

Síndrome de Sturge-Weber e Diabetes *Mellitus* tipo 1

The Sturge -Weber syndrome and Diabetes Mellitus type 1

Alberto Aloysio Larcher de Almeida¹, Simone Motta Bonisson², Marielle Costa Nobre³, Luciano José Fontes de Oliveira⁴, Bernardo Fontes Garcia⁵

RESUMO

O estudo relata um caso de síndrome de Sturge-Weber, fundamentando-se nos dados clínicos, diagnósticos e terapêuticos, além de atestar a atípica associação entre essa síndrome e diabetes *mellitus* tipo 1. A síndrome de Sturge-Weber (síndrome de Sturge-Weber-Dimitri, angiomatose encéfalo-trigeminal ou encéfalo-facial) consiste em uma anomalia vascular neuro-ectodérmica. Caracteriza-se pelo envolvimento leptomeníngeo, ocular, oral e cutâneo. O prognóstico depende do grau de acometimento neurológico, que geralmente é progressivo.

Palavras-chave: Síndrome de Sturge-Weber; Síndromes Neurocutâneas; Diabetes *Mellitus* Tipo 1.

ABSTRACT

Is this article the authors discuss a rare presentation of Sturge-Weber Syndrome in association with Type 1 Diabetes mellitus, describing its clinical features and diagnostic and therapeutical approach. Sturge – Weber Syndrome is a malformation neuroectodermal and vascular with characteristic involvement of leptomeningeal, ocular and mucocutaneous tissues. Neurological disease is usually progressive and influences prognosis directly.

Key words: Sturge-Weber Syndrome; Neurocutaneous Syndromes; Diabetes Mellitus, Type 1.

INTRODUÇÃO

Historicamente, William Allem Sturge, em 1879, relatou um paciente com nevo cutâneo facial, alterações neurológicas contralaterais, convulsões, alterações oculares e retardo mental e, em 1922, Francis Parker Weber constatou os principais achados radiográficos da doença, as calcificações intracranianas, denominando-se então a entidade de síndrome de Sturge-Weber.¹

A síndrome de Sturge-Weber (SSW), também denominada angiomatose encéfalo-trigeminal, é uma enfermidade extremamente rara, com manifestações cutâneas, neurológicas e oftalmológicas.¹ Sua etiologia é desconhecida, porém a hipótese mais aceita atualmente propõe que mutações somáticas no ectoderma fetal resultariam na malformação vascular congênita, que constitui a base de sua patogênese.² Embora muitos casos sejam esporádicos, familiares de primeiro grau atingidos sugerem herança autossômica recessiva em algumas famílias. Outros casos preconizam padrão autossômico dominante, sendo que o locus do gene não foi mapeado. Tal como ocorre em outros distúrbios neurocutâneos, há penetrância

¹ Doutor em Endocrinologia/UFRJ; Chefe do Departamento de Endocrinologia da SCMJF; Diretor do Centro de Ensino e Pesquisa em Saúde da SCMJF

² Médica - Endocrinologista do Departamento de Endocrinologia da SCMJF

³ Médica Endocrinologista

⁴ Médico Pediatra e residente em Cardiologia Pediátrica no Hospital das Clínicas da UFMG

⁵ Médico Endocrinologista

Instituição:
Santa Casa De Misericórdia de Juiz de Fora - MG (SCMJF)
Av. Barão do Rio Branco, 3353-Passos - Cep.36021-630

Endereço para correspondência:
Luciano José Fontes de Oliveira
Rua Rei Alberto 103/800 - Centro
Juiz de Fora - MG
CEP:36016-300

E-mail: ljfo99@hotmail.com ou lulaojf@bol.com.br

incompleta, com acentuada variabilidade de manifestações clínicas.³

Do ponto de vista clínico, o nevo facial é uma síndrome neurológica composta de convulsões, hemiplegia, retardo mental e glaucoma, sendo a evolução extremamente variável. Recentemente, foi proposto por Roach⁴ uma classificação da doença baseada em dados clínicos e imaginológicos em: tipo 1 (angiomas faciais e leptomeníngeos), tipo 2 (angioma facial, porém sem evidências de doença intracraniana) e tipo 3 (angioma leptomeníngeo, mas nenhum nevo facial).

O sintoma cutâneo mais comum é o nevo facial cor de “vinho do Porto”, cuja localização está relacionada à distribuição cutânea do nervo trigêmeo e possui valor prognóstico, pois somente quando a área sensitiva do ramo oftálmico é comprometida existe alto risco de glaucoma e complicações neurológicas.³

Geralmente, essa lesão é óbvia ao nascimento; entretanto, sua coloração se intensifica e o seu tamanho aumenta com o avançar da idade. Caso a área gengival for afetada intensamente pelas ectasias vasculares, podem ocorrer anormalidades orais.

Os distúrbios neurológicos da SSW são progressivos e incluem convulsões, hemiparesias contralaterais às lesões faciais e intracranianas, déficits intelectual e de comportamento. As convulsões, que podem ser motoras focais, motoras generalizadas ou parciais complexas, são as manifestações neurológicas mais comuns e precoces. Frequentemente iniciam-se no primeiro ano de vida e podem estar relacionadas a alguma doença aguda subjacente, sendo que o aparecimento das crises antes dos dois anos de idade e a refratariedade ao tratamento clínico indicam pior prognóstico, já que contribuem para distúrbios intelectuais graves. O retardo mental, tipicamente, é outra alteração da síndrome, que se torna mais evidente com o passar dos tempos.³

Em relação aos sintomas oculares, o predominante é o glaucoma, que ocorre em até 30-70% dos pacientes.⁵ Embora a frequência dessa anomalia seja maior na primeira década de vida, ocasionalmente pode se manifestar apenas na idade adulta. Outras alterações incluem: hemianopsia homônima (quando o lobo occipital é afetado), coloboma da íris, buftalmia (quando há hipertensão intra-ocular pré-natal), distúrbios do cristalino, episclera e coróide.

O estudo imaginológico é de fundamental importância para o diagnóstico da SSW, que se fundamenta na demonstração do angioma facial, leptomeníngeo e das calcificações cerebrais típicas que raramente

são observadas antes dos dois anos de idade, sendo raros os relatos de casos que descrevem o acometimento neurológico dissociado do “*nevus flammeus*”.^{3,6} Um estudo realizado por Vilela⁷, no qual foram revistos 26 doentes com SSW submetidos à tomografia computadorizada (TC) e à ressonância nuclear magnética (RNM) do crânio, revelou que o acometimento da SSW é unilateral em 75% e bilateral em 25%, sendo o angioma mais freqüente nos lobos occipitais (93%) que no parietal (83%), frontal (53%) e no temporal (53%). O diencéfalo foi envolvido em 13%, o mesencéfalo em 6% e o cerebelo em 6% dos casos. A RNM teve capacidade de diagnóstico superior à TC na detecção de todas as alterações morfológicas avaliadas, com exceção das calcificações.

METODOLOGIA

(Descrição do caso) - G.A.S., sexo feminino, dois anos, faioderma, natural de Além Paraíba-MG, encaminhada à Santa Casa de Juiz de Fora em março de 2003, com história de cetoacidose diabética e diagnóstico de diabetes *mellitus* tipo 1. Associado, havia relato de crises convulsivas e hipertermia. À admissão constataram-se hemiparesia esquerda, anemia hipocrômica e microcítica e monilíase oral e perineal. Iniciada insulino terapia com difícil alcance de níveis seguros de glicemia. Solicitada tomografia computadorizada (TC) e ressonância magnética (RNM) de crânio, eletroencefalograma, fundoscopia e tonometria. Atualmente, é realizado acompanhamento ambulatorial periódico da paciente.

RESULTADOS PRINCIPAIS

Ao exame neurológico, verificaram-se hiperreflexia tendinosa e hemiparesia à esquerda; potencial epileptogênico de projeção difusa ao eletroencefalograma; fundoscopia e tonometria sem alterações; lesão hipodensa na região parieto-occipital direita (Figura 01 -TC) e áreas hiperdensas, com realce giral após injeção de contraste à tomografia computadorizada de crânio (Figura 2 - TC); alteração difusa de sinal do córtex cerebral à direita (Figura 3 - RNM - sinal T2) associada a realce giral após contraste (Figura 4 - RNM - sinal T1); além de sinais de atrofia cerebral à direita; assimetria e ectasia dos ventrículos laterais, terceiro ventrículo, cisternas e sulcos da convexidade; e hipertrofia do

plexo coróide e dos seios venosos ipsilaterais à ressonância magnética. É válido ressaltar que a ausência de calcificações intracranianas deve-se à idade da paciente. Ao exame físico não se evidenciou nevo facial. Houve controle do quadro convulsivo após instituição terapêutica de ácido valpróico. Atualmente, está com melhor controle metabólico, adequado crescimento e bom desenvolvimento neuropsicomotor. Melhora da hemiparesia após instituição da fisioterapia motora.

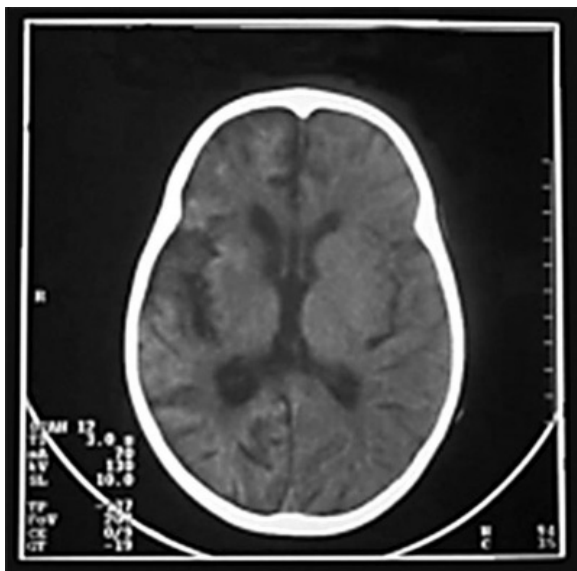


Figura 1 - TC Lesão hipodensa na região parieto-occipital direita

DISCUSSÃO

Não existe tratamento específico para a SSW; os sintomas devem ser abordados separadamente. As lesões cutâneas geralmente não necessitam de terapia estética precoce; posteriormente, essa mancha pode ser coberta com cosméticos ou tratada permanentemente por terapia a *laser*.^{3,8} As convulsões refratárias aos anticonvulsivantes podem exigir lobectomia ou hemisferectomia, embora os dados benéficos das intervenções cirúrgicas sejam limitados.⁹⁻¹¹ Fisioterapia e terapia ocupacional são indicados para a hemiparesia. Problemas de comportamento, como distúrbios de atenção e psicopatologia franca, justificam a farmacoterapia e psicoterapia. O acompanhamento anual para o glaucoma, por meio de fundoscopia e tonometria, é recomendado para todos os pacientes e, caso presente, merece terapia agressiva.³

O prognóstico e a expectativa de vida da síndrome são muito variáveis, pois dependem da extensão do angioma leptomeníngeo e do seu efeito sobre a perfusão cerebral, assim como da gravidade dos sintomas

oculares, início das convulsões e da resposta ao tratamento clínico.

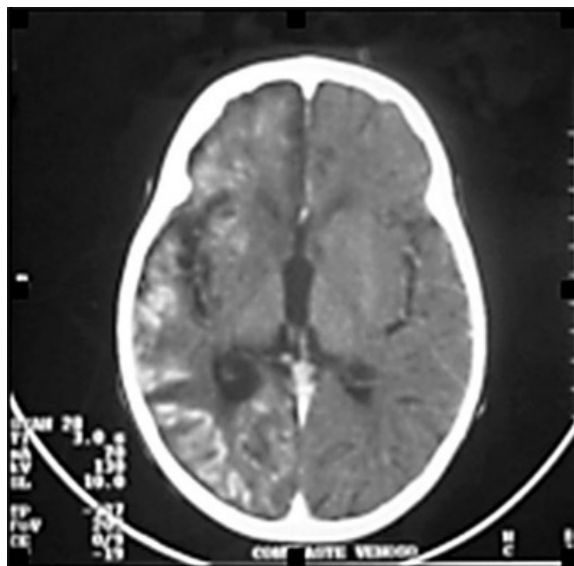


Figura 2 - TC contrastada – Áreas hipodensas com realce giral



Figura 3 - RNM T2 – Alteração difusa de sinal do córtex cerebral à direita

CONCLUSÃO

Diante do caso apresentado, a paciente em questão é portadora da síndrome de Sturge-Weber (tipo 3). Além de se tratar da forma de apresentação mais incomum da SSW, a associação entre a síndrome em questão e o diabetes *mellitus* eleva extraordinariamente a excepcionalidade do caso descrito, pois, não há relato de associação na literatura revista.



Figura 4 - RNM sinal T1 – Realce giral após contraste

Conforme a literatura, este estudo concorda que a RNM de crânio é o método de imagem de eleição no estudo da síndrome, pois é útil para confirmar o diagnóstico e determinar a extensão das lesões parenquimatosas. Apesar do prognóstico reservado, esses casos requerem diagnóstico precoce e monitoramento contínuo devido ao caráter progressivo de suas manifestações. Além do cuidado especial para com essa criança a fim de evitarem-se hipoglicemias, que seriam desastrosas para seu quadro neurológico, mantém-se adequado controle metabólico para evitar complicações crônicas do diabetes. Enfim, uma equipe multidisciplinar e especializada deve sempre acompanhar essa paciente, tendo, assim, a portadora dessa rara enfermidade um controle preventivo e tratamento adequados.

REFERÊNCIAS

1. Pereira CM, Vedrano APG, Naclério-Homem MG. Síndrome de Sturge-Weber: revisão de literatura e relato de dois casos clínicos. *Rev Bras Patol Oral*. 2003; 2: 44-8.
2. Bodensteiner JB. Sturge-Weber Syndrome. In: Hochman M, editor. *Vascular birthmarks of the head and neck*. Philadelphia: Plastic Surgery Clinical of North America; 2001. p.569.
3. Gold AP. Angiomatose encefalotrigeminal. In: Rowland LP. *Merritt tratado de neurologia*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2002. p.514-6.
4. Roach ES. Neurocutaneous syndromes. *Pediatr Clin North Am*. 1992; 39(4):591-620.
5. Phelps CD. The pathogenesis of glaucom in Sturge-Weber syndrome. *Ophthalmology*. 1978; 85:276.
6. Aydin A, Cakmakci H, Kovanlikaya A, Dirik E. Sturge-Weber syndrome without facial nevus. *Pediatr Neurol*. 2000; 22:400-5.
7. Vilela PF. Síndrome de Sturge - Weber revisitado: avaliação das alterações morfológicas encefálicas por tomografia computadorizada e ressonância magnética. *Acta Méd Port*. 2003; 16: 141-8.
8. Dover JS. New approaches to the laser treatment of vascular lesions. *Aust J Dermatol*. 2000; 41:14-9.
9. Arzimanoglou AA, Andermann FA, Aicardi J, Sainte-Rose C. Sturge-Weber syndrome: indications and results of surgery in 20 patients. *Neurology*. 2000; 55:1472-6.
10. Vining EP, Freeman JM, Pilas, DJ. Why would you remove half a brain? The outcome of 58 children after hemispherectomy - the Johns Hopkins experience 1968 to 1996. *Pediatrics*. 1997; 100:163-5.
11. Kossoff EH, Buck C, Freeman JM. Outcomes of 32 hemispherectomies for Sturge-Weber syndrome worldwide. *Neurology*. 2002; 59:1935-7.