamente obstrutivo na transição do vestíbulo para o interior da fossa nasal, por contacto da parede externa do vestíbulo nasal com o septo.

Após reavaliação pelo otorrinolaringologista, o diagnóstico indicado como mais provável foi de Síndrome Vertiginosa, tendo sido este episódio considerado inaugural e benigno. Foi também indicado que será necessário acompanhar o doente e perceber se o incidente recorre no futuro e reavaliar numa fase aguda do quadro para se confirmar o diagnóstico.

Desde então o doente mantém-se estável, sem queixas de novo e sem outras alterações ao exame objetivo.

Diagnóstico diferencial

Pela presença de uma doença de base (SWS) com apresentação sintomas clássicos neurológicos, cérebro-vasculares e oftalmológicos, e perante um quadro agudo de tonturas, vertigem e vômitos associados a alterações da marcha é fundamental excluir as principais categorias etiológicas, entre as quais se destacam as causas cérebro-vasculares, a patologia do ouvido interno, um quadro viral gastro-enterológico e um quadro psicológico.^{2,4,5}

Dado o aparecimento súbito e autolimitado de vertigem, tonturas e vômitos, num doente que descreve o início do quadro como “a ver tudo a rodar” (*sic*) mesmo após se colocar numa posição de decúbito e com alterações no exame neurológico da marcha pode-se considerar a presença de patologia do ouvido interno. Sendo que neste caso se torna importante excluir as doenças mais comuns neste contexto, como Vertigem Posicional Paroxística Benigna (VPPB), Doença de Ménière e Neurite Vestibular, que são as principais causas de afeção do Sistema Vestibular.⁸

Neste contexto, o diagnóstico de VPPB seria facilitado se a duração do episódio de vertigem fosse apenas por apenas alguns segundos. Contudo, a duração do episódio não é descrita no relatório de entrada e pode haver variações na duração destes episódios. A ocorrência deste evento aquando do momento em que o jovem se tentou levantar pode ser considerado um fator desencadeante deste quadro e concordante com a doença. O facto de haver familiares com este diagnóstico também pode indicar que pode haver uma traço familiar desta patologia.^{8,9,10,11}

O diagnóstico de Neurite Vestibular pode ser considerado e tem a seu favor os episódios autolimitados de vertigem/tonturas associados a náusea e ausência de sintomas cocleares. Contudo, estes ocorrem na grande maioria dos casos após uma infeção recente das vias respiratórias superiores que, apesar de o paciente não descrever no caso, deve ser considerada pela sua alta prevalência.^{8,13}

Por não haver alterações da audição e a referência de acúfenos, juntamente com um exame audiométrico normal, poder-se-á excluir sintomas cocleares, favorecendo então a exclusão do diagnóstico de doença de Ménière.^{9,12,}

Num doente com antecedentes de incidentes cérebro-vasculares prévios e tendo em conta a patologia de base, a realização de Tomografia Computorizada Crânio-encefálica permitiu excluir a presença de alterações de fase aguda tanto cerebelares ou cerebrais. A ausência de alterações analíticas e ao exame objetivo como disartria, parésia de membros, entre outros, favorecem a exclusão diagnóstica de fenómenos tromboembólicos agudos.¹⁹

Na Síndrome de Sturge-Weber, a cefaleia é um evento relativamente comum e deve ser considerado neste caso pela sua frequência e possibilidade de apresentação atípica. A favor deste diagnóstico temos o facto de que o quadro se iniciou com a presença de tonturas e vômitos o que se pode apresentar como uma manifestação atípica da

patologia.^{2,4,5,6} O doente tem também um longo historial de cefaleias enxaqueca-like ao longo do tempo o que pode favorecer este diagnóstico. A ausência de pródromos, a ausência de evolução da intensidade da dor/mal estar geral, e a ausência de descrição de pulsabilidade favorece a exclusão deste diagnóstico.^{14,15}

A hipótese de Gastroenterite aguda foi também excluída uma vez que, apesar da presença de náusea e vômitos na história não se verificou a ocorrência de diarreia, um quadro gripal ou um contexto epidemiológico compatível, nomeadamente contacto com pessoas infectadas, história de viagens recentes, contacto com animais e consumo de produtos não pasteurizados. Não se verificou também a presença de alterações ao exame objetivo, nomeadamente ao exame abdominal. Verificou-se a ausência de febre, mal estar geral e alterações analíticas compatíveis com Gastroenterite aguda.^{20, 21, 22}

Pelos antecedentes pessoais, podemos ver que o paciente tem um historial de Perturbação de Ansiedade e que foi tendo seguimento frequente em consultas de Psicologia e Psiquiatria ao longo da infância e nos últimos 5 anos. Neste contexto, o doente refere que estava a estudar para os Exames Nacionais e que era um dos motivos que o deixava mais ansioso. Este quadro pode estar relacionado com a ocorrência de uma escalada de ansiedade/preocupação precipitada pelo estudo para estas provas que se manifestou com sintomas constitucionais como as tonturas e os vômitos, a taquicardia e a hipertensão arterial. Um grande ponto a favor deste diagnóstico é o facto de o jovem estar a estudar no momento do evento e ter referido os exames nacionais como um evento stressante. Outro argumento a favor é a dificuldade em estabelecer um fator orgânico para justificar a ocorrência súbita deste quadro e que aparentemente resolveu quando deu entrada no Serviço de Urgência.^{16,17,18}

Discussão e Revisão Bibliográfica

A dificuldade do diagnóstico deste quadro é um indicador da inespecificidade dos sinais e sintomas com que o doente em causa recorreu ao Serviço de Urgência. A necessidade de compreender as manifestações e complicações da doença base é relevante, uma vez que, quando alguém com esta síndrome tem uma infeção aguda ou um agravamento do estado geral é necessário reconhecer a entidade e investigar as principais complicações associadas. Em doenças raras é comum uma entidade patológica comum poder manifestar-se de forma atípica. É, portanto, necessário interpretar sinais, sintomas e alterações em exames complementares de diagnóstico que podem ser comuns nestas doenças.

A Síndrome de Sturge-Weber (SWS – *Sturge-Weber Syndrome*) é uma doença neurocutânea associada a malformações faciais capilares (Mancha em Vinho do Porto – PWS – *Port-wine Stain*), glaucoma e angioma leptomeníngeo na sua forma completa.^{2,4,5,6} A SWS é uma doença maioritariamente da infância e adolescência e há pouca informação disponível sobre adultos.² Ao longo da discussão, a maior parte dos estudos serão baseados em dados adquiridos pelo acompanhamento de crianças com esta patologia.

Alguns autores utilizam o termo SWS para aplicar a formas incompletas da qual apenas 2 das manifestações acima referida estão presentes. Outros, por exemplo, classificam a angiomatose encefalotrigeminal de acordo com a escala de *Roach* em 3 tipos: Tipo I – com PWS facial e angiomatose leptomeníngea, com ou sem glaucoma associado, correspondendo ao SWS clássico; Tipo II – que é o mais comum, com PWS facial e sem envolvimento leptomeníngeo, com ou sem glaucoma associado; Tipo III – que é a forma menos frequente, com a presença apenas de angiomatose leptomeníngea.^{2,3}

Epidemiologia e Patogénese

A sua incidência é estimada em 1 por 20.000 – 50.000 nados-vivos e ocorre em indivíduos independentemente do sexo, raça ou etnia.^{2,4}

A Síndrome de Sturge-Weber é causada por uma mutação somática esporádica no gene GNAQ. Este gene está envolvido na produção da *guanine nucleotide-binding protein G(q) subunit alfa (Gaq)* que está envolvida na sinalização do desenvolvimento e função dos vasos sanguíneos. Como consequência desta mutação há um aumento significativo da sinalização que leva à formação excessiva e descontrolada de vasos sanguíneos. Sendo uma mutação somática, apenas as células precursoras da célula mutada perpetuarão esta alteração. Este padrão de mosaicismo explica a razão pela qual apenas algumas partes do corpo adquirem este crescimento anormal de vasos sanguíneos.^{2,4,5,23,24,25,26}

As malformações capilares (PWS) e a angiomatose leptomeníngea resultam de erros na regressão do plexo venoso cefálico primitivo. Nos estágios iniciais do desenvolvimento o plexo venoso primitivo é dividido numa porção externa que irriga e drena a pele facial e o escalpe, uma porção intermédia que irriga as meninges e uma porção profunda que irriga

e drena o encéfalo.²⁷ Foi sugerido que a proximidade embriológica da ectoderme, destinada a formar a porção superior da pele facial, à porção do tubo neural que vai formar a região parieto-occipital, pode explicar a associação entre PWS facial e angioma leptomeníngeo.^{23,28}

Sinais e Sintomas

A Síndrome de Sturge-Weber é geralmente diagnosticada clinicamente, baseada nas manifestações cutâneas típicas, no envolvimento do Sistema Nervoso Central e nas anormalidades oculares associadas. A apresentação é altamente variável entre indivíduos e para estabelecer um diagnóstico é necessário um elevado grau de suspeição.^{2,4,5}

Manifestações da pele

Malformações capilares ou venulares, também denominadas como PWS ou *nevus flammeus*, são a manifestação cutânea característica na SWS.^{2,29} Esta lesão está presente à nascença, de tamanho variável, normalmente apenas de um lado mas poderá ser bilateral e a sua cor variar de rosa claro a violeta escuro. A PWS pode ser confundida com manchas cor de Salmão (*nevus simplex*). Manchas cor de salmão são malformações capilares que estão presentes como máculas rosadas pouco delimitadas, localizadas normalmente na porção central da região frontal, no filtro labial, sobrancelhas, vértex e pescoço.³⁰ A lateralização de PWS, a sua cor mais intensa, e as suas fronteiras bem diferenciadas permitem fazer a sua distinção.^{2,5}

Quando a malformação capilar está presente, o risco de envolvimento leptomeníngeo depende da extensão da PSW e da sua localização. Malformações que afetem a região frontal têm um risco mais elevado do que aquelas que afetam a região inferior da face.⁵ Até hoje, estudos têm estratificado o risco assumindo que a PSW está distribuída de acordo com as áreas sensoriais de inervação dos 3 ramos do nervo trigeminal: o ramo frontal (V1), o ramo maxilar (V2), e o ramo mandibular (V3).^{31,32,33,34} Todos os estudos concordam que as lesões com maior risco de envolvimento são aquelas que afetam o ramo V1, a região supra ocular ou aqueles que são bilaterais e extensos. Como tal, a incidência de envolvimento leptomeníngeo ou glaucoma em doentes com malformações capilares com envolvimento de V1 é entre 8 a 15%, no envolvimento bilateral ou que envolva vários dermatomas a incidência é de 28%.³³ O risco que PWS com envolvimento exclusivo de V2 ou V3 está associado a envolvimento leptomeníngeo ou glaucoma é quase negligenciável, de acordo com a maioria dos autores. Porém, em alguns estudos, o envolvimento de V2 é considerado ter um risco de 2%. Esta discrepância deve-se provavelmente ao facto de alguns autores considerarem a pálpebra inferior como parte do território de V2 e outros considerarem que pertence a V1.^{33,34}

Nos casos de PWS facial há também o desenvolvimento de hipertrofia dos tecidos moles em 60% dos casos, hipertrofia óssea em 13,8%, e formação ou nódulos proliferativos ou ectasia progressiva em 43,8%. A idade média de início destas alterações é aos 9 anos e o ramo maxilar (V2) é dos que mais se apresenta com hipertrofia.^{35,36} Má oclusão e grande

exposição dentária podem resultar de um crescimento excessivo da maxila e mandíbula, levando a deformação facial significativa.³⁷

Neste caso, o doente apresenta uma distribuição de envolvimento cutâneo extensa e bilateral por todo o corpo. A nível da face há envolvimento difuso mas claro das regiões inervadas pelo primeiro e segundo ramos do Trigêmeo à direita e envolvimento do primeiro e terceiro ramos do Trigêmeo à esquerda (Figura 1a). A nível corporal objetivou-se um envolvimento do tronco, do dorso, de ambos os membros superiores e inferiores (Figura 1a-e). Ele tem também um envolvimento difuso dos tecidos moles da face ao nível das fossas nasais e da cavidade oral (Figura 1f) que foi também demonstrada pela TC dos seios perinasais a presença de hipertrofia mista bilateralmente, mas sem sinais de má oclusão ou crescimento excessivo da mandíbula. Por este envolvimento bilateral facial desde nascença, com envolvimento dos territórios 1º nervos do Trigêmeo podemos considerar um risco acrescido de envolvimento leptomeníngeo e de glaucoma.^{2,35,36} As lesões cutâneas usualmente são as primeiras componentes da síndrome a serem observadas, uma vez que são detetadas apenas no momento do nascimento. A presença extensa de envolvimento a nível da pele apresenta impacto na qualidade de vida destes indivíduos por ser uma deformidade cosmética e como tal representa uma componente importante a nível psicossocial.^{2,4,5}



Figura 1 – Manifestações da pele

- a. Mancha em Vinho do Porto – PWS – *Port-wine Stain* com extensão facial bilateral e predomínio à direita. Hipertrofia labial inferior;
- b. Angiomatose no tronco;
- c. Angiomatose no dorso;
- d. Angiomatose no dorso da mão e antebraço esquerdos;
- e. Angiomatose na palma da mão esquerda;
- f. Presença de angiomatose e hipertrofia da face inferior da língua. Hipertrofia labial inferior.

Manifestações neurológicas

Uma das manifestações de SWS é a malformação leptomeníngea capilaro-venosa. A angiomatose intracraniana é frequentemente ipsilateral à PWS, podendo ser bilateral também e geralmente envolve a região occipital e o lobo occipito-parietal e, por vezes todo o hemisfério.^{2,4}

Histologicamente, a malformação cerebral vascular consiste em estruturas vasculares tortuosas e anormalidades na espessura das leptomeníngeas. Anormalidades podem também ser observadas na drenagem das veias profundas, que normalmente se encontram dilatadas. O tecido cerebral subjacente pode ser atrófico e demonstrar perda neuronal, astrocitose, disgénese cortical e calcificações perivasculares ou no córtex cerebral. Uma das teorias mais aceites é que estas calcificações distróficas poderiam ser causadas por hipóxia. Os vasos leptomeníngeos de pacientes com SWS demonstram sobre-expressão de fibronectina e fator de crescimento endotelial vascular (VEGF) tal como um aumento da proliferação endotelial e apoptose.^{23,38}

As manifestações neurológicas principais da angiomatose leptomeníngea são as convulsões (75 a 90%), a hemiparésia lentamente progressiva (25 a 60%), cefaleias vasculares “enxaqueca-like” (30 a 45%), atraso de desenvolvimento neuropsicológico (50 a 60%), episódios semelhantes a acidentes cérebro-vasculares, com disartria, hemiplegia transitória aguda, defeitos dos campos visuais e problemas comportamentais.^{4,27}

As convulsões presentes em doentes com SWS são o resultado de irritação cortical causada por malformações vasculares agravada por mecanismos de hipóxia, isquémia e gliose.² Neste contexto, as convulsões são normalmente focais complexas ou parciais com generalização secundária.³⁹ As convulsões podem ocorrer a qualquer momento desde o nascimento até à idade adulta, sendo que 75% ocorre durante o primeiro ano de vida, 86% até aos 2 anos e 95% antes de fazerem 5 anos de idade.⁴⁰ Num estudo retrospectivo em adultos com SWS 83% das pessoas têm antecedentes de convulsões e a idade do primeiro evento convulsivo variava entre os 0 e os 23 anos, com uma mediana de 6 meses de idade.⁴¹

Um estudo acompanhou a história natural da doença com testes sequenciais por Ressonância Magnética (RM) de 9 pacientes com SWS e chegaram à conclusão que a presença de convulsões prematuras se correlacionavam com maiores défices neurológicos, atrofia cerebral focal mais grave e que na maioria dos casos o curso estabilizava após os 5 anos de idade.⁴² Neste caso, o doente, apesar do risco acrescido de envolvimento leptomeníngeo pela extensão das malformações faciais, não tem evidência de envolvimento leptomeníngeo o que se pode relacionar com o facto haver descrição de episódios convulsivos manifestados clinicamente. Quando as convulsões se apresentam antes dos 2 anos de idade podem ser de difícil controlo e estão em maior risco de atraso de desenvolvimento.⁴³ A deterioração neurológica progressiva em crianças com SWS é de

origem isquêmica e causada por alteração da perfusão cerebral e associada com o aumento da necessidade metabólica devido à atividade convulsiva prolongada.² Tendo o doente, neste caso, 19 anos, e nunca ter tido uma crise convulsiva faz com que o risco de desenvolver convulsões seja baixo e que muito provavelmente nunca venha a ter.^{2, 42}

Os Acidentes Vasculares Cerebrais (AVCs) são uma das manifestações neurológicas mais frequentes. Neste contexto, os sinais e sintomas dos AVCs dependem da localização e dos efeitos secundários da afeção vascular leptomeníngea.² A presença de angiomas nesta região podem condicionar disfunção neurológica por défices secundários no parênquima cerebral envolvente. Défices estes que incluem hipóxia, isquémia, oclusão venosa, trombose, enfarte e fenómenos vasomotores.^{44,45} Pelo fluxo anormal de sangue nas leptomenínges ocorre também um aumento da permeabilidade capilar com estase e anóxia.⁴⁶ A oclusão venosa pode também causar um evento neurológico inicial, como o caso das convulsões, hemiparésia transitória ou ambos, desta forma agravando o processo e contribuindo para a perpetuação da lesão cerebral e contribuir para o agravamento do hematoma. Neste contexto, o início súbito do quadro com aparecimento de vertigem e tonturas aliado a alterações da marcha pode apontar para a ocorrência de uma lesão central. Adicionado a estes factos os antecedentes pessoais de Acidentes Isquémicos Transitórios (AITs) e sendo esta uma das principais manifestações da sua doença de base realizou-se uma TC-CE que permitiu a exclusão de lesão aguda tal como descrito anteriormente.

As cefaleias enxaqueca-*like* na Síndrome de Sturge-Weber ocorrem secundariamente à doença vascular. Estas cefaleias têm os sintomas de uma enxaqueca e são consideradas “Enxaquecas Sintomáticas”.² Estudos em adultos demonstram que as cefaleias ocorreram em 28 (62%) de 45 pacientes, e a frequência pôde ser determinada em 23, ocorrendo diariamente em 39%, 1-4 vezes por semana em 17%, 1-2 vezes por mês em 26% e rara em 17%. A ocorrência de cefaleias foi associada com um aumento da descoloração da PWS facial, a presença de aura, náusea e vômitos, disartria, tonturas e sensação de pulsação facial.⁴¹

Neste caso, apesar de não apresentar envolvimento leptomeníngeo confirmado imagiologicamente, o doente descreve episódios frequentes de cefaleias intensas enxaqueca-*like* desde a infância e a maior parte das vezes com as características acima referidas. Estas cefaleias têm carácter limitante e que, neste contexto, podem estar na base do motivo de vinda à urgência por uma manifestação atípica. Neste caso, o doente pode apenas ter relatado o quadro de tonturas, vômitos e vertigem como problema principal e não ter referido a dor. Um ponto a favor deste diagnóstico é a sua elevada prevalência nesta síndrome e o facto de ter sido um episódio autolimitado. As características contra este diagnóstico são as de ausência de dor, a não referência às suas

características pulsáteis e o facto do doente nunca ter experienciado uma cefaleia com esta sintomatologia e esta apresentação.^{2,14,15}

A Síndrome de Sturge-Weber está frequentemente associada com envolvimento neurológico e psicológico e tem um grande impacto no estilo de vida e acompanhamento destes pacientes, sendo que o atraso de desenvolvimento e o défice cognitivo ocorre em 50-60% e que estes são mais comuns quanto maior for o envolvimento cerebral.⁴⁷ Num estudo detalhado com 10 pacientes com SWS foi descrito atraso de desenvolvimento e dificuldades de aprendizagem em todos os 10 e Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH) em 3 dos pacientes estudados.⁴⁸ Foi realizado um estudo através de uma combinação de TC, RM e *Functional Imaging with Single-Photon Emission CT* (SPECT) e foram descritas anomalias bilaterais na maioria dos pacientes, incluindo alterações no metabolismo da glicose e na perfusão cerebral. Estes resultados podem-se correlacionar com a elevada incidência de atraso de desenvolvimento, défice cognitivo e problemas de aprendizagem observados na SWS. A ocorrência de convulsões também foi associada com uma elevada incidência de atraso de desenvolvimento.⁴⁹

Nestes doentes, há frequentemente também características de distúrbios psico-comportamentais e num pequeno estudo, os diagnósticos mais frequentes foram as Alterações de Humor (31%), Distúrbios Comportamentais Disruptivos (25%) e Transtornos de Adaptação (25%).⁵⁰ As alterações comportamentais e o atraso de desenvolvimento neuropsicológico que ocorrem como consequência da doença têm um papel relevante na evolução e dimensão da percepção da doença pelo próprio. Neste caso, o doente foi por muitos anos acompanhado em consultas de Psicologia e Psiquiatria tendo mesmo sido diagnosticado DRGE induzida pelo stress. No contexto desta vinda à Urgência, refere que estava a estudar para os exames nacionais e que este era um dos motivos que naquela altura, o deixava mais ansioso. Este quadro agudo pode estar relacionado com uma Perturbação de Ansiedade Generalizada crónica que se manifestou pelo stress causado pelos exames e que se apresentou com um quadro agudo de náusea e vómitos que não aliviavam com o decúbito.^{16,17,18}

Efeitos oculares

O glaucoma é a manifestação ocular mais frequente na SWS, afetando aproximadamente 30-70% dos pacientes.^{29,39,51} Malformações vasculares oculares consistem na dilatação de vasos venosos tortuosos que podem envolver a conjuntiva, episclera, retina e/ou coróide, podendo levar também a atrofia ótica e cegueira.³⁸

O glaucoma é frequentemente bilateral ou ipsilateral à PWS, mas nem sempre é o caso. O Glaucoma na SWS é teorizado que se deve ao aumento da pressão venosa da episclera, um mecanismo patofisiológico suportado pela presença de sangue no canal de Schlemm, ou por alterações na câmara anterior que interferem com a drenagem normal do humor aquoso, resultando num aumento de resistência à drenagem.^{38,52} O glaucoma pode ser

congénito ou desenvolver-se após o nascimento. Em 60% das formas precoces, o glaucoma é causado por anomalias no ângulo da câmara anterior; em 40% dos casos, este é causado pela elevada pressão venosa episcleral.⁵²

O hemangioma coroidal está presente em 40-50% dos doentes com SWS e pode ser circunscrito ou difuso. Por vezes, a lesão vascular coroidal tem um carácter patognomónico, como uma tonalidade avermelhada, classicamente descrita como em “sopa de tomate”.² A coroide normalmente permanece inalterada durante a infância, porém na adolescência e na vida adulta esta torna-se notavelmente engrossada.⁵²

Outras anormalidade oculares têm sido reportadas, porém menos frequentemente, por exemplo, heterocromia iridium, descolamento de retina, estrabismo, hemianopsia homónima, facomatose pigmentovascular, neovascularização da íris e coroide e luxação do cristalino.^{53,54}

Neste caso, o doente apresenta-se com um grau de glaucoma bilateral avançado mas estável encontrando-se medicado e tendo já sido reavaliado neste sentido sem alterações de novo.

Manifestações endócrinas

Doentes com SWS podem ter alterações hipotálamo-pituitárias, com deficiência da hormona do crescimento e hipotiroidismo central.^{55,56,57} Neste caso, o doente apresenta um desenvolvimento estatuto-ponderal adequado para a idade e tem sido regularmente monitorizado neste sentido.

Diagnóstico

O diagnóstico da SWS não é objeto de discussão deste quadro pelo qual irá ser brevemente abordado.

O diagnóstico de SWS é baseado na identificação clínica de sinais característicos (PWS). O diagnóstico não é simples, mas pode ser facilitado numa criança com uma mancha característica de PWS, glaucoma e evidência de envolvimento cerebral com achados neuroimagiológicos compatíveis com a doença. O diagnóstico é difícil em crianças que não apresentam a angiomatose cutânea característica o que faz com que nesses casos seja necessário mais investigação, nomeadamente imagiológica e eventualmente genética.^{2,4,5,6}

Uma vez suspeitada a presença de SWS deve ser realizada uma avaliação oftalmológica para exclusão de um quadro de glaucoma, sendo que na criança o olho é rapidamente lesado pelo aumento da pressão intraocular.^{2,4,5,6}

Exames complementares de Diagnóstico

Tomografia Computorizada

A Tomografia Computorizada (TC) é uma técnica utilizada frequentemente nas Urgências para avaliar os indivíduos que se apresentam com hemiparesia ou convulsões. Os achados característicos são o aumento de volume parenquimal, ventrículos dilatados e dilatação dos plexos coroídeos. A partir do primeiro ano de idade, a TC consegue detetar calcificações, que podem não ser detetadas na Radiografia simples da cabeça. A TC é também mais sensível para detetar calcificações do que a RM.^{5,58}

Outros achados que podem ser descritos pela tomografia computadorizada são a atrofia cerebral e a disrupção da barreira hematoencefálica que ocorre pelas convulsões. Num estudo com realização de TC em 14 crianças com SWS, estavam presentes calcificações corticais em 12 e atrofia localizada em 10 pacientes. O alargamento do plexo coroídeo e veias anormalmente dilatadas foi descrita em 7 casos.⁵⁹

Na Tomografia Computorizada Crânio-Encefálica realizada neste caso, não se verificaram lesões focais intracranianas com efeito de massa com tradução tomodensitométrica atual, nomeadamente de natureza edematosa ou hemorrágica. Observou-se, contudo, hipodensidade lenticulo-capsular anterior direita, sem efeito de massa tendo sido assumida como possível lesão microvascular isquémica antiga ou até atrofia cerebral focal.

Neste caso, o Daniel, não apresenta sinais claros de calcificações na TC o que indica indiretamente que não há achados característicos de diminuição de fluxo que pudessem levar à ocorrência deste quadro agudo.¹⁹

Ressonância Magnética

A Ressonância Magnética (RM) cerebral com contraste (Gadolinio) é o exame de imagem de escolha para o diagnóstico de SWS.⁵¹ Com esta técnica é possível visualizar a malformação vascular leptomeníngea que confirma o diagnóstico de SWS. Os sinais das calcificações na RM podem também ser detetados em sequências T2 com imagens hipointensas corticais ou justacorticais. A RM pode detetar drenagem venosa anormal, dilatação de plexos coróides ipsilaterais à PWS, veias subependimais e medulares proeminentes, perda de volume no hemisfério cerebral afetado, e aceleração da desmielinização em volta do angioma leptomeníngeo.^{2,58} Estas alterações tornam-se mais evidentes após o primeiro ano de idade.⁶⁰

Durante os primeiros anos de vida, a malformação vascular tende a ser hiperperfundida. O padrão altera para hipoperfusão no fim do primeiro ano de vida, até nos pacientes sem convulsões.^{2,58} Porém, estas alterações são aceleradas por crises e isquémia progressiva, hipóxia e privação de glicose no parênquima envolvido na malformação, e estes são responsáveis pela deterioração neurológica progressiva em pacientes com SWS.⁵

Neste evento não foi realizada RM, mas com a utilização deste meio complementar de

diagnóstico poder-se-ia evidenciar com maior detalhe a possível malformação vascular leptomeníngea, caracterizar melhor a hipodensidade lenticulo-capsular anterior direita detetada na TC e excluir com melhor sensibilidade e especificidade um evento cérebro-vascular agudo.^{2,19,58}

Eletroencefalograma

O Eletroencefalograma (EEG) é utilizado para avaliar, diagnosticar e localizar atividade epileptiforme em doentes com SWS. É realizado também quando as convulsões são refratárias à terapêutica médica e é necessária intervenção cirúrgica.⁶¹

O EEG característico de doentes com SWS é assimétrico, com voltagens reduzidas e descargas focais no hemisfério cerebral afetado. O EEG é também muito útil para distinguir cefaleias enxaqueca-like e convulsões após eventos cérebro-vasculares como causas de eventos paroxísticos agudos.⁵

O EEG em doentes com SWS aparentam alterar-se com o tempo, tornando-se a atividade de base anormalmente elevada, com frequente atividade epileptiforme.⁶² Num estudo apenas com doentes com SWS realizou-se EEG em todos, e verificou-se que o EEG foi normal em apenas 4% dos pacientes, a supressão do ruído de base ocorreu em 74% (sendo unilateral em 64% e bilateral em 10%) e as descargas epileptiformes ocorreram em 22% dos testados. Foi também reportada assimetria na atividade β antes e após administração de Diazepam em regiões que aparentaram estar estruturalmente intactas. Estes investigadores teorizaram que quando há atividade epileptiforme presente e é realizado um EEG sob efeito de Diazepam, este exame pode fornecer mais informação do envolvimento funcional do tecido cerebral e monitorizar a progressão da doença.⁶³

Neste contexto, seria importante realizar um EEG após este evento agudo de tonturas e vômitos associado a alterações da marcha para excluir a ocorrência de atividade epileptiforme. Uma vez que as convulsões são comuns nesta doença e que o EEG é um meio de diagnóstico útil em distinguir a presença de cefaleias, convulsões ou eventos Cérebro Vasculares paroxísticos. Neste sentido seria importante ter sido realizado um EEG para esclarecimento da atividade cerebral do doente.^{61, 63}

Tratamento

O tratamento da SWS não é objeto de discussão deste quadro pelo qual irá ser brevemente abordado.

O tratamento de SWS é direcionado para os sintomas. As queixas mais comuns têm um grande leque de gravidade e é necessário compreender a doença em toda a sua extensão para poder intervir. Como tal, o tratamento deve ser personalizado e requer os esforços coordenados de uma equipa multidisciplinar de pediatras, neurologistas, neurocirurgiões, dermatologistas, oftalmologistas, psicólogos e psiquiatras que acompanham sistematicamente o doente e que de forma holística planeiam ao tratamento do doente.

^{2,4,5,6}

De forma muito sucinta, a terapêutica cutânea com laser pode clarear ou até remover a PWS no lado afetado. As convulsões são tratadas com fármacos anticonvulsivantes mas o seu efeito nos doentes é muito variável. As crises podem ser refratárias à terapêutica e haver necessidade de intervenção cirúrgica. Em indivíduos com episódios repetidos e com défices neurológicos progressivos pode ser considerada remoção cirúrgica do tecido cerebral afetado para controlo convulsivo. ^{2,4,5}

Tratamento profilático para as cefaleias também pode ser considerado e inclui a utilização de Ácido Acetilsalicílico ou Propranolol. ^{64, 65}

Crianças afetadas por glaucoma devem realizar exames frequentes de forma a detetar e tratar precocemente complicações do glaucoma. O controlo do glaucoma é feito através de controlo tópico ou através de técnicas cirúrgicas dirigidas ao problema. ^{2,4,5,}

Terapia adicional inclui terapêutica física ou reabilitação muscular e educação especial para crianças com atraso de desenvolvimento ou cognitivo. ^{2,5}

Com a descoberta recente do gene mutado, novas terapêuticas genéticas estão atualmente a ser estudadas tendo como objetivo a inibição da hiperativação do gene mutado ou das suas vias ativadoras. ^{2,4,5}

Atualmente o doente mantém-se estável, continua a realizar a mesma terapêutica que fazia antes deste evento e não teve nenhum evento semelhante ao ocorrido.

Conclusão

A Síndrome de Sturge-Weber é uma entidade rara, complexa e que requer uma abordagem multidisciplinar. Só assim é possível garantir um acompanhamento adequado destes doentes, em prol da sua qualidade de vida.

Com este quadro clínico de início agudo para uma melhor abordagem é necessário reconhecer esta doença num contexto de urgência, compreender que tem na sua origem uma componente vascular alterada e associar o risco de envolvimento central.

Neste contexto as principais causas de morbilidade e mortalidade são as que incluem afeção neurológica e de desenvolvimento que incluem: a ocorrência de convulsões; défices motores sequelares a acidentes vasculares cerebrais, cefaleias enxaqueca-like, cegueira e deterioração da função cognitiva.

Ao longo deste trabalho podemos concluir que a evolução deste quadro teve um *outcome* benigno. O doente não voltou a ter nenhum episódio semelhante a este quadro, optou-se por manter a terapêutica de base, não se verificou a presença de nenhuma das complicações acima descritas e o doente mantém-se estável. Neste contexto, o diagnóstico mais provável foi de um episódio agudo de Vertigem Posicional Paroxística Benigna. É necessário, contudo, manter uma vigilância regular por uma equipa multidisciplinar que tenha também uma componente de ensino para que no caso de ocorrer qualquer evento suspeito haja uma rápida mobilização do doente e ativação dos cuidadores para os cuidados de saúde.

Sendo uma doença rara e com pouca investigação na idade adulta são necessários mais estudos que consigam avaliar com maior confiança quais as abordagens mais sensíveis e específicas para o caso de um evento desta natureza, que diagnósticos diferenciais considerar nesta abordagem e que terapêuticas preventivas podem ser necessárias aplicar para evitar que casos como este voltem a acontecer.

Por último é de notar que este trabalho teve diversas limitações como a dificuldade de acesso aos documentos de acompanhamento do doente ao longo do tempo, a ausência de estudos em pessoas com antecedentes de SWS sem atividade convulsiva em idade adulta e a ausência estudos na literatura de casos de jovens com SWS que se apresentem ao SU com quadros agudos de Vertigem.

Bibliografia

1. Comi AM. Sturge–Weber syndrome. In: *Handbook of Clinical Neurology*. Vol 132. ; 2015:157-168. doi:10.1016/B978-0-444-62702-5.00011-1
2. Takeoka M, Riviello Jr JJ, Jallo GI. Sturge-Weber Syndrome: Practice Essentials, Background, Pathophysiology. Medscape. <https://emedicine.medscape.com/article/1177523-overview#>. Accessed April 17, 2019.
3. Roach ES. Neurocutaneous syndromes. *Pediatr Clin North Am*. 1992;39(4):591-620. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1635798>. Accessed April 17, 2019.
4. Sudarsanam A, Ardern-Holmes SL. Sturge-Weber syndrome: From the past to the present. *Eur J Paediatr Neurol*. 2014;18(3):257-266. doi:10.1016/j.ejpn.2013.10.003
5. Higueros E, Roe E, Granell E, Baselga E. Sturge-Weber Syndrome: A Review. *Actas Dermo-Sifiliográficas (English Ed)*. 2017;108(5):407-417. doi:10.1016/j.adengl.2017.03.034
6. National Organization for Rare Disorders (NORD). Sturge Weber Syndrome. Lippincott Williams & Wilkins. <https://rarediseases.org/rare-diseases/sturge-weber-syndrome/>. Published 2019. Accessed April 17, 2019.
7. Dicionário Priberam da Língua Portuguesa. Definição de vertigem. <https://dicionario.priberam.org/vertigem>. Published 2019. Accessed April 17, 2019.
8. Macedo A. Abordagem Do Síndrome Vertiginoso. *Acta Med Port*. 2010;23(1):095-100.
9. Thompson TL, Amedee R. Vertigo: a review of common peripheral and central vestibular disorders. *Ochsner J*. 2009;9(1):20-26. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21603405>. Accessed April 17, 2019.
10. Epley JM. New dimensions of benign paroxysmal positional vertigo. *Otolaryngol Head Neck Surg* (1979). 88(5):599-605. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7443266>. Accessed April 17, 2019.
11. Bhattacharyya N, Gubbels SP, Schwartz SR, et al. Clinical Practice Guideline: Benign Paroxysmal Positional Vertigo (Update). *Otolaryngol Neck Surg*. 2017;156(3):S1-S47. doi:10.1177/0194599816689667
12. Moskowitz HS, Dinces EA, Deschler DG, Kunins L. Meniere disease. UpToDate. <https://www.uptodate.com/contents/meniere-disease>. Published 2019. Accessed April 17, 2019.
13. Furman JM, Aminoff MJ, Deschler DG, Wilterdink JL. Vestibular neuritis and labyrinthitis. UpToDate. <https://www.uptodate.com/contents/vestibular-neuritis-and-labyrinthitis>. Published 2019. Accessed April 17, 2019.
14. Cutrer FM, Bajwa ZH, Swanson JW, Dashe JF. Pathophysiology, clinical manifestations, and diagnosis of migraine in adult. UpToDate. <https://www.uptodate.com/contents/pathophysiology-clinical-manifestations-and->

- diagnosis-of-migraine-in-adults?source=search_result&search=migraine&selectedTitle=2~150. Published 2019. Accessed April 17, 2019.
15. Salomone S, Caraci F, Capasso A. Migraine: an overview. *Open Neurol J.* 2009;3:64-71. doi:10.2174/1874205X00903010064
 16. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. Fifth Edit. American Psychiatric Association; 2013. doi:10.1176/appi.books.9780890425596
 17. Baldwin D, Stein BS, Hermann R. Generalized anxiety disorder in adults: Epidemiology, pathogenesis, clinical manifestations, course, assessment, and diagnosis. UpToDate. <https://www.uptodate.com/contents/generalized-anxiety-disorder-in-adults-epidemiology-pathogenesis-clinical-manifestations-course-assessment-and-diagnosis>. Published 2019. Accessed April 17, 2019.
 18. Roy-Byrne PP, Stein MB, Hermann R. Panic disorder in adults: Epidemiology, pathogenesis, clinical manifestations, course, assessment, and diagnosis. UpToDate. <https://www.uptodate.com/contents/panic-disorder-in-adults-epidemiology-pathogenesis-clinical-manifestations-course-assessment-and-diagnosis>. Published 2019. Accessed April 17, 2019.
 19. Power SP, Moloney F, Twomey M, James K, O'Connor OJ, Maher MM. Computed tomography and patient risk: Facts, perceptions and uncertainties. *World J Radiol.* 2016;8(12):902. doi:10.4329/WJR.V8.I12.902
 20. LaRocque R, Harris JB, Calderwood SB, Bloom A. Approach to the adult with acute diarrhea in resource-rich settings. UpToDate. <https://www.uptodate.com/contents/approach-to-the-adult-with-acute-diarrhea-in-resource-rich-settings>. Published 2019. Accessed April 17, 2019.
 21. Shane AL, Mody RK, Crump JA, et al. 2017 Infectious Diseases Society of America Clinical Practice Guidelines for the Diagnosis and Management of Infectious Diarrhea. *Clin Infect Dis.* 2017;65(12):e45-e80. doi:10.1093/cid/cix669
 22. Stuempfig ND, Seroy J. *Viral Gastroenteritis*. StatPearls Publishing; 2019. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30085537>. Accessed April 17, 2019.
 23. Comi AM. Topical Review: Pathophysiology of Sturge-Weber Syndrome. *J Child Neurol.* 2003;18(8):509-516. doi:10.1177/08830738030180080701
 24. Happle R. Lethal genes surviving by mosaicism: a possible explanation for sporadic birth defects involving the skin. *J Am Acad Dermatol.* 1987;16(4):899-906. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3033033>. Accessed April 17, 2019.
 25. Shirley MD, Tang H, Gallione CJ, et al. Sturge–Weber Syndrome and Port-Wine Stains Caused by Somatic Mutation in GNAQ. *N Engl J Med.* 2013;368(21):1971-1979. doi:10.1056/NEJMoa1213507
 26. Nakashima M, Miyajima M, Sugano H, et al. The somatic GNAQ mutation c.548G>A (p.R183Q) is consistently found in Sturge–Weber syndrome. *J Hum Genet.* 2014;59(12):691-693. doi:10.1038/jhg.2014.95
 27. Cerisola Cardoso A, Pomi F, Bianchi Novoa M, Delucchi Botaro G, Scavone Mauro C,

- Rubio Santoro I. *Archivos de Pediatría Del Uruguay Órgano Oficial de La Sociedad Uruguaya de Pediatría*. Vol 79. Sociedad Uruguaya de Pediatría; 2008. http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492008000200007. Accessed April 17, 2019.
28. Maiuri F, Gangemi M, Iaconetta G, Maiuri L. Sturge-Weber disease without facial nevus. *J Neurosurg Sci.* 33(2):215-218. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2795196>. Accessed April 17, 2019.
 29. Galbraith S, Levy ML, Corona R. Capillary malformations (port wine stains) and associated syndromes - UpToDate. UpToDate. <https://www.uptodate.com/contents/capillary-malformations-port-wine-stains-and-associated-syndromes#H31576694>. Published 2019. Accessed April 17, 2019.
 30. Waelchli R, Aylett SE, Robinson K, Chong WK, Martinez AE, Kinsler VA. New vascular classification of port-wine stains: improving prediction of Sturge-Weber risk. *Br J Dermatol.* 2014;171(4):861-867. doi:10.1111/bjd.13203
 31. Ch'ng S, Tan ST. Facial port-wine stains – clinical stratification and risks of neuro-ocular involvement. *J Plast Reconstr Aesthetic Surg.* 2008;61(8):889-893. doi:10.1016/j.bjps.2007.05.011
 32. Piram M, Lorette G, Sirinelli D, Herbreteau D, Giraudeau B, Maruani A. Sturge-Weber Syndrome in Patients with Facial Port-Wine Stain. *Pediatr Dermatol.* 2012;29(1):32-37. doi:10.1111/j.1525-1470.2011.01485.x
 33. Tallman B, Tan OT, Morelli JG, et al. Location of port-wine stains and the likelihood of ophthalmic and/or central nervous system complications. *Pediatrics.* 1991;87(3):323-327. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1805804>. Accessed April 17, 2019.
 34. Enjolras O, Riche MC, Merland JJ. Facial port-wine stains and Sturge-Weber syndrome. *Pediatrics.* 1985;76(1):48-51. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4011357>. Accessed April 17, 2019.
 35. Lee JW, Chung HY, Cerrati EW, O TM, Waner M. The Natural History of Soft Tissue Hypertrophy, Bony Hypertrophy, and Nodule Formation in Patients With Untreated Head and Neck Capillary Malformations. *Dermatologic Surg.* 2015;41(11):1241-1245. doi:10.1097/DSS.0000000000000525
 36. Prather HB, Arndt KA. The Development of Hypertrophy in Port-Wine Stains, a Common Phenomenon that Affects Treatment Recommendations. *Dermatologic Surg.* 2015;41(11):1246-1248. doi:10.1097/DSS.0000000000000524
 37. Tripathi AK, Kumar V, Dwivedi R, Saimbi CS. Sturge-Weber syndrome: oral and extra-oral manifestations. *BMJ Case Rep.* 2015;2015:bcr2014207663. doi:10.1136/bcr-2014-207663
 38. Comi AM. Update on Sturge–Weber Syndrome: Diagnosis, Treatment, Quantitative Measures, and Controversies. *Lymphat Res Biol.* 2007;5(4):257-264. doi:10.1089/lrb.2007.1016
 39. Sujansky E, Conradi S. Sturge-Weber Syndrome: Age of Onset of Seizures and Glaucoma and the Prognosis for Affected Children. *J Child Neurol.* 1995;10(1):49-

58. doi:10.1177/088307389501000113
40. The Sturge-Weber Foundation. New to SWF : Understanding Sturge-Weber. The Sturge-Weber Foundation. <https://sturge-weber.org/new-to-swf/>. Published 2019. Accessed April 17, 2019.
41. Sujansky E, Conradi S. Outcome of Sturge-Weber syndrome in 52 adults. *Am J Med Genet*. 1995;57(1):35-45. doi:10.1002/ajmg.1320570110
42. Udani V, Pujar S, Munot P, Maheshwari S, Mehta N. Natural History and Magnetic Resonance Imaging Follow-up in 9 Sturge-Weber Syndrome Patients and Clinical Correlation. *J Child Neurol*. 2007;22(4):479-483. doi:10.1177/0883073807300526
43. Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual S-I, Velazquez-Fragua R, Viaño J. Sturge-Weber syndrome: study of 55 patients. *Can J Neurol Sci*. 2008;35(3):301-307. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18714797>. Accessed April 17, 2019.
44. Comi AM. Advances in Sturge-Weber syndrome. *Curr Opin Neurol*. 2006;19(2):124-128. doi:10.1097/01.wco.0000218226.27937.57
45. Comi AM. Pathophysiology of Sturge-Weber syndrome. *J Child Neurol*. 2003;18(8):509-516. doi:10.1177/08830738030180080701
46. Norman MG, Schoene WC. The ultrastructure of Sturge-Weber disease. *Acta Neuropathol*. 1977;37(3):199-205. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/855646>. Accessed April 17, 2019.
47. Boltshauser E, Wilson J, Hoare RD. Sturge-Weber syndrome with bilateral intracranial calcification. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1976;39(5):429-435. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/932761>. Accessed April 17, 2019.
48. Maria BL, Neufeld JA, Rosainz LC, et al. High Prevalence of Bihemispheric Structural and Functional Defects in Sturge-Weber Syndrome. *J Child Neurol*. 1998;13(12):595-605. doi:10.1177/088307389801301203
49. Alkonyi B, Chugani HT, Karia S, Behen ME, Juhász C. Clinical Outcomes in Bilateral Sturge-Weber Syndrome. *Pediatr Neurol*. 2011;44(6):443-449. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2011.01.005
50. Turin E, Grados MA, Tierney E, Ferenc LM, Zabel A, Comi AM. Behavioral and Psychiatric Features of Sturge-Weber Syndrome. *J Nerv Ment Dis*. 2010;198(12):905-913. doi:10.1097/NMD.0b013e3181fe75ee
51. Sullivan TJ, Clarke MP, Morin JD. The ocular manifestations of the Sturge-Weber syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 29(6):349-356. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1287171>. Accessed April 17, 2019.
52. Abdolrahimzadeh S, Scavella V, Felli L, Cruciani F, Contestabile MT, Recupero SM. Ophthalmic Alterations in the Sturge-Weber Syndrome, Klippel-Trenaunay Syndrome, and the Phakomatosis Pigmentovascularis: An Independent Group of Conditions? *Biomed Res Int*. 2015;2015:1-11. doi:10.1155/2015/786519
53. Figueiredo LRC, Silva Filho FJ da, Rehder JRCL. Síndrome de Sturge-Weber e suas repercussões oculares: revisão da literatura. *Rev Bras Oftalmol*. 2011;70(3):194-199. doi:10.1590/S0034-72802011000300014

54. Sinawat S, Auvichayapat N, Auvichayapat P, Yospaiboon Y, Sinawat S. 12-year retrospective study of Sturge-Weber syndrome and literature review. *J Med Assoc Thai.* 2014;97(7):742-750. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25265774>. Accessed April 17, 2019.
55. Miller RS, Ball KL, Comi AM, Germain-Lee EL. Growth hormone deficiency in Sturge-Weber syndrome. *Arch Dis Child.* 2006;91(4):340-341. doi:10.1136/adc.2005.082578
56. Bachur CD, Comi AM, Germain-Lee EL. Partial Hypopituitarism in Patients With Sturge-Weber Syndrome. *Pediatr Neurol.* 2015;53(3):e5-e6. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2015.04.005
57. Comi AM, Bellamkonda S, Ferenc LM, Cohen BA, Germain-Lee EL. Central Hypothyroidism and Sturge-Weber Syndrome. *Pediatr Neurol.* 2008;39(1):58-62. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2008.03.018
58. Khan AN, Macdonald S, Turnbull I, Al-Okaili R, Glasier CM. Imaging in Sturge-Weber Syndrome: Overview, Radiography, Computed Tomography. Medscape. <https://emedicine.medscape.com/article/414222-overview#a2>. Published 2015. Accessed April 17, 2019.
59. Nakata Y, Yagishita A, Tsuchiya K. Imaging of Sturge-Weber syndrome: cranial CT and MR findings. *Nihon Igaku Hoshasen Gakkai Zasshi.* 2004;64(4):210-215. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15211882>. Accessed April 17, 2019.
60. Pinto AL, Chen L, Friedman R, et al. Sturge-Weber Syndrome: Brain Magnetic Resonance Imaging and Neuropathology Findings. *Pediatr Neurol.* 2016;58:25-30. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2015.11.005
61. Sheth RD, Talavera F, Alvarez N. EEG in Common Epilepsy Syndromes: Role of EEG in Epilepsy Syndromes, Neonatal Seizures, Infantile Spasms and West Syndrome. Medscape. <https://emedicine.medscape.com/article/1138154-overview>. Published 2017. Accessed April 17, 2019.
62. Kossoff EH, Bachur CD, Quain AM, Ewen JB, Comi AM. EEG evolution in Sturge-Weber syndrome. *Epilepsy Res.* 2014;108(4):816-819. doi:10.1016/j.eplepsyres.2014.01.023
63. Jansen FE, van Huffelen AC, Witkamp T, et al. Diazepam-enhanced beta activity in Sturge Weber syndrome: its diagnostic significance in comparison with MRI. *Clin Neurophysiol.* 2002;113(7):1025-1029. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12088695>. Accessed April 17, 2019.
64. Comi AM. Current Therapeutic Options in Sturge-Weber Syndrome. *Semin Pediatr Neurol.* 2015;22(4):295-301. doi:10.1016/j.spen.2015.10.005
65. Lance EI, Sreenivasan AK, Zabel TA, Kossoff EH, Comi AM. Aspirin Use in Sturge-Weber Syndrome. *J Child Neurol.* 2013;28(2):213-218. doi:10.1177/0883073812463607