

CRISIS CONVULSIVAS Y AFECTACIÓN CUTÁNEA

Mederos Rodríguez, A; Del Pino García, M; Díaz Sánchez, E; Navarro Maín, L; Pérez de Vega, B; Gutiérrez Nieto, A; García Fariña, M; González García, A.

Servicio de Pediatría del Complejo Hospitalario Universitario de Canarias (Tenerife).

INTRODUCCIÓN

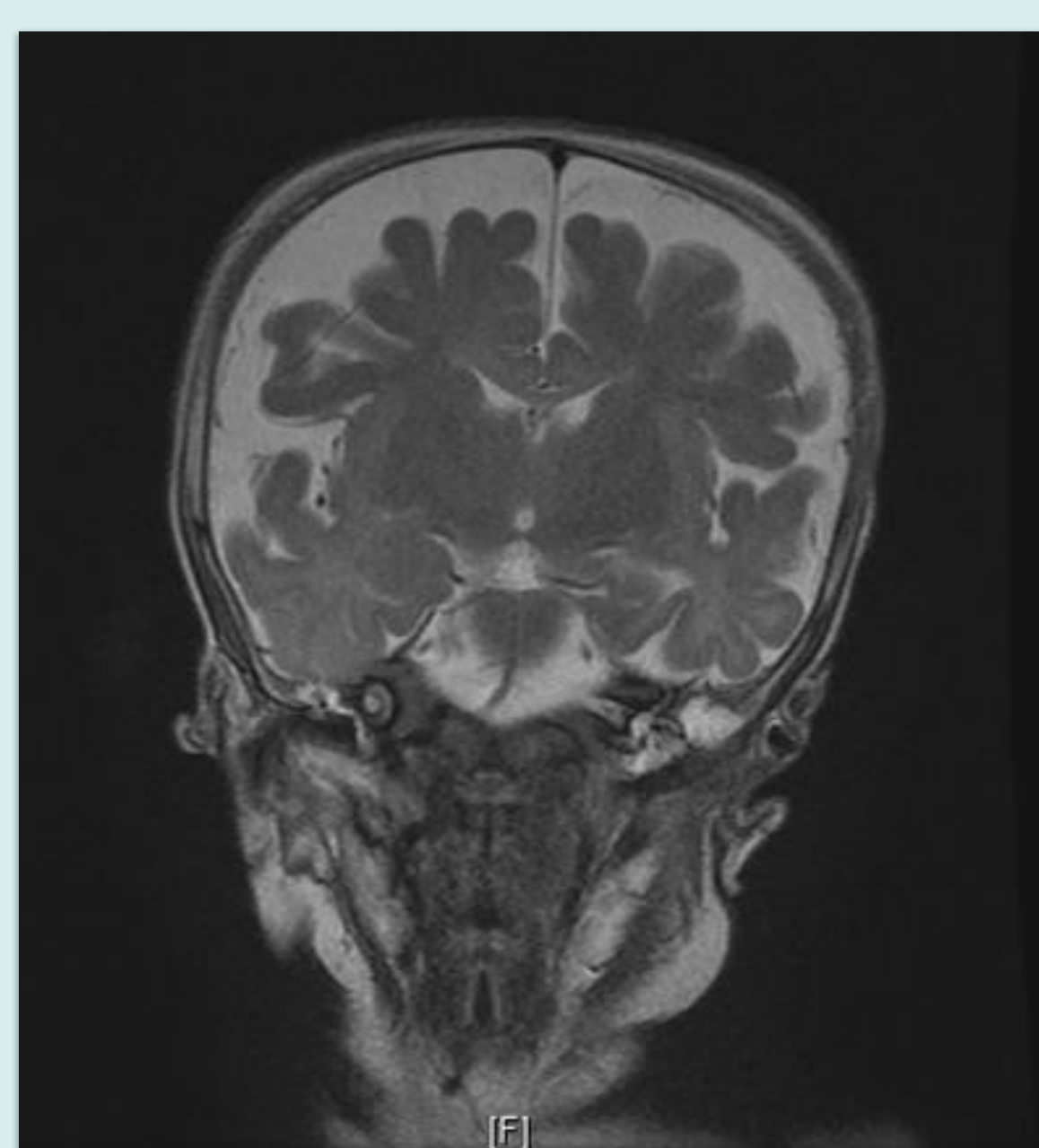
Se conoce como facomatosis cesioflammea a la asociación de mancha mongólica aberrante y nevus flammeus (o mancha Vino de Oporto). Cuando ésta última afecta a la primera rama del trigémino, especialmente cuando es bilateral, debemos descartar asociación con Síndrome de Sturge-Weber. Se trata de un síndrome neurocutáneo raro (incidencia de 1-20/50.000) que asocia malformaciones capilares faciales, vasculares, oculares y cerebrales. Cuya manifestación clínica típica, a nivel neurológico son las convulsiones, apareciendo generalmente en los primeros 2 años de vida.

RESUMEN DEL CASO

Paciente mujer de 3 meses que ingresa por crisis convulsivas afebriles consistentes en movimientos clónicos en hemicuerpo derecho con desviación oculocefálica contralateral y generalización posterior.

Antecedentes personales: nacida a término sin incidencias prenatales. Al nacimiento destaca asimetría en circunferencia de extremidades (I>D) y datos compatibles con facomatosis cesioflammea (seguimiento por Dermatología). Se realiza ecografía transfontanelar y resonancia magnética sin alteraciones y se aprecia en la valoración oftalmológica glaucoma bilateral.

Exploración física: reflejo palmo-plantar derecho débil y disminución de la actividad y movimientos de dicho hemicuerpo, así como la hipertrofia de hemicuerpo izquierdo y lesiones cutáneas ya conocidas.



Evolución: Durante su ingreso se realiza nueva resonancia magnética craneal visualizando atrofia cortical importante de predominio frontotemporal y angiomas piales bilaterales. Se inicia tratamiento con Levetiracetam con respuesta parcial por lo que se sustituye por Lacosamida con buena respuesta. Posteriormente ha sido intervenida de goniotomía bilateral en tres ocasiones y precisó tratamiento con Acetazolamida (ya suspendida). Ha recibido láser en malformación capilar cutánea en centro de referencia. Ante juicio diagnóstico de síndrome neurocutáneo, Síndrome de Sturge-Weber asociado con facomatosis cesioflammea, se ha iniciado tratamiento con Everolimus y profilaxis con Ácido acetil-salicílico por riesgo de episodios stroke-like, con evolución favorable desde entonces y seguimiento multidisciplinar.

CONCLUSIONES Y COMENTARIOS

- Ante pacientes con afectación cutánea tipo nevus flammeus que afecta a ramas del trigémino, especialmente si es bilateral, se debe realizar resonancia magnética craneal por riesgo de afectación neurológica asociada.
- El pronóstico del Síndrome de Sturge-Weber depende tanto de la extensión de la angiomas leptomeningea como de la edad de inicio y buen control de las crisis epilépticas.
- Se ha descrito que la activación de la vía AKT-PICK3-mTOR puede estar involucrada en su patogénesis, por tanto, la inhibición de esta vía se plantea como tratamiento.
- La complejidad de los síndromes neurocutáneos hace necesario un abordaje integral a cargo de un equipo multidisciplinar, beneficiándose especialmente de la atención temprana.