

Síndrome de Sturge-Weber: Reporte de un Caso y Revisión de la Literatura.

*Sturge-Weber Syndrome: A Case Report And Literature Review.*Catalina Velásquez-Gallego,¹ Juan Felipe Ceballos-Ruiz,¹ Natalia Ruiz-Jaramillo,¹ Catherine Villamizar-Londoño¹**Resumen**

El Síndrome de Sturge-Weber es un trastorno poco común del desarrollo neuroectodérmico, caracterizado por un angioma facial tipo nevus flammeus y una angiomatosis leptomenínea, con frecuencia ipsilateral al nevus. Este síndrome predispone a calcificaciones, atrofia cerebral y convulsiones refractarias. **Propósito:** En este artículo se realiza una revisión de la literatura sobre el Síndrome de Sturge-Weber y se reporta el caso de un paciente de 18 meses de edad diagnosticado con esta patología que ingresa a urgencias por presentar cuadro febril de tres días y comienzo de convulsiones tónico clónicas localizadas en hemisferio derecho refractarias al tratamiento convencional; en esta revisión se resalta la importancia del diagnóstico y manejo oportuno al igual que un adecuado seguimiento. **Desarrollo:** se realizaron búsquedas en las bases de datos PubMed, Science Direct y Scielo, confirmando que aún se desconocen algunos aspectos de esta patología, sin embargo, con el descubrimiento de la mutación somática de GNAQ hay un amplio campo para próximas investigaciones. **Hallazgos y conclusiones:** Es importante en el ejercicio médico no pasar de alto las lesiones angiomasas que posean una ubicación trigeminal en los recién nacidos, con el fin de establecer un diagnóstico oportuno e intentar conseguir un mejor desarrollo a futuro.

Palabras clave: Sturge-weber, convulsión, angioma, leptomeninges, nevus.

Abstract

Sturge-Weber Syndrome is a rare developmental neuroectodermal disorder. It is characterized by a facial port-wine stain and a leptomeningeal angioma, frequently localized ipsilateral to the facial port-wine stain. This syndrome predisposes either to brain atrophy, calcifications and refractory seizures. In this paper a Sturge-Weber Syndrome literature review was made and a 18 month aged child case with this diagnosis is reported. He was admitted to the emergency department of a local hospital with a history of three days of fever and tonic-clonic seizures localized on the right side and refractory to conventional treatment. This review highlights the importance of an early diagnosis and an appropriate follow up. To carry out this review a search in PubMed, Science Direct and Scielo databases was done, confirming that there are some issues about this disorder that are still unknown. However, with the GNAQ somatic mutation discovery, there is an open field for new researches. It is very important in medical practice not to underestimate a facial port-wine stain over trigeminal territory in newborns in order to make an early diagnosis and try to achieve a better future neurodevelopment.

Keywords: Sturge-weber, seizure, angioma, leptomeningeal, facial stain.

Rev. Ecuat. Neurol. Vol. 28, N° 2, 2019

Introducción

El síndrome de Sturge-Weber (SSW) es un trastorno vascular congénito, que en su forma típica y completa está caracterizado por un angioma cutáneo (nevus flammeus / mácula en vino de Oporto) localizado generalmente en el territorio del trigémino, asociado a malformaciones venosas y capilares en el cerebro y en el ojo, aunque también pueden observarse alteraciones en otras localizaciones, como la cavidad oral o la vía respiratoria.^{1,2} Es un trastorno esporádico e infrecuente que afecta por igual a

ambos sexos y a todas las razas, de carácter no hereditario, aunque se han descrito algunos casos familiares.³ Recientemente se ha encontrado la asociación de este síndrome con una mutación en el gen GNAQ. Este nuevo hallazgo abre las puertas a nuevas investigaciones sobre la etiología, aún poco conocida y a la instauración de nuevos tratamientos.⁴

Aunque la mayoría de las veces el angioma facial es evidente desde el nacimiento, puede estar ausente en algunos casos,⁵ por lo cual se hace necesario reconocer

¹Estudiantes de la Universidad Cooperativa de Colombia, Facultad de Medicina, Medellín, Colombia.

Correspondencia:
Catalina Velásquez-Gallego. Facultad de Medicina, Universidad Cooperativa de Colombia
Calle 50 #40-74, Medellín, Colombia.
Teléfono: (57) (4) 257 0618.
E-mail: catalina.velasquezg@campusucc.edu.co

las diversas manifestaciones clínicas de este síndrome por parte del personal médico con el fin de lograr un diagnóstico oportuno y un seguimiento adecuado. Las convulsiones son la manifestación neurológica más común y generalmente se presentan en los primeros meses de vida. La epilepsia, cuando ya ha hecho su aparición, tiende a empeorar si no es tratada adecuadamente, haciéndose refractaria y provocando deterioro motor y grave retraso en el lenguaje,⁶ por lo cual es esencial controlar la evolución de la enfermedad incluso antes de que inicie la epilepsia.⁷ El glaucoma puede estar presente al nacer o desarrollarse más tarde. Los estudios de neuroimagen apoyan el diagnóstico al evidenciar la angiomasia leptomenígea. El tratamiento estándar para el SSW incluye el tratamiento con láser, anticonvulsivantes y tratamiento médico o quirúrgico tanto para el glaucoma como cirugía funcional cerebral.⁸

Su diagnóstico inusual, además de lo complejo y multidisciplinario de su tratamiento, motiva a presentar una revisión de la literatura junto con la presentación de un caso clínico de un paciente de 18 meses de edad con SSW y convulsiones refractarias precipitadas por una infección urinaria, con una evolución favorable. Se espera poder transmitir a la comunidad médica información de interés sobre una de las más raras pero singular neurofacomatosis descritas hasta la fecha.

Epidemiología

El SSW es una enfermedad poco común, presenta una prevalencia aproximada de 1 en 20,000 a 50,000 recién nacidos vivos y no se ha demostrado que existan diferencias en incidencia en relación al sexo o la raza.⁵ Las marcas faciales aisladas son muy comunes, aproximadamente 1 de cada 300 bebés nacen con ellas, con mayor frecuencia localizadas en cara, cabeza y cuello.⁹ Un recién nacido con una mácula en vino de Oporto en la frente o en el párpado superior, tiene un riesgo de 10% a 35% de presentar compromiso cerebral. Cuando la marca facial afecta tanto al párpado superior como al inferior, el riesgo de glaucoma es de aproximadamente el 50%.¹⁰

Etiología

Recientes estudios genéticos descubrieron una mutación en el mosaico somático en GNAQ (c.548G>A; p.R183Q) en lesiones cerebrales y cutáneas de SSW. GNAQ codifica Gαq, una subunidad alfa de proteínas G heterotriméricas.¹¹ Las proteínas G son una familia de trifosforiladas de guanosina unidas a membrana (GTPasa) que transmiten la señalización de los receptores acoplados a la proteína G transmembrana, éstas son importantes para la función de varios factores de crecimiento, péptidos vasoactivos y neurotransmisores. La mutación p.R183Q afecta la actividad de la GTPasa y mantiene a Gαq en su estado activo unido a GTP, dando como resultado una hiperactivación de las vías posteriores que incluyen

RAS-MEK-ERK, HIPPO-YAP, 5e y mTOR.^{12,13} Aún es necesario profundizar sobre el tema. Las investigaciones actuales se encuentran enfocadas en un mejor entendimiento de esta mutación.

Fisiopatología

En el SSW los estudios histológicos han reportado un aumento en el número de vasos leptomenígeos, además atrofia y calcificación de la corteza. Sin embargo, los números de vasos corticales disminuyen a medida que la atrofia cerebral se desarrolla con gliosis y pérdida neuronal, alterando la perfusión cerebral y generando una lesión.^{9,14} La atrofia cortical progresiva y la calcificación son cambios morfológicos que resultan de la isquemia cerebral, ésta puede provocar convulsiones y comprometer el suministro de sangre. Estudios de flujo sanguíneo en pacientes con SSW han demostrado que, durante una convulsión, dicho flujo puede disminuir a niveles isquémicos. El desajuste entre la oferta y la demanda del flujo sanguíneo cerebral en la corteza puede aumentar la gravedad de la epilepsia. La relación entre isquemia y convulsiones da como resultado un círculo vicioso.¹⁰ Publicaciones recientes han demostrado que un mecanismo plausible en la fisiopatología de la epilepsia en el SSW involucra el exceso de glutamato (GLU) liberado debido a la hipoxia crónica. De hecho, la estimulación excesiva de los receptores de glutamato en el cerebro afectado podría facilitar las convulsiones y también provocar una lesión cerebral excitotóxica.¹⁵ Las convulsiones prolongadas, pueden generar más daño isquémico y, finalmente, dar lugar a un deterioro psicomotor. La única forma de prevenir la expansión de la lesión cerebral y el deterioro psicomotor en pacientes con SSW es controlando las convulsiones utilizando las medidas apropiadas.¹⁰

Clasificación

El SSW es conocido como completo cuando el sistema nervioso central presenta malformaciones y los angiomas faciales están presentes. Es incompleto cuando sólo una de las alteraciones está presente. La *escala de Roach* se utiliza para esta clasificación:

Tipo I. Angioma facial y de leptomeninges están presentes; puede tener glaucoma (SSW clásico).

Tipo II. Solo angioma facial (el sistema nervioso no se afecta); puede tener glaucoma.

Tipo III. Angioma leptomenígeo aislado; usualmente no hay glaucoma.^{5,16}

Manifestaciones

Son múltiples las manifestaciones clínicas de este síndrome, una de las principales es la presencia de la mácula en vino de Oporto o angiomasia facial, que es el tipo más común de malformación vascular. Generalmente se encuentra ubicada en el territorio de la pri-

mera y segunda rama del nervio trigémino. En el recién nacido la lesión es plana, de color rosa, y con la edad suele oscurecerse hasta alcanzar un color rojo intenso.^{1,17} En algunos casos se ha encontrado que las lesiones cutáneas pueden afectar a ambos lados del rostro y pueden extenderse hasta el tronco y las extremidades. También se han hallado reportes de afectaciones tales como *cutis marmorata telangiectásica* generalizada y de diferentes malformaciones vasculares presentes en un mismo caso de SSW.^{18,19} Se ha evidenciado que el tamaño de la mácula puede servir como herramienta para predecir la gravedad neurológica de la enfermedad.²⁰

La angiomasia leptomenínea ocurre entre el 10-20% de los casos en los que aparece un angioma facial típico, generalmente ipsilateral, aunque también se han encontrado reportes de afectación bilateral.^{21,22}

La epilepsia es la aparición neurológica más destacable. Las crisis son a menudo el primer síntoma de SSW, desarrollándose en el 70-80% de estos pacientes, pudiendo aparecer a cualquier edad, aunque por lo general comienzan en la infancia temprana.^{1,7} Las crisis típicamente comienzan focales, pero a menudo evolucionan a crisis tónico clónicas generalizadas. También se pueden encontrar espasmos infantiles, crisis mioclónicas o atónicas.²³

Los pacientes pueden desarrollar eventos similares a ictus, llamados episodios stroke-like, donde padecen déficits neurológicos transitorios que pueden llegar a persistir por semanas.²⁴ La hemiparesia a menudo se desarrolla de forma aguda en combinación con el inicio de las crisis. La extremidad parética generalmente no crece a un ritmo normal, lo que produce hemiatrofia en dicho miembro.²⁵ Las cefaleas, principalmente tipo migrañas, también aparecen con mayor frecuencia en este síndrome y a edades más tempranas que en la población general.^{1,26} La hidrocefalia y la hemorragia intracraneal raras veces se han informado, se presume que pueden ser secundarias al deterioro del drenaje venoso cerebroespinal.²⁴

Los niños con SSW suelen crecer normalmente durante varios meses después del nacimiento, con el tiempo se observa un retraso en el desarrollo.²⁵ Los problemas con las habilidades sociales y el comportamiento también son comunes, incluyendo una mayor prevalencia en los trastornos del espectro autista, TDAH y trastorno de oposición desafiante en comparación con hermanos no afectados.²⁷ También se ha observado un aumento en la incidencia de depresión, la cual puede afectar a niños mayores y adultos, especialmente aquellos que son intelectualmente normales, además, se ha asociado con la presencia y tamaño de la mácula en vino Oporto.^{24,27} En los últimos años se han reportado síntomas psicóticos con delirios y alucinaciones auditivas y visuales que se asocian a la presencia de la enfermedad.²⁸

Las alteraciones oculares son inherentes del SSW. En ocasiones se presentan como defectos del campo

visual, por lo general una hemianopsia homónima que puede llegar a ser invalidante debido a la presencia de angiomas afectando ambos lóbulos occipitales o las vías ópticas.²⁹ El glaucoma suele ser congénito, pero también puede desarrollarse en adultos. Es causado por malformaciones de la cámara anterior, aumento de la presión en las venas episclerales y cambios en la hemodinámica ocular. Su manejo es desafiante debido a su aparición temprana, por lo cual es necesaria una vigilancia continua.³⁰ Otras complicaciones oftalmológicas incluyen hemangiomas coroideos, malformaciones vasculares a nivel episcleral o conjuntival y heterocromía del iris.^{29,31}

Algunos estudios han reportado que las enfermedades que involucran infecciones en oídos, nariz y garganta son comunes en pacientes con SSW, además del aumento de riesgo de apnea obstructiva del sueño.²⁴ En los últimos años se han analizado diversas complicaciones endocrinas, como el déficit de la hormona de crecimiento, hipopituitarismo parcial e hipotiroidismo central que pueden relacionarse con el uso de determinados anti-convulsivantes. Se recomiendan las pruebas de detección precoz en edades tempranas en estos pacientes para iniciar eficazmente un tratamiento.^{1,24}

Otra de las manifestaciones a tener en cuenta son las lesiones bucales, las cuales son generalmente unilaterales y terminan abruptamente en la línea media. Se pueden presentar hiperplasias vasculares de coloración rojiza en el labio y la mucosa del carrillo, que pueden sangrar fácilmente con cualquier estímulo.²

Diagnóstico

El SSW debe sospecharse en cualquier individuo con una mácula en vino de Oporto. El diagnóstico se basa en la demostración del angioma facial y la angiomasia leptomenínea. Sin embargo, como se ha señalado anteriormente, existen pacientes con diferentes tipos de SSW que pueden no presentar lesiones faciales con presencia de malformaciones intracraneales.^{1,24} Históricamente las radiografías simples de cráneo y angiografías se utilizaron como método diagnóstico. Los rayos X pueden evidenciar las calcificaciones clásicas en los niños mayores, y las angiografías permiten observar la ausencia de venas corticales superficiales.²⁴ Actualmente la técnica de neuroimagen de elección para el diagnóstico es la *resonancia magnética con contraste de gadolinio*, que es capaz de demostrar la presencia de angiomasia leptomenínea y el grado de compromiso en las estructuras del cerebro. Si no está disponible la resonancia magnética, la *tomografía craneal computarizada* puede identificar calcificaciones cerebrales y proporcionar alguna información anatómica. La *tomografía computarizada por emisión de fotón único* ha demostrado una disminución del flujo en la región cerebral con angiomasia leptomenínea.³² La *tomografía por emisión de positrones* también se ha utilizado

como herramienta de diagnóstico después del primer año de vida. Este tipo de exploración puede mostrar una disminución en la utilización de la glucosa en el hemisferio cerebral afectado que está altamente correlacionada con la gravedad de las convulsiones y el retraso en el desarrollo. Las tomografías por emisión de positrones que se realizan en una etapa temprana de la progresión del SSW pueden ayudar a la identificación de los pacientes que pueden beneficiarse más de la intervención quirúrgica.^{6,24}

Múltiples son los hallazgos radiológicos que pueden ser encontrados en estos pacientes, aparte de los mencionados anteriormente, como son la atrofia de lóbulos o atrofia en otras localizaciones, hipertrofia de plexos coroides, anomalías en el drenaje venoso, prominencias de las venas colaterales profundas, etc. Recientemente se han reportado estudios en los cuales se observa como única anomalía, en la resonancia magnética nuclear, una alteración en la señal de la médula ósea ipsilateral a la mácula en vino de Oporto. Esta técnica puede reflejar fenotipos leves o una manifestación temprana de la enfermedad. Sin embargo, aún necesita ser perfeccionada.^{1,33}

La neuroimagen neonatal en pacientes asintomáticos puede resultar un desafío, ya que la sensibilidad es baja y los resultados pueden ser negativos. A medida que el niño crece y se desarrollan las convulsiones, las pruebas pueden volverse anormales y esclarecer el diagnóstico.^{32,34} Aunque aún se desconoce la edad óptima para el tamizaje en lactantes neurológicamente normales con angioma facial, se ha sugerido que si el niño presenta un desarrollo normal, sin alteraciones en el examen neurológico, no ha convulsionado y tiene una imagen de resonancia magnética contrastada normal después del primer año de vida, probablemente no presente SSW con compromiso cerebral.³² Existen reportes recientes en la literatura de diagnósticos prenatales de SSW por medio de ecografía y resonancia magnética, logrando identificar calcificaciones giriformes hemisféricas unilaterales, con atrofia y cambios de la materia blanca compatibles con los daños en la microvasculatura cerebral. Sin embargo, estos casos han sido excepcionales.³⁵

El electroencefalograma (EEG) es una prueba simple, económica, ambulatoria y no invasiva, que evalúa las anomalías epileptiformes y la disfunción cerebral. En el SSW la actividad del EEG a menudo se atenúa y/o se disminuye en el hemisferio afectado, esta asimetría puede ser detectada desde los primeros meses de vida, pero se hace más evidente a medida que avanza la atrofia del hemisferio. El EEG también es extremadamente útil para distinguir migrañas y stroke-like. Estudios utilizando EEG cuantitativo (qEEG) demostraron que la asimetría en el qEEG se correlaciona con el grado de deterioro clínico en niños y adultos con SSW.^{6,36}

Se ha demostrado que el doppler transcraneal en los niños con SSW puede ser una herramienta útil en la deter-

minación de la gravedad de las anomalías del flujo sanguíneo normalmente disminuido y la monitorización de los cambios progresivos en el tiempo.³⁷

Para muchos autores el desarrollo de biomarcadores es el futuro del diagnóstico del SSW. En la literatura actual se ha observado que puede existir la posibilidad de diagnosticar la enfermedad mediante PCR digital de gotas ultra sensibles que detectan la mutación somática del GNAQ; no obstante, se necesitan más estudios.³⁸

Tratamiento

No existe un tratamiento específico para el SSW. Las manifestaciones cutáneas, oculares, neurológicas y endocrinas se deben tratar de manera oportuna y simultánea, haciendo de esta patología un reto para los profesionales de diversas disciplinas.

La mácula en vino de Oporto se trata con terapias láser que comienzan en la infancia, cuando la marca de nacimiento plana y rosada responde mejor. El tratamiento temprano con láser puede disminuir la progresión tardía de la marca de nacimiento, que puede consistir en hipertrofia tisular, flictenas y complicaciones que afectan la visión, las vías respiratorias y la deglución. Variedades de técnicas láser se han desarrollado a lo largo de los años y se utilizan, según el color de la piel, el grosor y el tamaño de la marca de nacimiento. El láser calienta la hemoglobina dentro de los vasos sanguíneos y los destruyen, evitando las estructuras circundantes de la piel. La marca de nacimiento puede regenerarse con el tiempo, requiriendo tratamientos de mantenimiento.^{18,24}

Es bien conocido que el glaucoma es una amenaza para la visión, ya que puede causar una lesión isquémica en el nervio óptico. El aumento de la presión intraocular se trata con medicamentos como el *Timolol* y el *Latano-prost*, no obstante, puede ser difícil de controlar incluso con combinaciones de medicamentos.¹⁸ Con demasiada frecuencia, el tratamiento médico falla o el glaucoma es fulminante y se requiere cirugía con la colocación de una derivación u otros medios para aliviar la presión intraocular excesiva.³⁹ Se han reportado estudios en los cuales se realizan este tipo de intervenciones de manera temprana donde se han hallado muy buenos resultados.⁴⁰ Hay informes recientes sobre la utilización de betabloqueadores orales (*Propranolol*) en el SSW, los resultados han sido variables, y no parecen ser generalmente exitosos, muestran solo un efecto temporal y carecen de eficacia como monoterapia. Sin embargo, pueden ser utilizados en el desprendimiento de retina por el hemangioma coroideo difuso.^{41,42} También se han reportado anecdóticamente tratamientos oftalmológicos antiangiogénicos, sin embargo, este tratamiento necesita ser estudiado más ampliamente.¹⁸

Es de vital importancia el manejo de la epilepsia en el SSW, dado que es el pilar del tratamiento neurológico para evitar el deterioro psicomotriz en estos pacientes.

Aunque se observan convulsiones generalizadas, la mayoría de las convulsiones son focales con o sin alteración de la conciencia. Los anticonvulsivantes más utilizados en lactantes incluyen *Oxcarbazepina*, *Carbamazepina*, *Levetiracetam* y *Fenobarbital*.⁴³ Algunos pacientes desarrollan espasmos infantiles, que pueden responder a los esteroides, al *Topiramato*, a la *Vigabatrina* o a la dieta cetogénica. Sin embargo, siempre hay que recordar que el *Topiramato* puede provocar glaucoma agudo bilateral de ángulo cerrado empeorando el pronóstico en ciertos casos.^{24,43} Otro pequeño porcentaje de pacientes, manejados con anticonvulsivantes tales como *Oxcarbazepina*, *Carbamazepina* o *Lamotrigina*, pueden desarrollar un patrón de espiga y onda generalizada en el EEG asociados a convulsiones mioclónicas. Estos pacientes generalmente pasan de estos anticonvulsivos a otros que cubren las convulsiones focales y generalizadas, como *Valproato* o *Levetiracetam*. La mayoría de los pacientes logran un control de las convulsiones con 1 o 2 anticonvulsivantes más *ácido acetilsalicílico* en dosis bajas.¹⁸ Las convulsiones prolongadas, especialmente en lactantes y niños pequeños, pueden generar un accidente cerebrovascular, por lo tanto, se justifica un tratamiento anticonvulsivante agresivo. En muchos de ellos, con convulsiones médicamente refractarias, especialmente cuando ya hay hemiparesia y deficiencias visuales, se suele considerar la hemisferectomía, resección focal u otras intervenciones quirúrgicas.^{44,45} Estudios recientes, en los cuales buscan nuevos medicamentos para las convulsiones refractarias, han sugerido que el *Cannabidiol*, un canabinoide sin propiedades psicoactivas, puede ser bien tolerado como medicación adyuvante, no obstante, estas investigaciones no son concluyentes.⁴⁶

El *ácido acetilsalicílico* en dosis bajas (3-5 mg/kg/día) también es una consideración terapéutica. Existe evidencia publicada de que disminuye la frecuencia y la gravedad de los episodios de convulsiones similares a accidentes cerebrovasculares. Los efectos secundarios incluyen aumento de equimosis, hemorragias nasales y hemorragias en las encías. En raras ocasiones pueden producirse reacciones alérgicas y sangrados más graves. No está claro en la actualidad cuál es el momento óptimo para comenzar esta terapia. Generalmente se inicia cuando se establecen los episodios stroke-like. El uso de otros anticoagulantes o agentes antiplaquetarios en el SSW no se han estudiado hasta ahora.^{10,24}

En los pacientes con SSW son comunes las cefaleas, especialmente las de tipo migrañoso; éstas pueden comenzar a una edad temprana y empeorar con el tiempo. Los anticonvulsivantes pueden prevenir estos episodios de migrañas, ya que algunos casos se asocian a las convulsiones. Los *triptanes* se han utilizado de manera segura y son útiles para determinados pacientes, pero la mayoría requiere un agente profiláctico. En la literatura se

ha encontrado que la *Lamotrigina* puede tener este efecto. Sin embargo, no se ha establecido un manejo efectivo en estos pacientes.⁴⁷

El apoyo psicosocial juega un papel importante en los pacientes con SSW y en sus familias, dado que las consecuencias clínicas pueden llegar a ser en algunos casos catastróficas. La educación y adecuada orientación son el mejor aliado para cualquier tratamiento. Asegurar la remisión temprana a estos grupos de apoyo abre las puertas a un seguimiento integral y con mejores recursos tanto para el paciente como para la familia.^{23,48}

Pronóstico

El pronóstico clínico a largo plazo varía considerablemente, todo depende de la extensión de la angiomasia leptomeníngea y su efecto sobre la perfusión de la corteza cerebral, así como la gravedad de la afectación ocular.¹ También se ve condicionado por la edad de inicio de las convulsiones y si éstas logran ser controladas; se ha visto que niños con convulsiones de inicio temprano tienen un alto riesgo de obtener mayores volúmenes de calcificación cerebral y una progresión más rápida de la enfermedad,⁴⁹ por ende, las funciones neurológicas pueden deteriorarse con la edad. Como resultado, aproximadamente la mitad de los adultos afectados están deteriorados, incluyendo los que inicialmente fueron normales.^{23,27} Los pacientes deben ser seguidos por equipos clínicos multidisciplinarios de por vida para monitorizar la progresión de la enfermedad y evitar posibles complicaciones. Es necesario individualizar los casos y crear estrategias terapéuticas que impacten sobre la calidad de vida de estos pacientes.⁵⁰

Caso Clínico

Paciente masculino de 18 meses de edad que presenta mácula facial en vino de Oporto; hace 6 meses es diagnosticado con SSW e inician tratamiento con *Carbamazepina* tras sufrir un primer episodio convulsivo. Ingresa al servicio de urgencias por presentar un cuadro febril de tres días de evolución y exacerbación de convulsiones tónico clónicas, localizadas en hemicuerpo derecho, asociado a una pérdida de la conciencia y relajación de esfínteres. La madre refirió haber suspendido la medicación hace un mes debido a que lo observó asintomático. Además, informó que antes del ingreso había presentado tres episodios convulsivos en las últimas 48 horas, cada uno de 2 a 3 minutos de duración, acompañados de elevación de la temperatura a 39.8°C. Entre otros antecedentes de importancia se destaca que el paciente es producto de un primer embarazo, controlado, por parto vaginal a las 37 semanas, con buena adaptación neonatal, 3100 gramos de peso, 50 centímetros de talla. Su crecimiento y neurodesarrollo son normales, sin cirugías, alergias o traumatismos previos, sin antecedentes familiares relevantes y esquema de inmunización completo hasta el

momento. En un informe previo de neuroimagen -RNM cerebral- (ver Figura 1) se apreciaron hallazgos compatibles con angiomas encefalotrigeminales izquierdos. Una TAC simple de cráneo evidenció una calcificación giriforme parietooccipital izquierda y en un EEG se evidenció actividad epileptiforme temporoparietal izquierda.

En el examen físico de ingreso se encontró un paciente de buen aspecto, conectado con el medio, con frecuencia cardíaca de 120 latidos por minuto, frecuencia respiratoria de 30 respiraciones por minuto, temperatura axilar de 36.7°C y un peso 12 Kg. A la inspección se evidenció una mácula en vino de Oporto, localizada en la región del trigémino, a nivel fronto-orbitaria izquierda,

de aproximadamente 7 a 10 cm de diámetro, con bordes irregulares, sin presencia de vello cutáneo o elevación de la misma (ver Figura 2). En la evaluación neurológica se encuentra un paciente alerta, establece contacto visual, intenta agarrar objetos, sin asimetrías faciales, tono muscular adecuado, postura normal, reflejos para la edad sin alteraciones. No se observaron movimientos anormales o signos meníngeos.

De acuerdo al cuadro febril y a los exámenes de laboratorio realizados al ingreso (ver Tabla 1) se hospitaliza y se inicia tratamiento con *Amikacina* por vía intravenosa a una dosis de 180 mg cada 24 horas como terapia empírica para la infección urinaria documentada. Se reinicia trata-

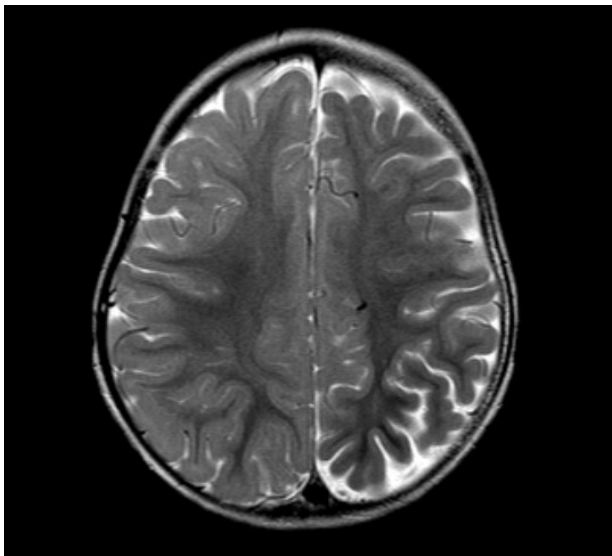


Figura 1. Resonancia magnética simple de cerebro.



Figura 2. Mácula en vino de oporto.

Tabla 1. Exámenes de laboratorio

FECHA	HB	HTO	GB	N	L	PLAQ	PCR	CITOQUIMICO DE ORINA	VDRL	AG S HB	CULTIVOS
3/25/17	11.2 g/dL	32.7%	16250	52.4%	32.7%	340000	6.95 mg/dL	Nitritos +, bacterias abundantes +++, tomado con bolsa	-	-	-
3/26/17	10.1 g/dL	30.1%	18820	82.7%	11%	283000	9.65 mg/dL	-	-	-	-
3/27/17	11.4 g/dL	33.9%	9230	33.8%	54.4%	351000	3.6 mg/dL	-	-	-	-
3/28/17	11.5 g/dL	34.5%	16300	53.34%	35.7%	376000	2.02 mg/dL	-	-	-	Hemocultivos 1 y 2: negativos, Urocultivo: Proteus mirabilis (> 100,000 UFC): Multisensible
3/29/17	-	-	-	-	-	-	-	Esterasas leucocitarias +, nitritos -	-	-	-
3/30/17	-	-	-	-	-	-	-	-	No reactivo	No reactivo	-
3/31/17	10.6 g/dL	32%	17500	12100	3620	567000	2.73 mg/dL	-	-	-	-

HB: Hemoglobina, HTO: Hematocrito, GB: Leucocitos, N: Neutrófilos, L: Linfocitos, PLAQ: Plaquetas, VDRL: Prueba serológica para Sífilis, AG S HB: Antígeno de superficie para hepatitis B.

miento con *Carbamazepina* a una dosis de 1 cc (20 mg) cada 12 horas (3.3 mg/kg/día) y se ordenó *Midazolam* 2,5 mg en caso de convulsión mayor a 5 minutos.

En las siguientes 48 horas el paciente evolucionó favorablemente, presentando dos episodios convulsivos que cedieron, uno espontáneamente y el otro luego de la administración de *Midazolam*. Sin embargo, en el tercer día de estancia hospitalaria presentó tres eventos convulsivos, cada uno con una duración de 3 a 5 minutos, siendo refractarios a la administración de *Midazolam* y a la impregnación con *Fenobarbital* a una dosis de 180 mg intravenosos (15 mg/kg/día). El paciente presentó dos eventos convulsivos adicionales, para un total de cinco en menos de 6 horas. Debido al alto riesgo de status convulsivo, se trasladó a la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátrica (UCIP) para su adecuado manejo.

Durante la estancia en la UCIP se aisló en el urocultivo un *Proteus mirabilis multisensible*, por lo cual se decidió continuar con la terapia antibiótica. Adicionalmente, se incrementó la dosis de *Carbamazepina* a 2 cc cada 12 horas (6.6 mg/kg/día) y se instauró una dosis de mantenimiento de *Fenobarbital* (30 mg vía intravenosa cada 12 horas), al igual que *Levetiracetam* 180 mg vía intravenosa cada 12 horas. A las 72 horas el paciente se observó estable y tranquilo, sin nuevos episodios convulsivos. Se suspendió el oxígeno suplementario, se cambió a *Levetiracetam* oral (150 mg cada 12 horas) y se trasladó al servicio de hospitalización de nuevo. A las 96 horas de estancia en dicho servicio se cambió el *Fenobarbital* vía intravenosa a vía oral (30 mg cada 12 horas), indicando su disminución en el término de una semana a 25 mg cada 12 horas, en la segunda semana 15 mg cada 12 horas y en la siguiente semana su suspensión.

Al completar 10 días de antibiótico por vía intravenosa y al observar que no se produjeron nuevas crisis es dado de alta y le formulan antiepilépticos orales (*Carbamazepina* y *Levetiracetam*). Adicionalmente, se formuló *Cefalexina* 2.4 cc (120 mg) cada 24 horas profiláctica y se expidieron órdenes para ecografía renal, valoración por pediatría en una semana, y posteriormente, por neurología infantil y oftalmología.

A partir del episodio descrito, se le realizó un seguimiento estricto al paciente. Ahora con 3 años de edad y se encuentra asistiendo a controles de neurología y oftalmología. El último episodio convulsivo fue referido hace 1 año, sin requerimiento de nuevas hospitalizaciones. Está en tratamiento con *Carbamazepina* 5 cc cada 8 horas (20 mg/kg/día) y *Levetiracetam* 4 cc cada 12 horas (54 mg/kg/día), con buena tolerancia, sin aparentes efectos secundarios. El paciente asiste a la escuela, tiene un lenguaje adecuado para la edad, controla sus esfínteres y no presenta déficit motor hasta la fecha. Los últimos exámenes de laboratorio de control se encuentran dentro de los parámetros normales. La última angioresonancia reporta

angiomatosis encefalotrigeminal izquierda, con atrofia hemisférica cerebral izquierda y prominencia del espacio subaracnoideo, aumento del volumen del plexo coroideo del ventrículo lateral, ingurgitación de estructuras vasculares y calcificaciones giriformes de ubicación parietooccipital homolateral. Un nuevo electroencefalograma fue realizado con un reporte anormal que indica actividad epileptiforme localizada en región frontal izquierda.

La madre afirma entender la enfermedad que sufre su hijo y niega nuevas interrupciones en el tratamiento. Se ha comprometido a continuar con el seguimiento clínico periódico dado que ha evidenciado estabilidad y grandes avances en la salud de su hijo gracias al apoyo de un adecuado equipo multidisciplinario.

Discusión

La mayoría de los recién nacidos con SSW suelen ser asintomáticos al nacimiento desde el punto de vista neurológico. Hasta el 70-80% presentan convulsiones en algún momento de su evolución, siendo generalmente de tipo focal y dentro de los primeros meses de vida, usualmente asociados a procesos febriles,^{1,7} tal como se observó en el caso reportado. La razón de que los síntomas neurológicos ocurran de forma progresiva se debe al carácter de la lesión cerebral, la cual no está generalmente presente al nacimiento, pero esta puede desarrollarse hasta llegar a ser devastadora.⁴⁹

Clásicamente se ha considerado al SSW como una causa de epilepsia refractaria al tratamiento y la puerta de entrada al estado epiléptico convulsivo, siendo definido por la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE) como convulsión prolongada por 30 minutos, o convulsiones recurrentes sin recuperación de conciencia entre los episodios que duran más de 30 minutos.⁵¹

Con el caso reportado se ha observado un claro ejemplo de un estado epiléptico convulsivo que no cedió fácilmente con benzodiacepinas o barbitúricos, originado por la alteración estructural del SSW, y precipitado por un cuadro febril secundario a una infección urinaria, además que se suspendió el tratamiento con *Carbamazepina* por parte de la madre. Sumando todos estos factores se vio la necesidad de ingresarlo a UCIP para el manejo de su crisis mediante varios anticonvulsivantes.

Los angiomas faciales que afecten la primera rama del trigémino en los recién nacidos deben ser evaluados, con el fin de establecer una terapia de estimulación precoz para intentar conseguir un mejor desarrollo a largo plazo.⁹ El estudio debe incluir una resonancia magnética cerebral, así como una evaluación oftalmológica para descartar posibles alteraciones oculares y exámenes de control para descartar afecciones endocrinas.²⁴

El tratamiento del SSW es multifactorial y continúa siendo algo polémico. La frecuencia de las crisis convulsivas y el riesgo subsecuente de presentar retraso en el

neurodesarrollo influyen en el plan de tratamiento.⁵⁰ En los pacientes con crisis bien controladas y un desarrollo normal o casi normal, el tratamiento es sencillo y conservador.¹⁸ Cuando se trata la refractariedad a un antiepiléptico se puede agregar un segundo fármaco antes de pasar a la opción quirúrgica,⁴⁴ tal como en el caso reportado, el cual fue medicado al alta con *Carbamazepina* y *Levetiracetam*.

El seguimiento multidisciplinario es esencial en estos pacientes. De igual forma es de vital importancia la educación y orientación de los familiares y cuidadores,⁴⁸ como se demuestra en el caso clínico expuesto. Todas las medidas que se puedan tomar por más simples que parezcan mejoran enormemente el pronóstico de la enfermedad.

Conclusiones

En el ejercicio médico frecuentemente se pasan por alto manifestaciones evidentes de enfermedades no tan comunes, pero devastadoras para el desarrollo físico, mental y emocional del paciente, impactando de una forma notable en su calidad de vida y en la de su familia. Esto cobra especial importancia en los menores, en los cuales realizando un examen físico completo se puede llegar a establecer un diagnóstico como el SSW, logrando así un abordaje oportuno para evitar futuras secuelas y complicaciones.

Las investigaciones actuales están guiadas por el conocimiento de la mutación somática que causa este trastorno. Aún no queda claro su etiología, sin embargo, los estudios se encuentran en la búsqueda de biomarcadores tempranos para predecir la afectación cerebral y proporcionar objetivos terapéuticos con el fin de prevenir la progresión de la enfermedad.

En el caso clínico expuesto, la adecuada evolución puede atribuirse al acompañamiento y a la información brindada a la madre luego de aquella hospitalización. Una vez más se demuestra que el seguimiento por un equipo clínico multidisciplinario es la base del buen manejo de este síndrome.

Referencias

1. Marana Perez, A. I., Ruiz-Falco Rojas, M. L., Puertas Martin, V., Dominguez Carral, J., Carreras Saez, I., Duat Rodriguez, A., & Sanchez Gonzalez, V. (2017). Analysis of Sturge-Weber syndrome: A retrospective study of multiple associated variables. *Neurologia (Barcelona, Spain)*, 32(6), 363–370.
2. Nidhi, C., & Anuj, C. (2016). Sturge Weber Syndrome: An Unusual Case with Multisystem Manifestations. *Ethiopian Journal of Health Sciences*, 26(2), 187–192.
3. Reith, W., Yilmaz, U., & Zimmer, A. (2013). [Sturge-Weber syndrome]. *Der Radiologe*, 53(12), 1099–1103.
4. Comi, A. M., Sahin, M., Hammill, A., Kaplan, E. H., Juhasz, C., North, P., ... Roach, E. S. (2016). Leveraging a Sturge-Weber Gene Discovery: An Agenda for Future Research. *Pediatric Neurology*, 58, 12–24.
5. Ishikawa, H., Ii, Y., Niwa, A., Matsuura, K., Maeda, M., & Tomimoto, H. (2017). A case of 55-year-old man with first-ever generalized seizure diagnosed with Sturge-Weber syndrome type III by characteristic MRI findings. *Rinsho shinkeigaku = Clinical neurology*, 57(5), 214–219.
6. Bosnyak, E., Behen, M. E., Guy, W. C., Asano, E., Chugani, H. T., & Juhasz, C. (2016). Predictors of Cognitive Functions in Children With Sturge-Weber Syndrome: A Longitudinal Study. *Pediatric Neurology*, 61, 38–45.
7. Kaseka, M. L., Bitton, J. Y., Decarie, J.-C., & Major, P. (2016). Predictive Factors for Epilepsy in Pediatric Patients With Sturge-Weber Syndrome. *Pediatric Neurology*, 64, 52–58.
8. Higueros, E., Roe, E., Granell, E., & Baselga, E. (2017). Sturge-Weber Syndrome: A Review. *Actas Dermo-Sifiliograficas*, 108(5), 407–417.
9. Zallmann, M., Leventer, R. J., Mackay, M. T., Ditchfield, M., Bekhor, P. S., & Su, J. C. (2018). Screening for Sturge-Weber syndrome: A state-of-the-art review. *Pediatric Dermatology*, 35(1), 30–42.
10. Comi, A. (2015). Current Therapeutic Options in Sturge-Weber Syndrome. *Seminars in Pediatric Neurology*, 22(4), 295–301.
11. Huang, L., Couto, J. A., Pinto, A., Alexandrescu, S., Madsen, J. R., Greene, A. K., ... Bischoff, J. (2017). Somatic GNAQ Mutation is Enriched in Brain Endothelial Cells in Sturge-Weber Syndrome. *Pediatric Neurology*, 67, 59–63.
12. Martins, L., Giovani, P. A., Reboucas, P. D., Brasil, D. M., Haïter Neto, F., Coletta, R. D., ... Kantovitz, K. R. (2017). Computational analysis for GNAQ mutations: New insights on the molecular etiology of Sturge-Weber syndrome. *Journal of Molecular Graphics & Modelling*, 76, 429–440.
13. Nakashima, M., Miyajima, M., Sugano, H., Iimura, Y., Kato, M., Tsurusaki, Y., ... Matsumoto, N. (2014). The somatic GNAQ mutation c.548G>A (p.R183Q) is consistently found in Sturge-Weber syndrome. *Journal of Human Genetics*, 59(12), 691–693.
14. Iimura, Y., Sugano, H., Nakajima, M., Higo, T., Suzuki, H., Nakanishi, H., & Arai, H. (2016). Analysis of Epileptic Discharges from Implanted Subdural Electrodes in Patients with Sturge-Weber Syndrome. *PloS One*, 11(4), e0152992.
15. Juhasz, C., Hu, J., Xuan, Y., & Chugani, H. T. (2016). Imaging increased glutamate in children with Sturge-Weber syndrome: Association with epilepsy severity. *Epilepsy Research*, 122, 66–72.

16. Jordan, P. R., Iqbal, M., & Prasad, M. (2016). Sturge-Weber syndrome type 3 manifesting as "Status migrainosus". *BMJ Case Reports*, 2016.
17. Siri, L., Giordano, L., Accorsi, P., Cossu, M., Pinelli, L., Tassi, L., & Striano, P. (2013). Clinical features of Sturge-Weber syndrome without facial nevus: Five novel cases. *European Journal of Paediatric Neurology*, 17(1), 91–96.
18. Poliak, N., & Rainey, A. (2017). Concurrent Sturge-Weber syndrome, facial infantile hemangioma, and cutis marmorata telangiectatica congenita. *Cutis*, 100(4), 252–254.
19. Waelchli, R., Aylett, S. E., Robinson, K., Chong, W. K., Martinez, A. E., & Kinsler, V. A. (2014). New vascular classification of port-wine stains: improving prediction of Sturge-Weber risk. *The British Journal of Dermatology*, 171(4), 861–867.
20. Dymerska, M., Kirkorian, A. Y., Offermann, E. A., Lin, D. D., Comi, A. M., & Cohen, B. A. (2017). Size of Facial Port-Wine Birthmark May Predict Neurologic Outcome in Sturge-Weber Syndrome. *The Journal of Pediatrics*, 188, 205–209.e1.
21. Kubicka-Trzaska, A., Karska-Basta, I., Oleksy, P., & Romanowska-Dixon, B. (2015). Management of diffuse choroidal hemangioma in Sturge-Weber syndrome with Ruthenium-106 plaque radiotherapy. *Graefe's Archive for Clinical and Experimental Ophthalmology = Albrecht von Graefes Archiv Fur Klinische Und Experimentelle Ophthalmologie*, 253(11), 2015–2019.
22. Saeed, M. A., Hilal, K., & Chand, P. (2017). Bilateral intracranial calcifications with bilateral facial cutaneous naevus: Sturge Weber syndrome. *BMJ Case Reports*, 2017.
23. Luat, A. F., Behen, M. E., Chugani, H. T., & Juhász, C. (2018). Cognitive and motor outcomes in children with unilateral Sturge-Weber syndrome: Effect of age at seizure onset and side of brain involvement. *Epilepsy & Behavior*, 80, 202–207.
24. Sudarsanam, A., & Ardern-Holmes, S. L. (2014). Sturge-Weber syndrome: from the past to the present. *European Journal of Paediatric Neurology: EJPN: Official Journal of the European Paediatric Neurology Society*, 18(3), 257–266.
25. Kavanaugh, B., Sreenivasan, A., Bachur, C., Papa-zoglou, A., Comi, A., & Zabel, T. A. (2016). [Formula: see text]Intellectual and adaptive functioning in Sturge-Weber Syndrome. *Child Neuropsychology: A Journal on Normal and Abnormal Development in Childhood and Adolescence*, 22(6), 635–648.
26. Balkuv, E., Isik, N., Canturk, I. A., Isik, N., & Basaran, R. (2014). Sturge-weber syndrome: a case report with persistent headache. *The Pan African Medical Journal*, 18, 87.
27. Gittins, S., Steel, D., Brunklaus, A., Newsom-Davis, I., Hawkins, C., & Aylett, S. E. (2018). Autism spectrum disorder, social communication difficulties, and developmental comorbidities in Sturge-Weber syndrome. *Epilepsy & Behavior*, 88, 1–4.
28. García Jiménez, J., Zubimendi Pérez, S., Navarrete Páez, M., & Gutiérrez-Rojas, L. (2013). Síntomas psicóticos en la enfermedad de Sturge-Weber. *Psiquiatría Biológica*, 20(3), 44–46.
29. Koenraads, Y., van Egmond-Ebbeling, M. B., de Boer, J. H., Imhof, S. M., Braun, K. P. J., & Porro, G. L. (2016). Visual outcome in Sturge-Weber syndrome: a systematic review and Dutch multicentre cohort. *Acta Ophthalmologica*, 94(7), 638–645.
30. Javaid, U., Ali, M. H., Jamal, S., & Butt, N. H. (2018). Pathophysiology, diagnosis, and management of glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. *International Ophthalmology*, 38(1), 409–416.
31. Lambiase, A., Mantelli, F., Mannino, G., & Recupero, S. M. (2015). An unusual case of acute glaucoma in Sturge-Weber syndrome. *European Journal of Ophthalmology*, 25(6), e103-5.
32. Garro, S. J., & Bradshaw, W. T. (2014). Sturge-Weber syndrome: a case study. *Advances in Neonatal Care: Official Journal of the National Association of Neonatal Nurses*, 14(2), 96–102.
33. Whitehead, M. T., & Vezina, G. (2015). Osseous intramedullary signal alteration and enhancement in Sturge-Weber syndrome: an early diagnostic clue. *Neuroradiology*, 57(4), 395–400.
34. Pinto, A. L., Chen, L., Friedman, R., Grant, P. E., Poduri, A., Takeoka, M., ... Sahin, M. (2016). Sturge-Weber Syndrome: Brain Magnetic Resonance Imaging and Neuropathology Findings. *Pediatric Neurology*, 58, 25–30.
35. Cagneaux, M., Paoli, V., Blanchard, G., Ville, D., & Guibaud, L. (2013). Pre- and postnatal imaging of early cerebral damage in Sturge-Weber syndrome. *Pediatric Radiology*, 43(11), 1536–1539.
36. Kossoff, E. H., Bachur, C. D., Quain, A. M., Ewen, J. B., & Comi, A. M. (2014). EEG evolution in Sturge-Weber syndrome. *Epilepsy Research*, 108(4), 816–819.
37. Offermann, E. A., Sreenivasan, A., DeJong, M. R., Lin, D. D. M., McCulloch, C. E., Chung, M. G., & Comi, A. M. (2017). Reliability and Clinical Correlation of Transcranial Doppler Ultrasound in Sturge-Weber Syndrome. *Pediatric Neurology*, 74, 15–23.e5.
38. Uchiyama, Y., Nakashima, M., Watanabe, S., Miyajima, M., Taguri, M., Miyatake, S., ... Matsumoto, N. (2016). Ultra-sensitive droplet digital PCR for detecting a low-prevalence somatic GNAQ mutation in Sturge-Weber syndrome. *Scientific Reports*, 6, 22985.

39. Kac, M. J., Nagao, K., Kac, S. I., & Ventura, M. P. (2015). Bilateral Sturge-Weber Syndrome and glaucoma controlled with Ahmed valve implant. *Revista Brasileira de Oftalmologia*. scielo .
40. Wu, Y., Yu, R., Chen, D., Xu, L., Zhu, L., Li, M., ... Guo, W. (2017). Early Trabeculotomy Ab Externo in Treatment of Sturge-Weber Syndrome. *American Journal of Ophthalmology*, 182, 141–146.
41. Wygnanski-Jaffe, T., Spierer, A., Melamed, S., & Ben-Zion, I. (2015). The effect of oral propranolol on intraocular pressure in infants with Sturge-Weber syndrome glaucoma. *European Journal of Ophthalmology*, 25(2), 134–136.
42. Thapa, R., & Shields, C. L. (2013). Oral propranolol therapy for management of exudative retinal detachment from diffuse choroidal hemangioma in Sturge-Weber syndrome. *European Journal of Ophthalmology*, 23(6), 922–924.
43. Kaplan, E. H., Kossoff, E. H., Bachur, C. D., Gholston, M., Hahn, J., Widlus, M., & Comi, A. M. (2016). Anticonvulsant Efficacy in Sturge-Weber Syndrome. *Pediatric Neurology*, 58, 31–36.
44. Sugano, H., Nakanishi, H., Nakajima, M., Higo, T., Imura, Y., Tanaka, K., ... Arai, H. (2014). Posterior quadrant disconnection surgery for Sturge-Weber syndrome. *Epilepsia*, 55(5), 683–689.
45. Comi, A. M. (2015). Chapter 11 - Sturge-Weber syndrome. In M. P. Islam & E. S. B. T.-H. of C. N. Roach (Eds.), *Neurocutaneous Syndromes* (Vol. 132, pp. 157–168). Elsevier.
46. Kaplan, E. H., Offermann, E. A., Sievers, J. W., & Comi, A. M. (2017). Cannabidiol Treatment for Refractory Seizures in Sturge-Weber Syndrome. *Pediatric Neurology*, 71, 18–23.e2.
47. Nomura, S., Shimakawa, S., Fukui, M., Tanabe, T., & Tamai, H. (2014). Lamotrigine for intractable migraine-like headaches in Sturge-Weber syndrome. *Brain & Development*, 36(5), 399–401.
48. Sinawat, S., Auvichayapat, N., Auvichayapat, P., Yospaiboon, Y., & Sinawat, S. (2014). 12-year retrospective study of Sturge-Weber syndrome and literature review. *Journal of the Medical Association of Thailand = Chotmaihet Thangphaet*, 97(7), 742–750.
49. Pilli, V. K., Behen, M. E., Hu, J., Xuan, Y., Janisse, J., Chugani, H. T., & Juhasz, C. (2017). Clinical and metabolic correlates of cerebral calcifications in Sturge-Weber syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 59(9), 952–958.
50. De la Torre, A. J., Luat, A. F., Juhász, C., Ho, M. L., Argersinger, D. P., Cavuoto, K. M., ... Loeb, J. A. (2018). A Multidisciplinary Consensus for Clinical Care and Research Needs for Sturge-Weber Syndrome. *Pediatric Neurology*, 84, 11–20.
51. Paz C, Varela X, Kleinsteuber K, Córtes R, Avaria M. (2016). Revisión del estado epiléptico convulsivo pediátrico y su manejo antiepiléptico. *Rev Med Chile*.144, 83-93.

Consideraciones Éticas

Se obtuvo consentimiento informado por parte de la madre del paciente para el reporte de este caso clínico.

Conflicto de Intereses

Los autores declaran no presentar conflictos de interés.