

seram 34

Sociedad Española de Radiología Médica

Congreso Nacional

PAMPLONA 24 MAYO
27 2018

Palacio de Congresos Baluarte

23 mayo Cursos Precongreso



SaludMadrid

Hospital Infantil Universitario
Niño Jesús

Neuroimagen en el síndrome de Sturge Weber

Autores: Inés Solís Muñiz, Elena García Esparza, Sara Inmaculada Sirvent Cerdá, María Jiménez Legido, Gustavo Albi Rodríguez, Miguel Ángel López Pino



OBJETIVOS DOCENTES

- Revisar las características y fisiopatología del síndrome de Sturge-Weber.
- Correlacionar la evolución de la fisiopatología con los hallazgos por imagen típicos de la enfermedad.
- Resaltar los hallazgos que permiten un diagnóstico precoz en estos pacientes.

Revisión del tema: Definición

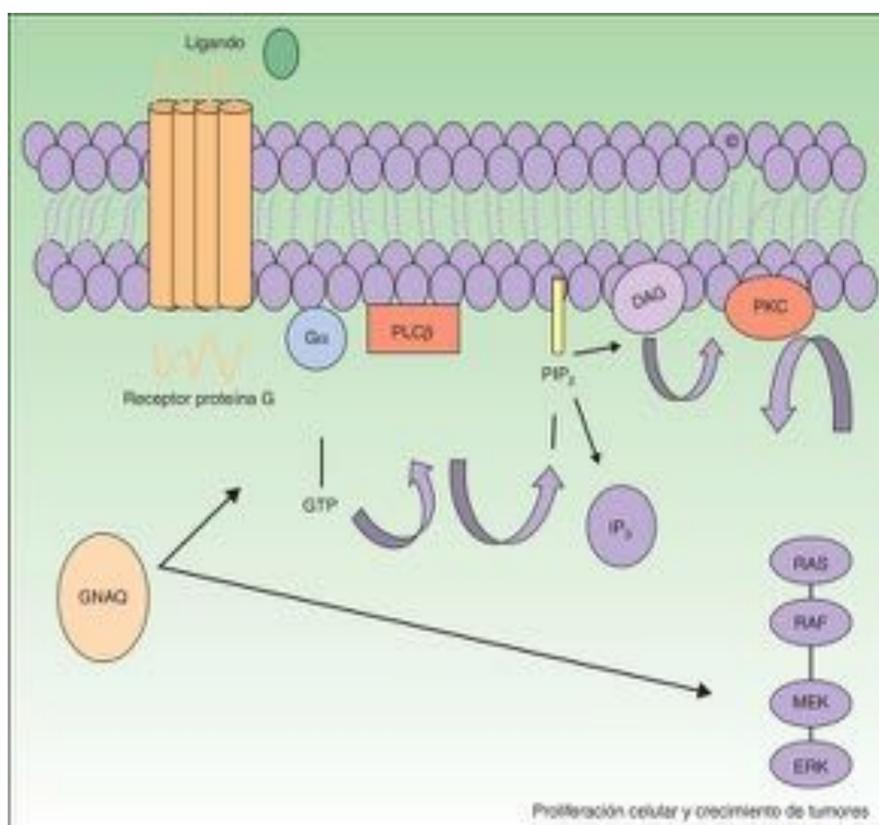
- Trastorno neurocutáneo también conocido como angiomatosis trigeminal y caracterizado por la triada:
 - Malformación capilar facial (mancha en vino de Oporto, MVO)
 - Glaucoma
 - Angioma leptomeníngeo

Existen formas incompletas con solo dos manifestaciones

- Incidencia 1 / 20000-50000 nacidos vivos ^[1]

Síndrome de Sturge Weber

- No hereditario: 80% de pacientes tienen una mutación somática activadora en el gen GNAQ [2]



Síndrome de Sturge-Weber: revisión
Higueros, E., Actas dermosifiliograficas, Volume
108, Issue 5, 407-417. Copyright © 2017

- **Embriología**

Fallo en la regresión del plexo venoso cefálico primitivo (4^a-8^a semana de gestación): La proximidad embriológica del ectodermo destinado a formar el área superior de la piel de la cara con la parte del tubo neural que formara el área parieto-occipital del cerebro, podría explicar la asociación de la MVO facial con el angioma leptomeníngeo [3]

Clínica: manifestaciones

• CÚTANEAS

- Malformación capilar o venular = mancha en vino de Oporto o nevus flammeus
- Hipertrofia de partes blandas
- Hipertrofia ósea

Sturge-Weber Syndrome: A Review
Higueros, E., Dermatology (Actas Dermo-
Sifiliográficas, English Edition), Volume
108, Issue 5, 407-417 Copyright © 2017



• NEUROLÓGICAS

- Convulsiones: 90% en < 2 años [4]
- Hemiparesia lentamente progresiva
- Cefaleas
- Retraso del desarrollo
- Episodios stroke-like
- Defectos del campo visual

- **OFTALMOLÓGICAS:** Glaucoma, hemangioma coroideo, heterocromía del iris, desprendimiento de retina, estrabismo

- **ENDOCRINAS:** disfunción hipotálamo-hipofisaria, déficit de hormona del crecimiento, hipotiroidismo central

Síndrome de Sturge Weber (SSW): FISIOPATOLOGÍA

DISPLASIA
VASCULAR
LEPTOMENINGEA

Drenaje
microvenular
anómalo

Desequilibrio
de la perfusión
cerebral

Estasis venoso

Isquemia
progresiva en
áreas afectadas

Gliosis, atrofia,
calcificaciones

Fisiopatología del SSW: HALLAZGOS EN IMAGEN

Displasia leptomeningea microvenular

- Minúsculas estructuras venosas superficiales
- Hiperintensidad de surcos en FLAIR
- Captación leptomeningea

Drenaje anómalo Estasis venoso

- Ausencia de venas superficiales
- Sistema venoso profundo prominente
- Hiperplasia de plexos coroideos

Atrofia cerebral ipsilateral

- Pérdida de volumen cerebral

Gliosis

Hipodensidad en TC
Hiperseñal T2 en sustancia blanca

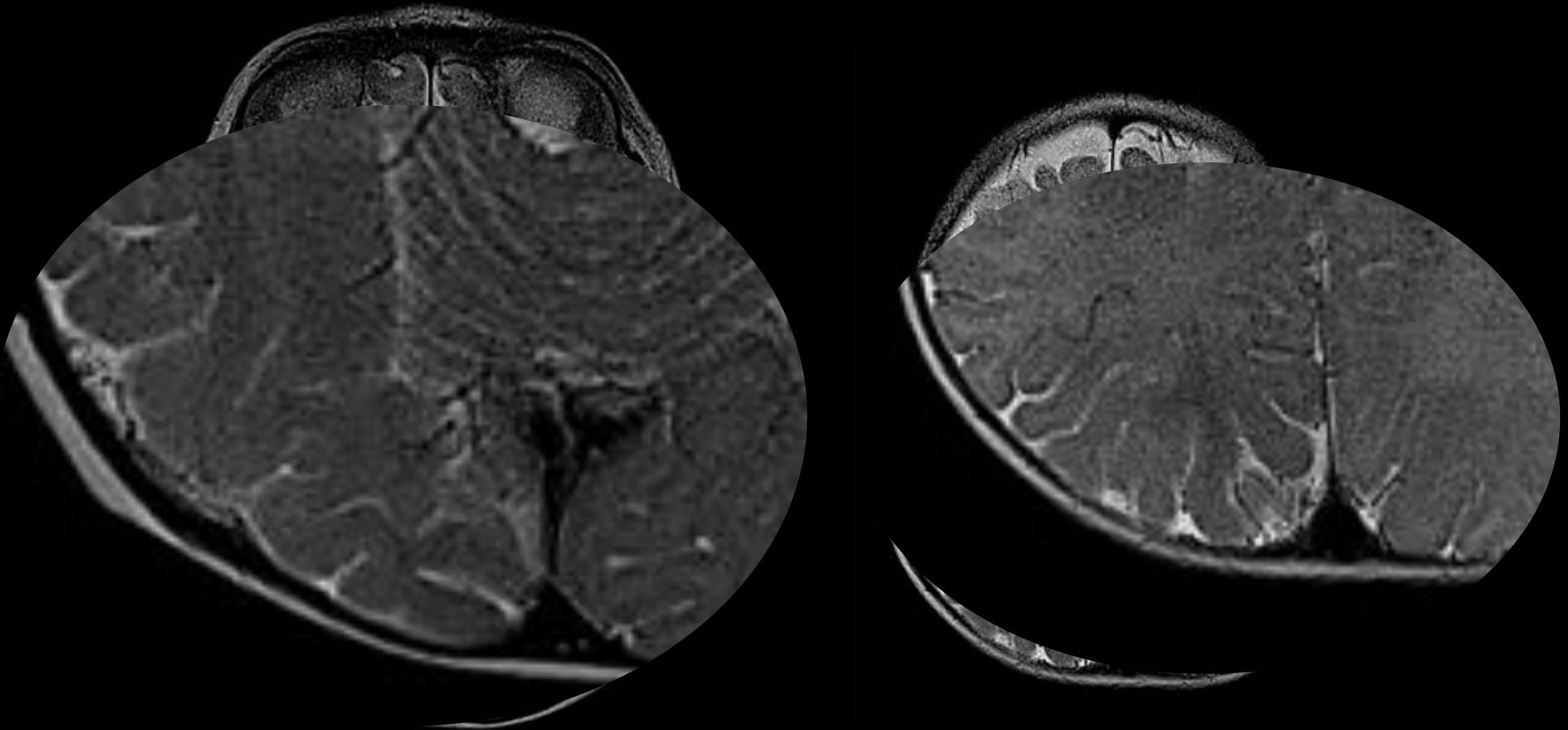
Calcificaciones

Hiperdensidades giriformes en TC
Hiposeñal en secuencias T2 gradiente

SSW

Displasia
leptomeníngea
microvenular

- Minúsculas estructuras venosas superficiales

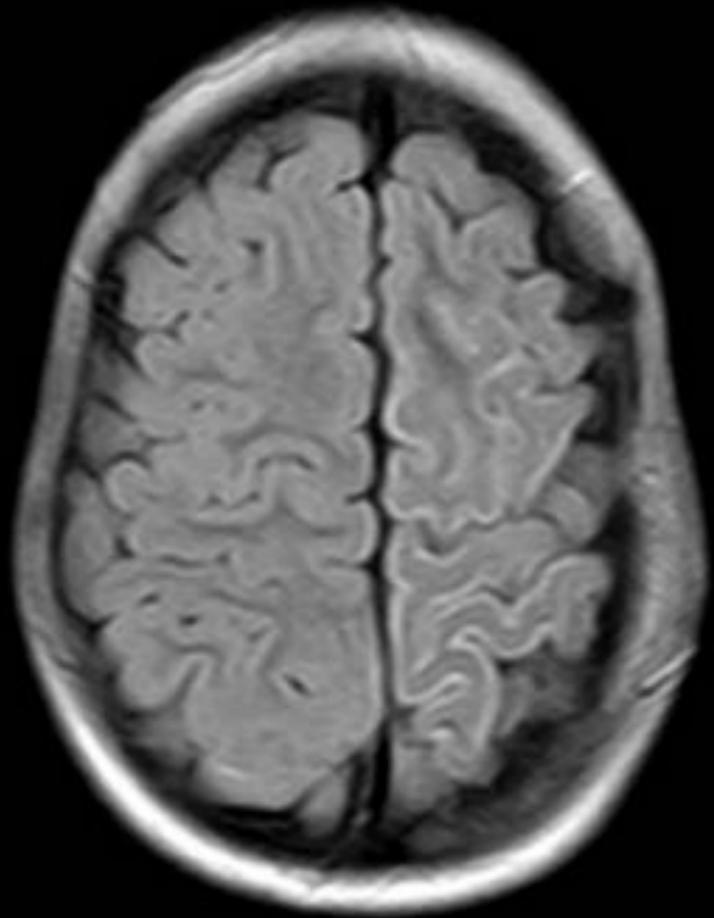
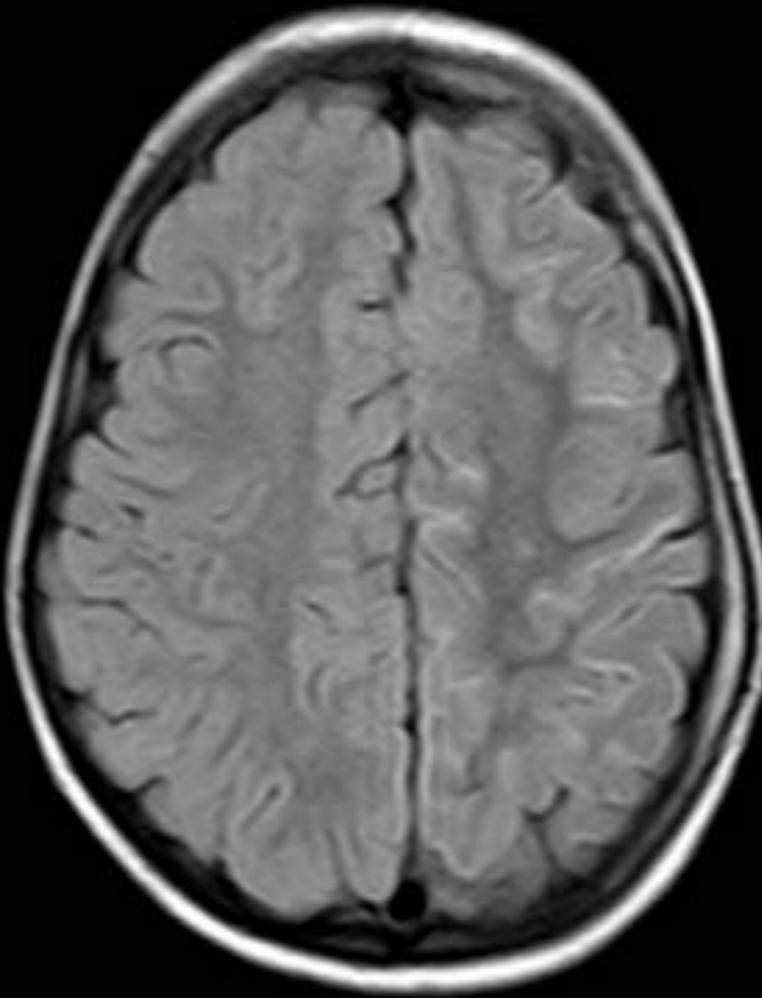


Pequeñas penetran en la profundidad de los surcos y obliteran el espacio subaracnoideo.

SSW

Displasia
leptomeníngea
microvenular

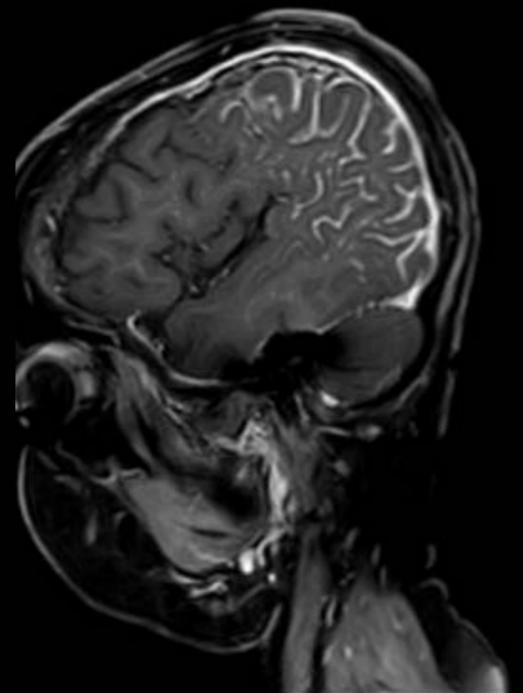
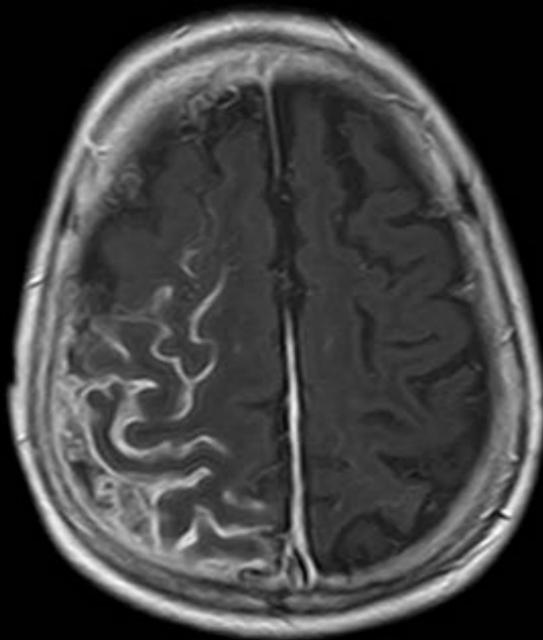
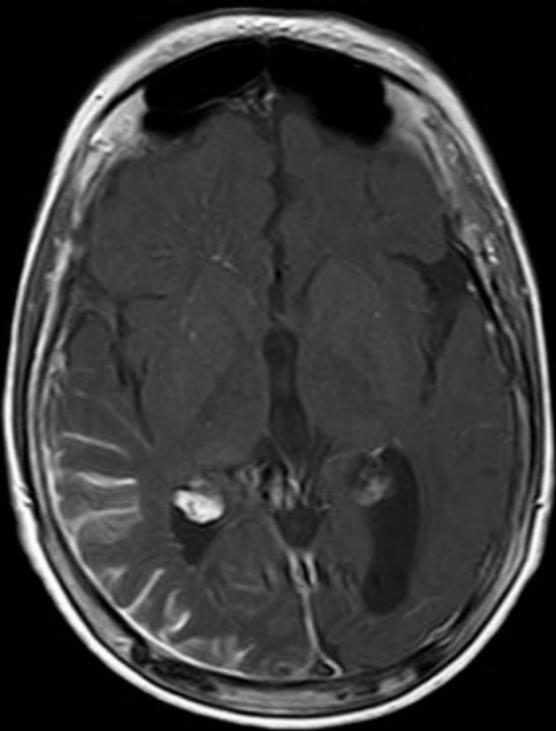
- Minúsculas estructuras venosas superficiales
- **Hiperintensidad de surcos en FLAIR**



SSW

Displasia
leptomeníngea
microvenular

- Minúsculas estructuras venosas superficiales
- Hiperintensidad de surcos en FLAIR
- **Captación leptomeníngea**



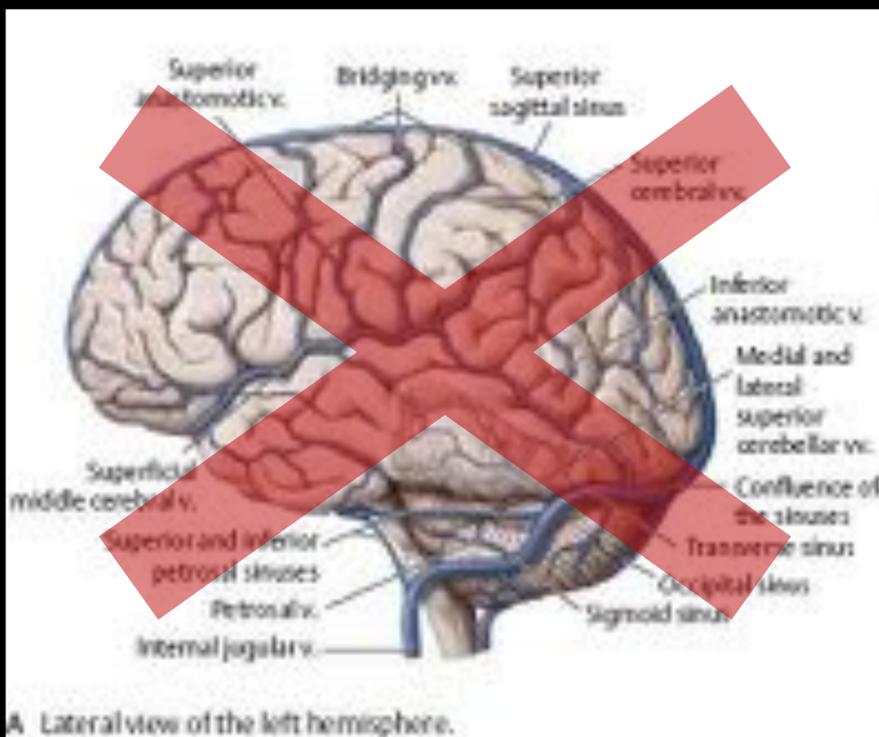
SSW

Displasia
leptomenígea
microvenular

- Minúsculas estructuras venosas superficiales
- Hiperintensidad de surcos en FLAIR
- Captación leptomenígea

Drenaje
anómalo
Estasis venoso

- **Ausencia de venas superficiales**



A Lateral view of the left hemisphere.

La ausencia de un sistema venoso superficial funcional resulta en un drenaje anómalo hacia el sistema venoso profundo con dilatación de las venas medulares (4) y subependimarias (3).

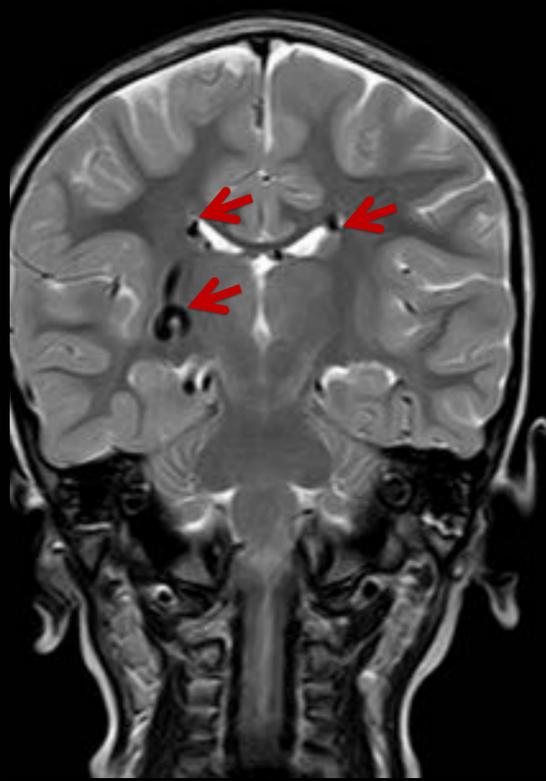
SSW

Displasia
leptomeningea
microvenular

- Minúsculas estructuras venosas superficiales
- Hiperintensidad de surcos en FLAIR
- Captación leptomeningea

Drenaje
anómalo
Estasis venoso

- Ausencia de venas superficiales
- **Sistema venoso profundo prominente**



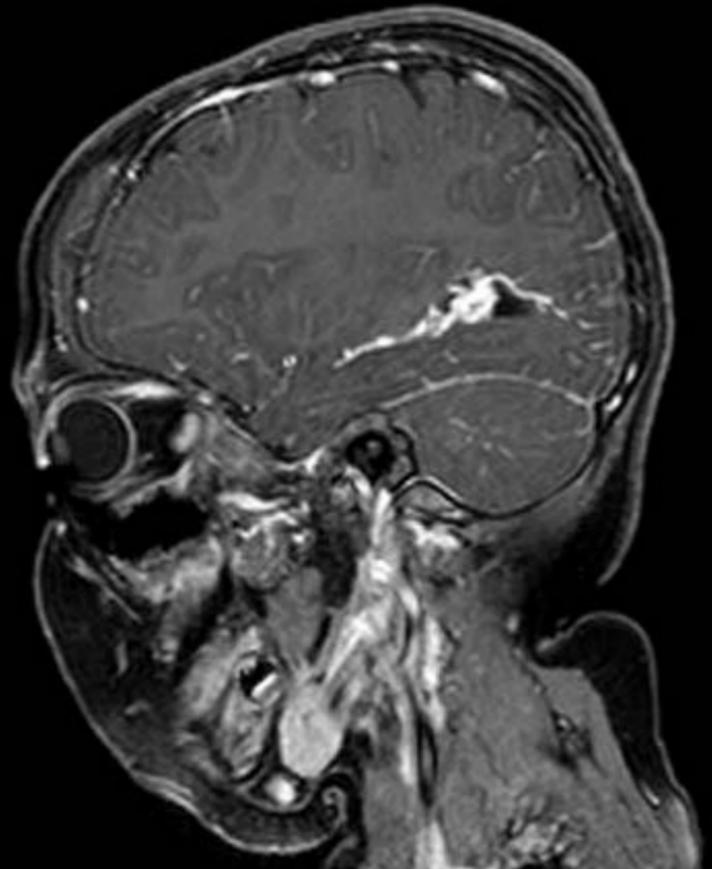
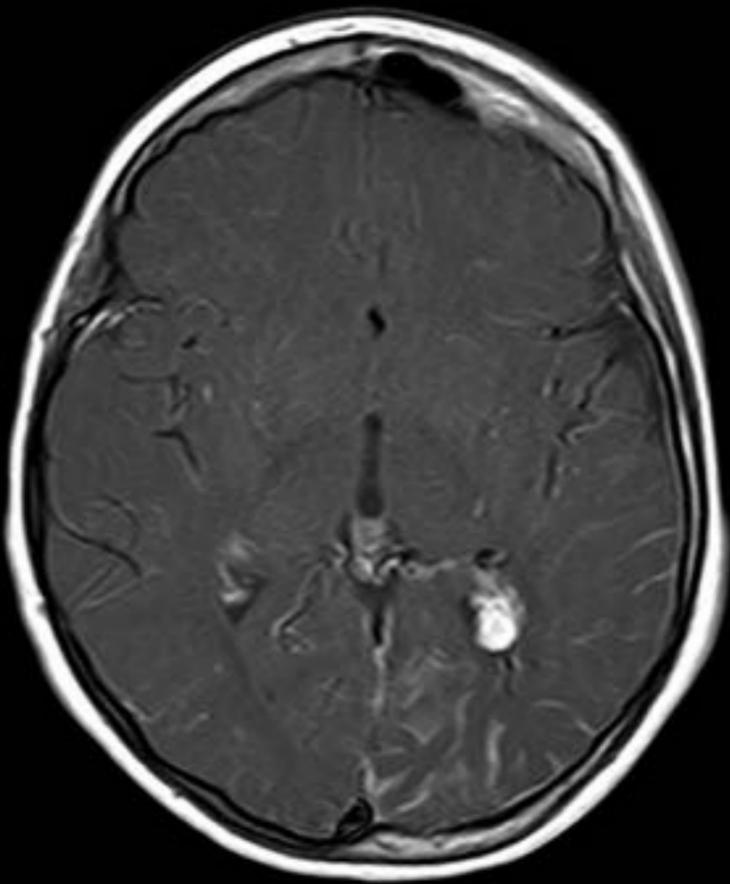
SSW

Displasia
leptomenígea
microvenular

- Minúsculas estructuras venosas superficiales
- Hiperintensidad de surcos en FLAIR
- Captación leptomenígea

Drenaje
anómalo
Estasis venoso

- Ausencia de venas superficiales
- Sistema venoso profundo prominente
- **Hiperplasia de plexos coroideos**



SSW

Displasia
leptomenígea
microvenular

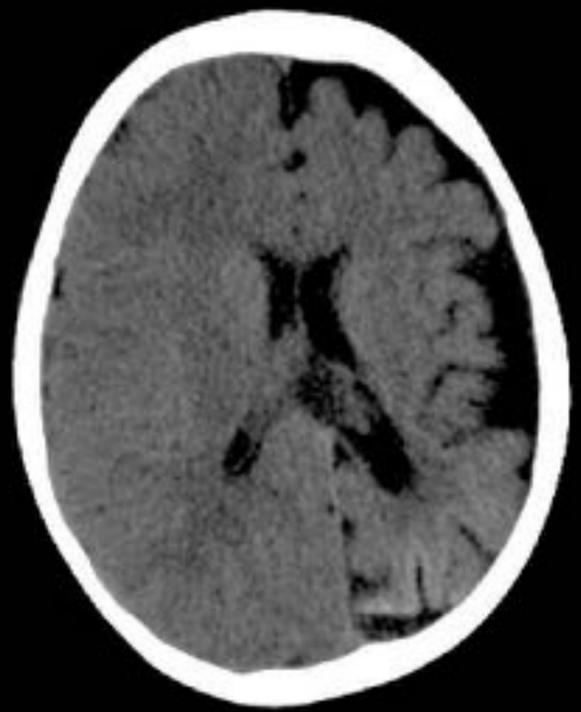
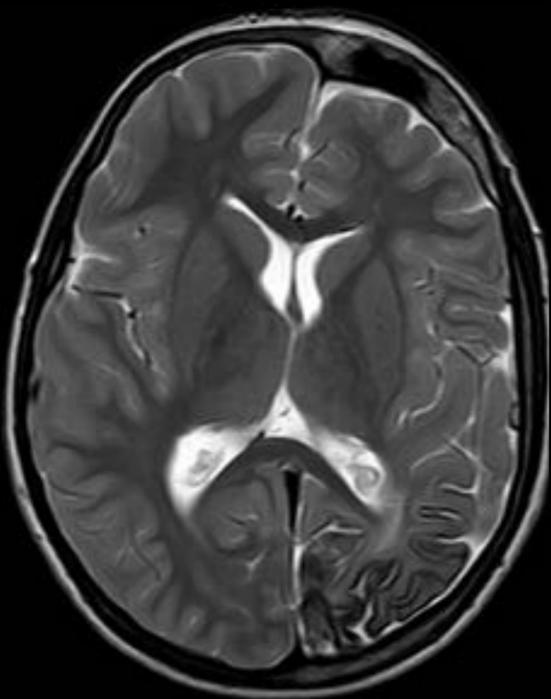
- Minúsculas estructuras venosas superficiales
- Hiperintensidad de surcos en FLAIR
- Captación leptomenígea

Drenaje
anómalo
Estasis venoso

- Ausencia de venas superficiales
- Sistema venoso profundo prominente
- Hiperplasia de plexos coroideos

Atrfia
cerebral
ipsilateral

- **Pérdida de volumen cerebral**



El estasis venoso superficial produce hipoxia venosa crónica y atrofia del parénquima cerebral.

SSW

Displasia
leptomenígea
microvenular

- Minúsculas estructuras venosas superficiales
- Hiperintensidad de surcos en FLAIR
- Captación leptomenígea

Drenaje
anómalo
Estasis venoso

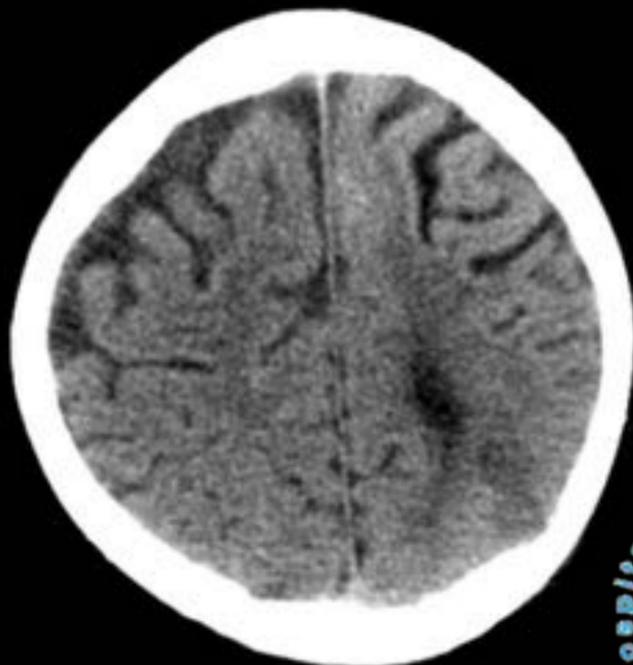
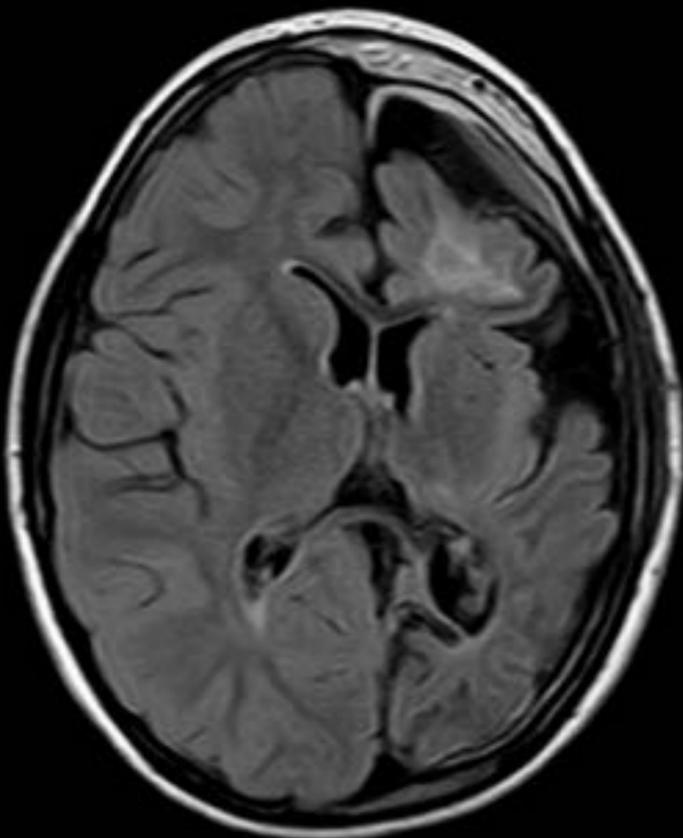
- Ausencia de venas superficiales
- Sistema venoso profundo prominente
- Hiperplasia de plexos coroideos

Atrofia
cerebral
ipsilateral

- Pérdida de volumen cerebral

Gliosis

Hipodensidad en TC
Hiperseñal T2 en sustancia blanca



SSW

Displasia
leptomenígea
microvenular

- Minúsculas estructuras venosas superficiales
- Hiperintensidad de surcos en FLAIR
- Captación leptomenígea

Drenaje
anómalo
Estasis venoso

- Ausencia de venas superficiales
- Sistema venoso profundo prominente
- Hiperplasia de plexos coroideos

Atrofia
cerebral
ipsilateral

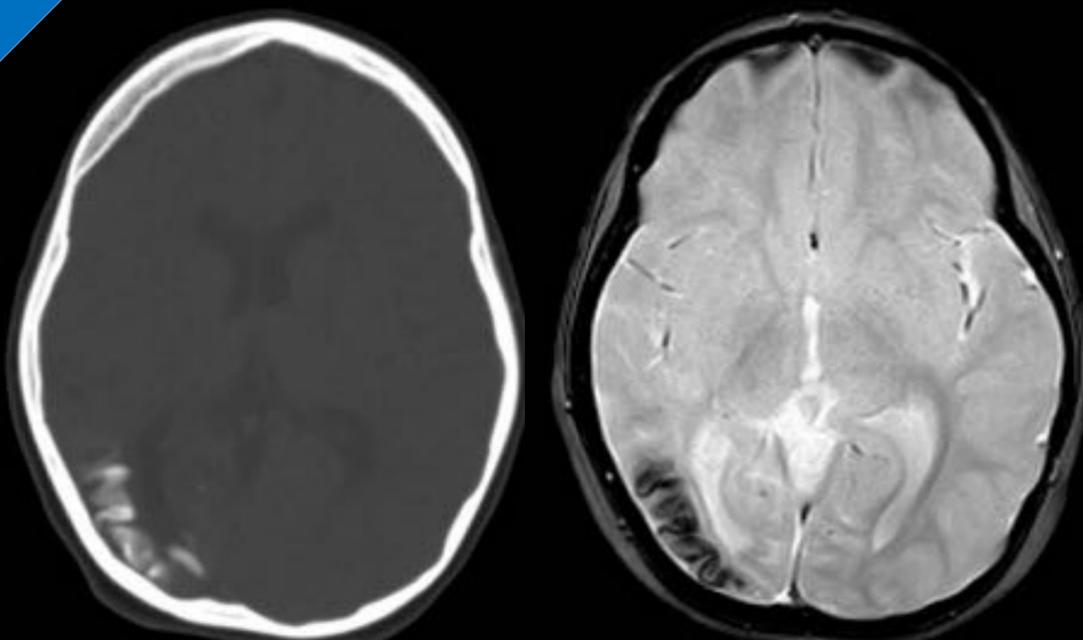
- Pérdida de volumen cerebral

Gliosis

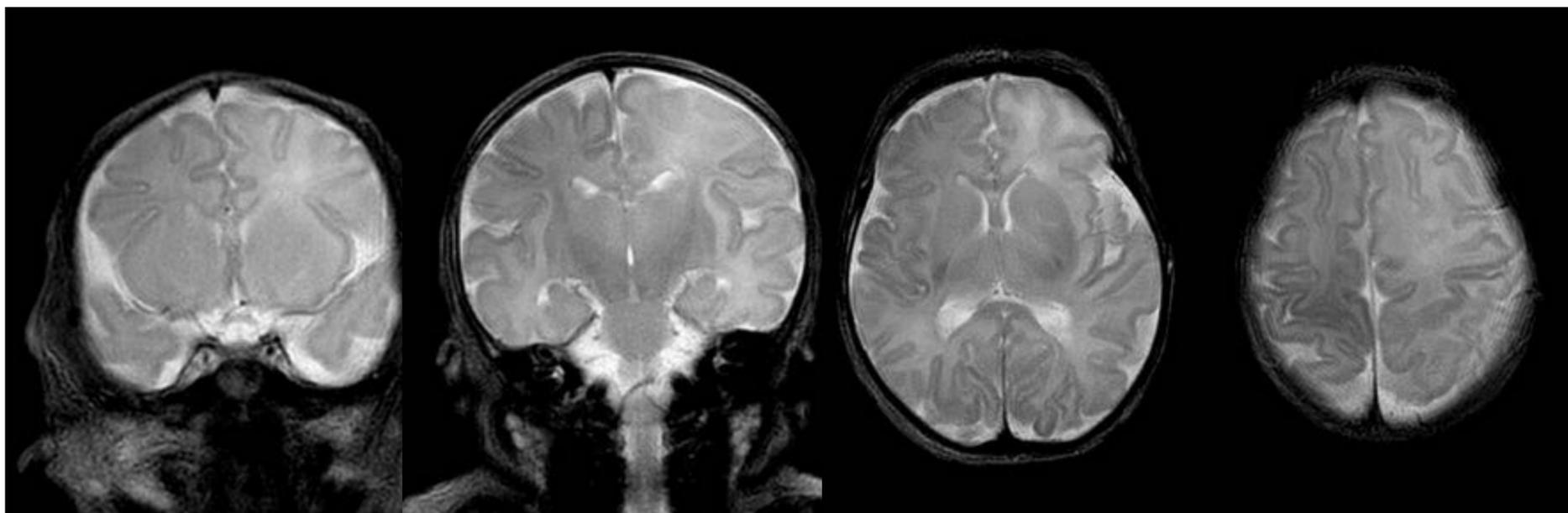
Hipodensidad en TC
Hiperseñal T2 en sustancia blanca

Calcificaciones

Hiperdensidades giriformes en TC
Hiposeñal en secuencias T2 gradiente



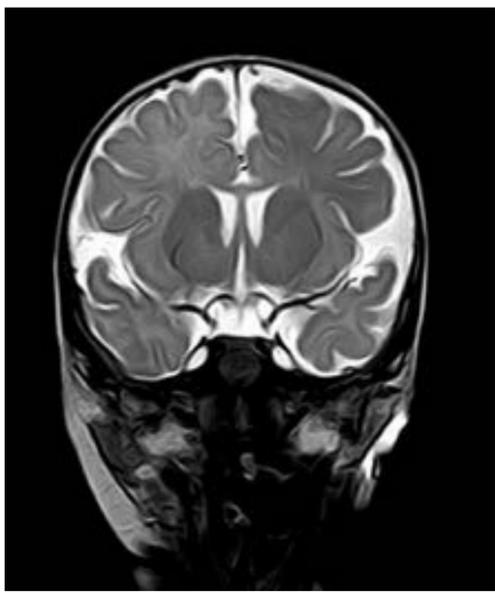
Otros hallazgos: ¿mielinización precoz?



CASO 1: Varón de 1 mes de vida con mancha en vino de Oporto facial.

Hipointensidad de señal T2 difusa en hemisferio cerebral derecho respecto al contralateral, sin otros signos característicos de SSW.

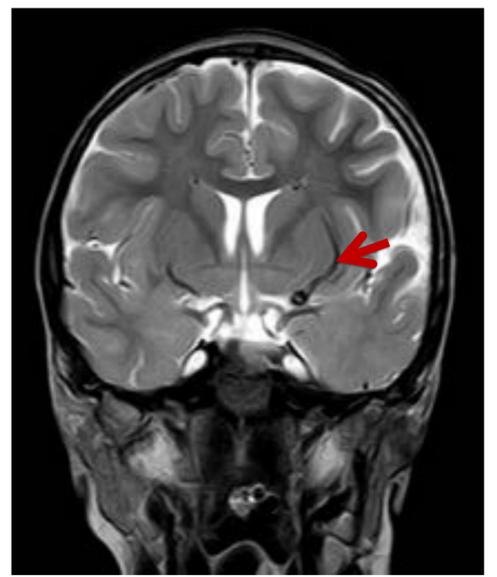
Otros hallazgos: ¿mielinización precoz?



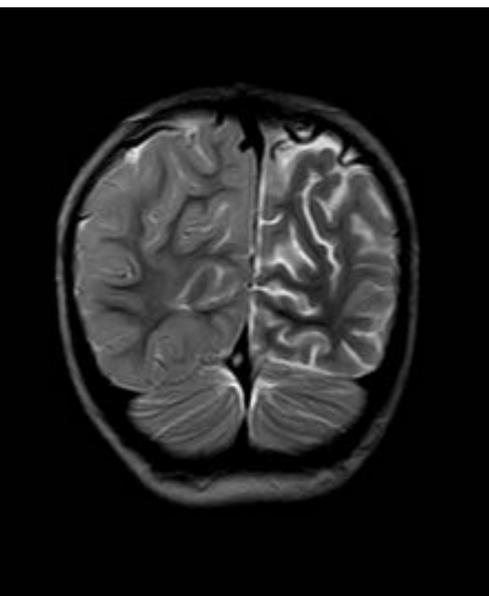
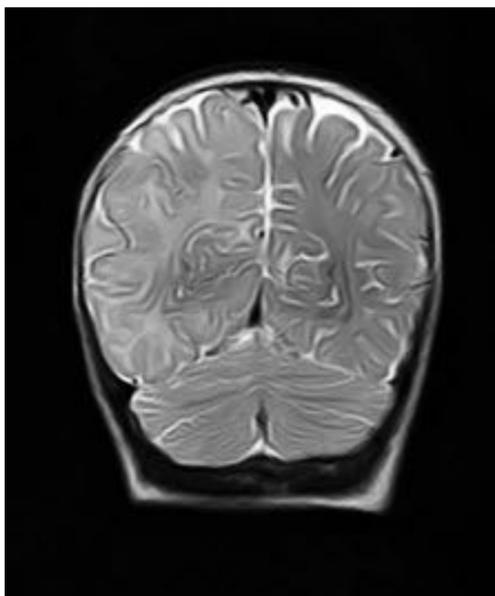
6 meses



18 meses

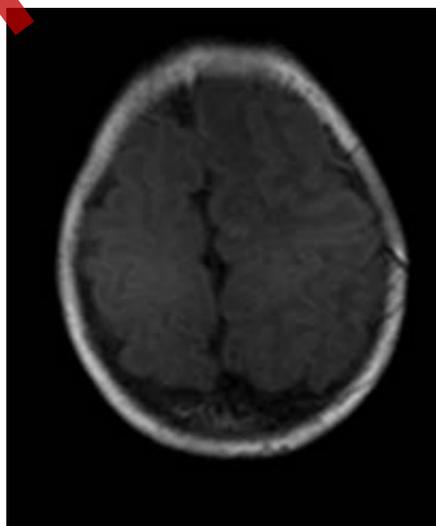
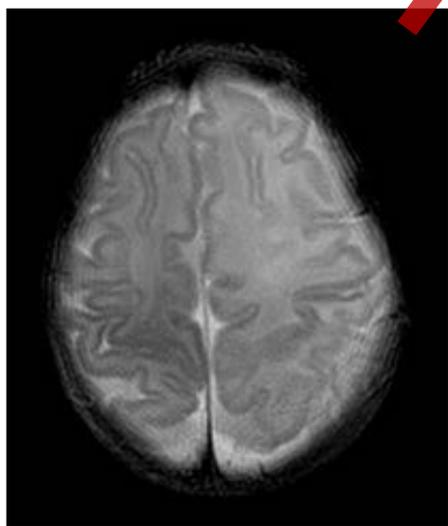
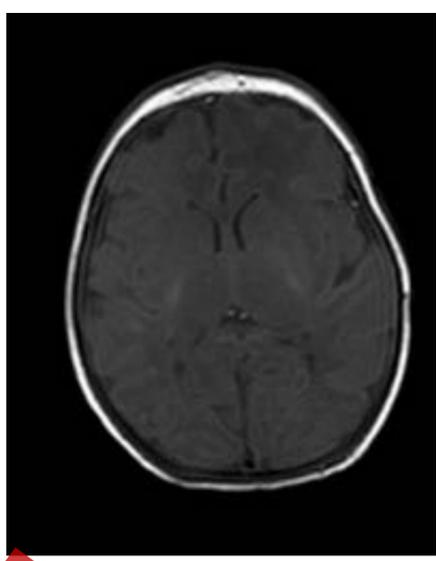
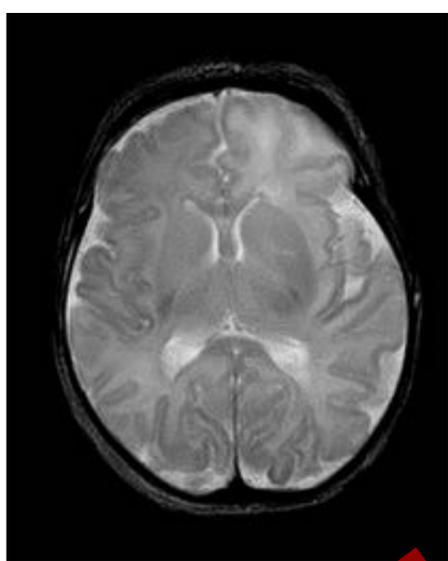


2 año y medio

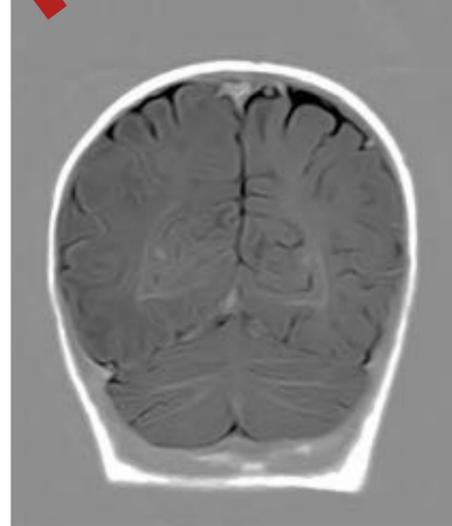
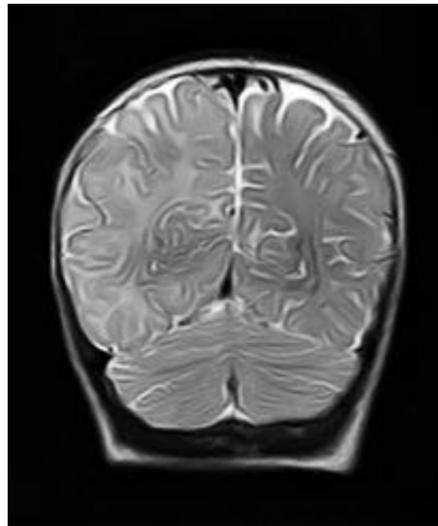
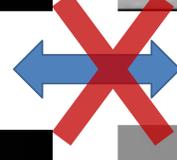
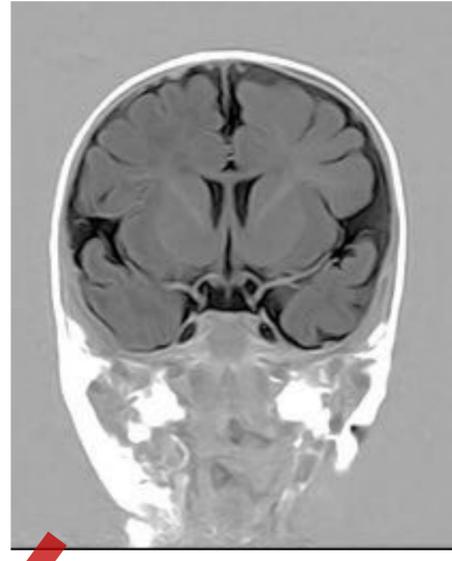
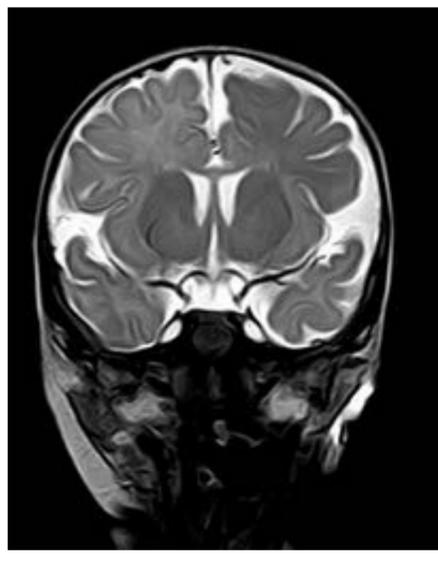


CASO 2: Controles en paciente diagnosticado de SSW.
Hiposeñal en hemisferio izquierdo con desarrollo de dilatación de venas medulares y subependimarias (flechas) en las RM posteriores.

Otros hallazgos: ¿mielinización precoz?



CASO 1



CASO 2

La hipointensidad de señal T2 **no** se correlaciona con hiperseñal en T1 por mielinización precoz.

Otros hallazgos: hipointensidad de señal en T2

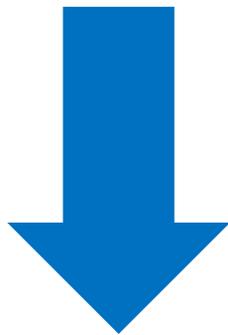
Estasis venoso



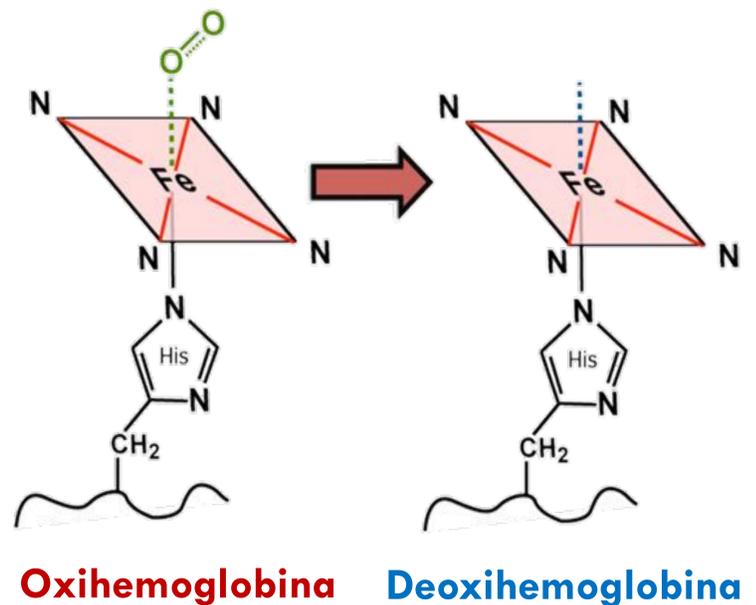
Aumento de concentración local
relativa de deoxihemoglobina



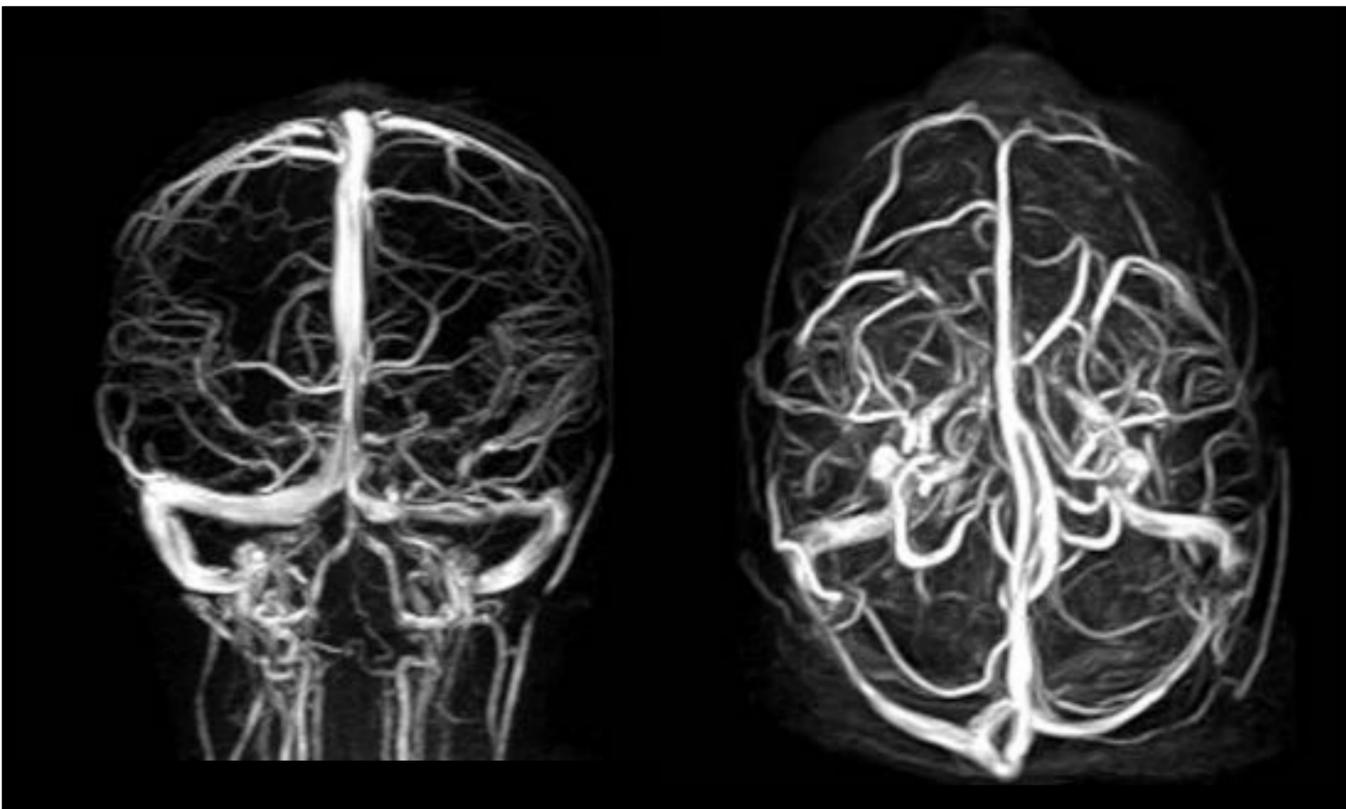
La deoxihemoglobina es
paramagnética y produce
hipointensidad en T2



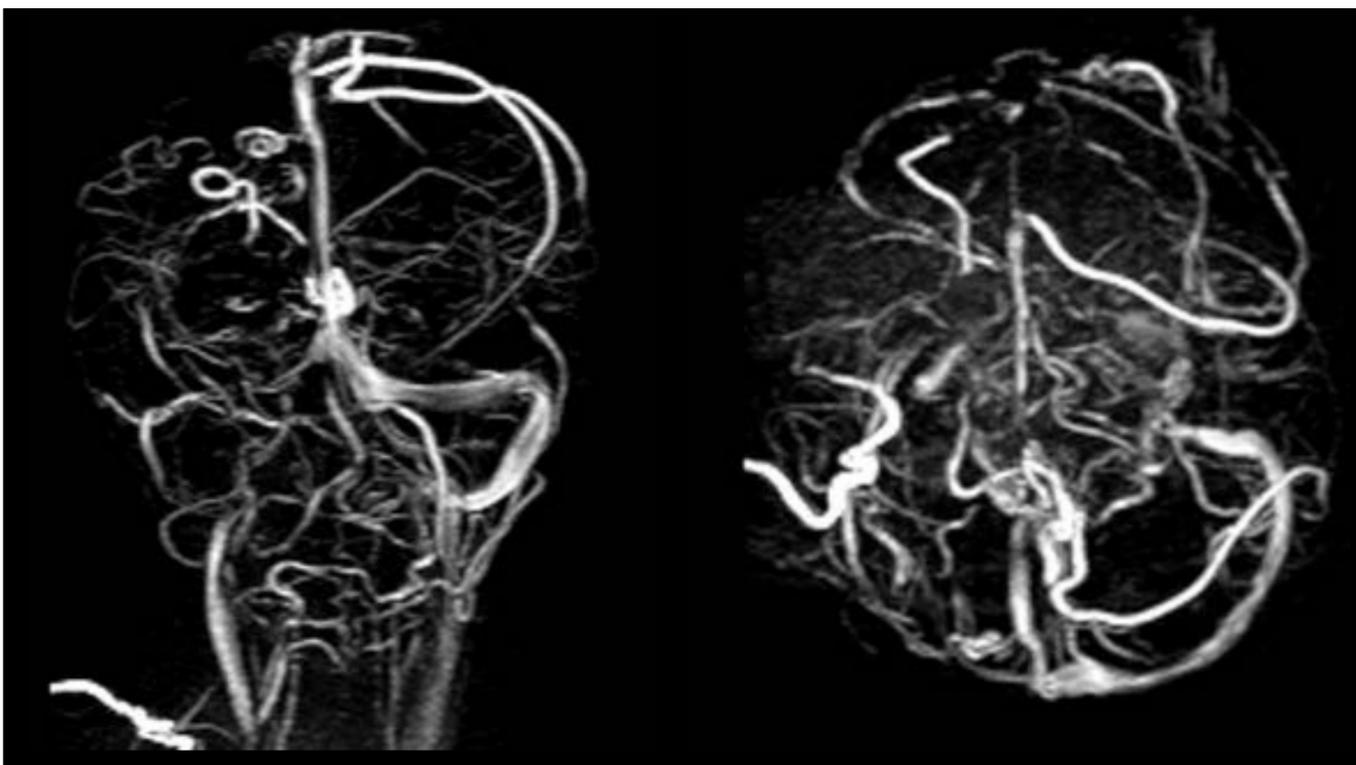
**Signo precoz de SSW en el
cerebro inmaduro**



Otras técnicas: AngioRM por contraste de fase

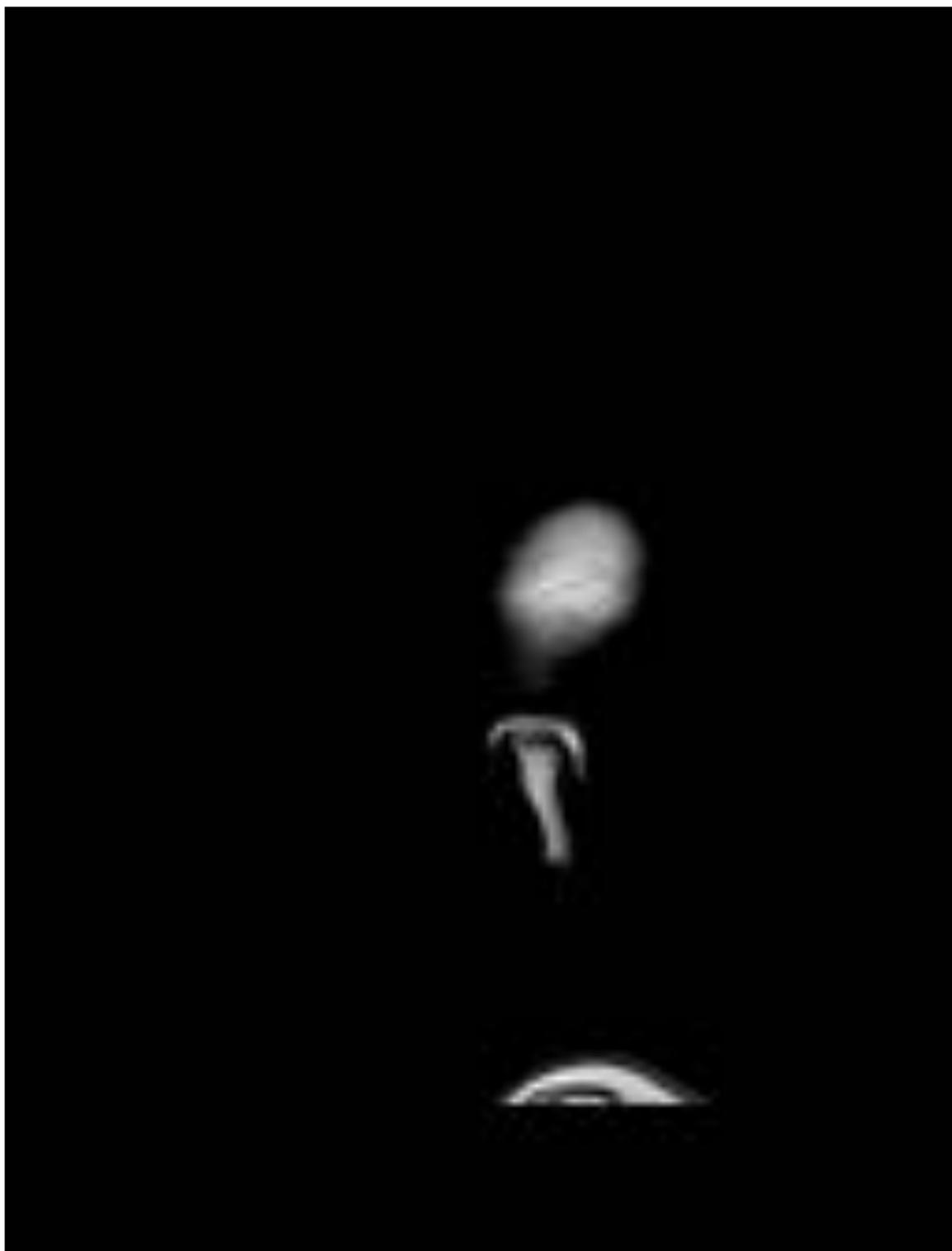


Ejemplo de normalidad



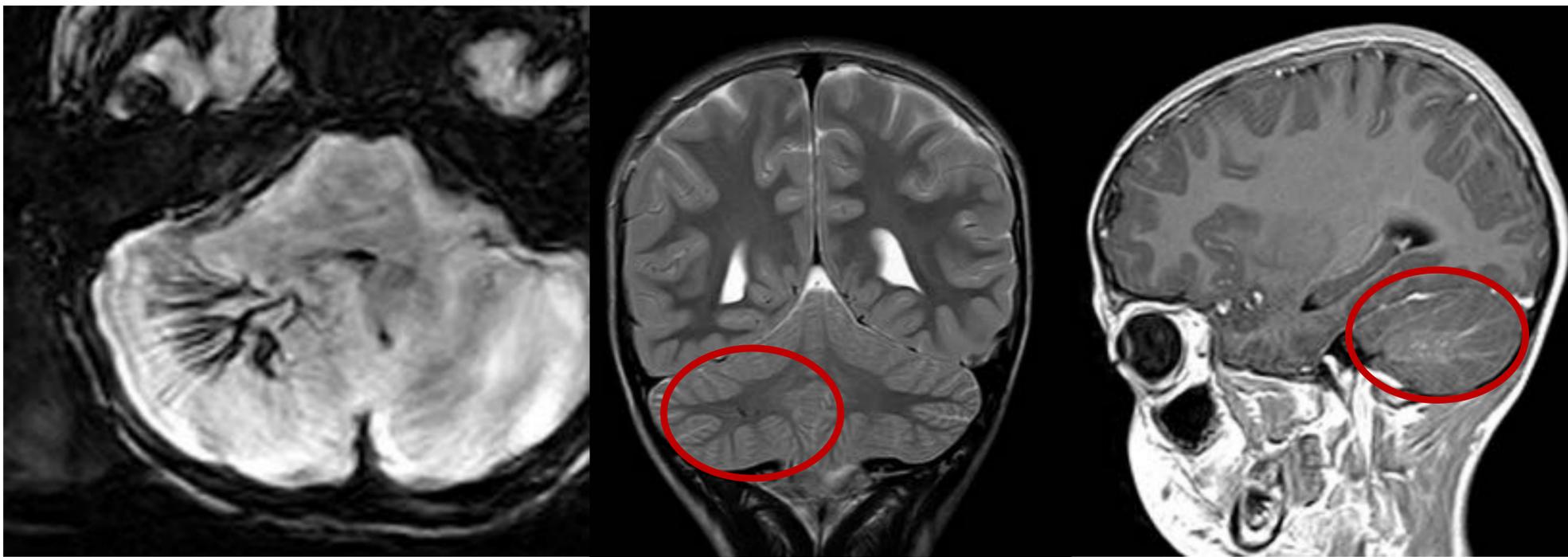
SSW con afectación del hemisferio cerebral derecho

Otras técnicas: AngioRM por contraste de fase



Habitualmente mejor visualización en secuencias 3DT1 con gadolinio intravenoso

Otras técnicas: Venografía por RM mediante técnica BOLD



Ejemplo de imagen BOLD en anomalia del desarrollo venoso cerebeloso derecho.

➡ En el SSW podría permitir un diagnóstico precoz anterior a las alteraciones en RM convencional.

Otras técnicas

- La **espectroscopia por RM** es inespecífica, encontrando disminución del NAA y/o aumento de Cho, que reflejan la pérdida neuronal y desmielinización secundaria a las crisis convulsivas recurrentes.
- En **perfusión por RM** podríamos apreciar hiperperfusión en el área de la displasia vascular durante el primer año de vida. Posteriormente el patrón resulta en hipoperfusión, acelerado por las crisis y progresiva hipoxia en el parénquima subyacente.
- La **PET con FDG** muestra hipometabolismo cortical en la mayoría de los pacientes con SSW establecido.

CONCLUSIONES

- El síndrome de Sturge-Weber tiene unos **hallazgos característicos** en imagen
 - Realce leptomeníngeo
 - Calcificaciones
 - Atrofia

- La **RM** es la modalidad de imagen de elección

- El diagnóstico por imagen puede ser difícil en el primer año de vida, debemos conocer los posibles **hallazgos precoces**:
 - Hipointensidad de señal T2 difusa en lado afecto
 - Secuencias BOLD

Bibliografía

1. Sudarsanam A, Ardern-Holmes SL, SturgeWeber syndrome: From the past to the present, *European Journal of Paediatric Neurology* (2013), <http://dx.doi.org/10.1016/j.ejpn.2013.10.003>
2. Higueros E, et al. Síndrome de Sturge-Weber: revisión. *Actas Dermosifiliogr.* 2017. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ad.2016.09.022>
3. Maiuri F, Gangemi M, Iaconetta G, Maiuri L. Sturge-Weber disease without facial nevus. *J Neurosurg Sci.* 1989;33:215-8.6.
4. Sujansky E, Conradi S. Sturge-Weber syndrome: Age of onset of seizures and glaucoma and the prognosis for affected children. *J Child Neurol.* 1995;10:49---58.26.
5. Sijens PE, Gieteling EW, Meiners LC, et al. Diffusion tensor imaging and magnetic resonance spectroscopy of the brain in a patient with Sturge-Weber syndrome. *Acta Radiol* 2006;47:972—6.
6. Juhasz C, Haacke EM, Hu J, et al. Multimodality imaging of cortical and white matter abnormalities in Sturge-Weber syndrome. *AJNR Am J Neuroradiol* 2007;28:900—6.
7. Cagneaux M, Paoli V, Blanchard G, Ville D, Guibaud L. Pre- and postnatal imaging of early cerebral damage in Sturge-Weber syndrome. *Pediatr Radiol* 2013; 43:1536-39.
8. Arulrajah S, Ertan G, Comi AM, Tekes A Lin DL, Huisman TA. MRI with diffusion-weighted imaging in children and young adults with simultaneous supra- and infratentorial manifestations of Sturge-Weber syndrome. *J Neurorad* 2009; 37:51-59.
9. Moritani T et al. Abnormal hypermyelination in a neonate with Sturge-Weber syndrome demonstrated on diffusion tensor imaging. *J. Magn. Reson. Imaging* 2008;27:617—620.