
EL SÍNDROME DE STURGE-WEBER:
REPORTE DE UN CASO EN EL
CENTRO DE DIAGNÓSTICO Y
TRATAMIENTO DE PROBLEMAS DE
LENGUAJE Y APRENDIZAJE DE LA
UNIFÉ, MOTIVO DE APRENDIZAJE
Y CRECIMIENTO PROFESIONAL
THE STURGE-WEBER SYNDROME: A CASE
REPORT IN THE DIAGNOSIS CENTER
OF LANGUAGE AND LEARNING OF THE
UNIFÉ, REASON FOR LEARNING AND
PROFESSIONAL GROWTH

Raquel Calderón Coronado
raquelcalderonc@unife.edu.pe

RESUMEN

El síndrome de Sturge-Weber es un síndrome neurocutáneo cuya gravedad está determinada por el grado de afectación cerebral y el control de la epilepsia. Es un trastorno vascular congénito caracterizado por una malformación facial capilar (mancha en vino de Oporto) asociada a malformaciones venosas y capilares en el cerebro y en el ojo. También pueden observarse alteraciones en otras localizaciones (cavidad oral o la vía respiratoria) y síntomas neurológicos.

Estudios encontrados nos dicen que el SSW es de etiología desconocida, aunque se baraja la hipótesis de que las malformaciones capilares son el resultado de mutaciones somáticas en los tejidos fetales ectodérmicos. A nivel educativo hay poca información en rehabilitación de habla y lenguaje, lo que motiva a los educadores y personal especializado a investigar y poner a prueba el ingenio y creatividad para sacar adelante a estos niños. Son múltiples las manifestaciones clínicas de este síndrome, siendo de vital importancia conocerlas todas para poder realizar un correcto diagnóstico, seguimiento y tratamiento de las mismas, mejorando así la calidad de vida de estos pacientes.

PALABRAS CLAVE

Síndrome, angioma, Sturge-Weber, glaucoma, terapia, lenguaje.

ABSTRACT

The Sturge-Weber syndrome is a neurocutaneous syndrome which severity is determined for the degree to which the brain is affected and the control of the epilepsy. It is a congenital vascular disease characterized for a capillary facial malformation (port-wine stain) associated with venous and capillaries malformations in the brain and in the eye. Also, alterations can be observed in other locations (oral cavity or airway) and neurological symptoms.

Founded studies present that the SWS is of unknown etiology, although there is envisage the hypothesis that the capillary malformations are the result of somatic mutations in ectodermal fetal tissues. In the educational level, there is little information about rehabilitation of speech and language, which motivated educators and experts to research and use the ingenuity and creativity to help these children. There are several clinical manifestations of this syndrome, it is important know all of these to get a proper diagnosis, follow-up and treatment of them, thus improving the quality of life of these.

KEYWORDS

Syndrome, angioma, Sturge-Weber, glaucoma, therapy, language.

En el Centro de Diagnóstico y Tratamiento de Problemas de Lenguaje y Aprendizaje de la Universidad Femenina del Sagrado Corazón se viene trabajando con múltiples patologías de habla y de lenguaje. Entre ellas, tenemos casos relevantes por su peculiaridad, como es el Síndrome de Sturge Weber, enfermedad neurocutánea perteneciente al grupo de las facomatosis, que despierta el interés académico de las alumnas que cursan la carrera de Educación Especial en el área de Audición y Lenguaje. Es por esto que pretendemos dar a conocer la experiencia obtenida en la atención de nuestro paciente, así como la revisión bibliográfica del tema.

• Conceptos generales

El síndrome de Sturge-Weber (SSW) es descrito en la revista *Seminars in Pediatric Neurology* como una enfermedad poco frecuente (incidencia de 1/20-50.000) que pertenece al grupo de las facomatosis o las llamadas enfermedades neurocutáneas, de etiología multifactorial y de base genética, la cual está asociada a la presencia de tumores. La poca literatura existente nos manifiesta que es un síndrome no hereditario caracterizado por una marca de nacimiento (usualmente en un lado de la cara) conocida como mancha en vino de Oporto, y por problemas neurológicos.

Otras particularidades evidentes en los niños que padecen este síndrome son: angiomas en diferentes localizaciones, calcificaciones cerebrales, crisis epilépticas y glaucoma. Este síndrome fue descrito por primera vez por Schirmer en 1860, y fue William Allen Sturge quien efectuó su descripción clínica completa en 1879.

El SSW es conocido como completo cuando va acompañado de otras malformaciones del sistema nervioso central y los angiomas faciales están presentes, y como incompleto en los casos en que solo una malformación está presente; utilizándose la escala de Roach para su clasificación:

- ✓ **Tipo I.** Angioma facial y de leptomeninges están presentes; (puede tener glaucoma).
- ✓ **Tipo II.** Angioma facial solamente, sistema nervioso central no afectado; (puede tener glaucoma).
- ✓ **Tipo III.** Angioma de leptomeninges solamente; (sin glaucoma).

El SSW ocurre esporádicamente, no es una enfermedad genética ni hereditaria. Comienza en la etapa temprana del embarazo, entre la 6ta. a la 9na. semanas de embarazo, cursando la gestación de manera normal sin alteraciones o síntomas que hagan sospechar de la presencia del síndrome. Los tejidos que forman la piel y el cerebro están estrechamente relacionados. Se cree que es debido al desarrollo de una red de venas que permanece sobre la superficie del cerebro en lugar de separarse. Todo esto hace que estemos frente a un síndrome raro que puede estar presente en cualquier grupo étnico y probable en ambos sexos.

Los niños con SSW tienen un rango de discapacidad que les afecta desde un punto medio a uno severo. El pronóstico cambia de niño a niño dependiendo de la severidad de los síntomas y de cómo se pueden controlar.

Los síntomas más notorios en el SSW:

- ✓ Mancha en vino de Oporto (más común en un lado de la cara que en el cuerpo, situándose sobre la zona de la frente y el párpado correspondiente).
- ✓ En ocasiones hay presencia de convulsiones y algunas de ellas pueden ser más severas que otras.
- ✓ Parálisis o debilidad en un lado del cuerpo (brazos o piernas).
- ✓ Glaucoma.
- ✓ Dificultades de aprendizaje.
- ✓ Ansiedad, frustración, síntomas que pueden desencadenar en “crisis agresivo-convulsiva”, pudiendo llegar a auto agredirse.
- ✓ Presencia de ataques epilépticos.
- ✓ Alrededor de un 60% de niños con SSW tiene retrasos de desarrollo y problemas de aprendizaje, siendo este más lento.
- ✓ Déficit del campo visual con objetos que están fuera de su campo de visual.
- ✓ Las evaluaciones o test diagnósticos apropiados para determinar las dificultades de lenguaje o aprendizaje son dificultosos.

En julio de 2018 llega al Centro de Diagnóstico y Tratamiento de Problemas de Lenguaje y Aprendizaje de la UNIFÉ, un paciente con diagnóstico de SSW y es evaluado clínicamente, el cual se inicia con la anamnesis, entrevista con los padres, evaluación en lenguaje y aprendizaje y plan de tratamiento para finalizar en la intervención propiamente dicha.

• **Caso clínico**

Paciente de seis años de género masculino, es el segundo de tres hijos, con diagnóstico de Síndrome de Sturge Weber desde el nacimiento, llega acompañado de sus padres, quienes

solicitan evaluación y tratamiento en Lenguaje y Aprendizaje. Fue diagnosticado luego del parto, no se evidenció en las ecografías ni en los controles prenatales la presencia del síndrome. Entre los problemas neurológicos que presentó estaban las convulsiones desde los nueve meses y hasta la fecha ha sufrido de cinco convulsiones, siendo las dos primeras de cuidado y atención médica hospitalaria. Actualmente, hace diez meses ha dejado de convulsionar llevando medicación y atención neurológica periódicamente para control.

- **Rasgos clínicos**

Al evaluar la cavidad oral exhibe lesiones bucales que son unilaterales y terminan abruptamente en la línea media. Asimismo, se observa hiperplasias vasculares de coloración rojiza en el labio y la mucosa de los carrillos. Se observa hiperplasia gingival en el lado afectado izquierdo y se caracteriza por un aumento en el componente vascular y sangrado gingival al realizar las maniobras de motricidad orofacial. Se evidencia la maloclusión y asimetría facial.

Presenta la característica mancha de vino Oporto que abarca la ceja, y el parpado derecho, así como el ala de la nariz, carrillo y labio superior derecho, que normalmente sigue la trayectoria de una o más de las ramas del nervio trigémino. Presenta alteración ocular (glaucoma), evidenciándose un aumento del tamaño del ojo (bftalmos).

La evaluación clínica del paciente revela un biotipo dolicofacial y asimétrico en la vista frontal. Se observa sonrisa gingival y función labial incompetente. En la vista lateral el paciente exhibe un perfil facial convexo, perfil labial protrusivo.

Al examen intraoral se observa hemangioma en la región bucal superior derecho que compromete la zona alveolar vestibular, fondo del surco vestibular y labio superior. Se aprecia crecimiento exagerado del proceso alveolar superior derecho.

De acuerdo a la clasificación de oclusión de Angle, presenta mordida Clase III derecha y

Clase II izquierda. Sobre mordida horizontal y vertical exagerada (mordida profunda) y mordida cruzada posterior izquierda (vestibular), presenta ligero apiñamiento en ambas arcadas, espaciamientos entre los dientes del lado afectado por la lesión, desviación de la línea media dental inferior hacia la derecha respecto a la superior. El plano oclusal superior inclinado (descendido del lado derecho).

- **Evaluación de habla y lenguaje**

El paciente se presenta sin lenguaje y al parecer con escaso lenguaje comprensivo, por lo que es evaluado con la “Hora de Juego Lingüístico”, “La escala de Keneth” y con material diverso buscando su interacción con los elementos puestos frente a él. Se evidencian dificultades articulatorias de sílabas, palabras y frases. Se distinguen algunas vocalizaciones sin asociarlas a elementos concretos o gráficos. Aún se observa sobrestimulación de la zona oral, al acercarse los objetos hacia su boca. Al evaluar la motricidad orofacial, no se evidencian movimientos linguales ni labiales ni a la petición ni imitación con o sin apoyo visual.

Al evaluar el área comprensiva, logra realizar órdenes simples, dirige la mirada a los objetos que se le piden conociendo algunos de ellos por su nombre como son frutas, galletas o algunos juguetes. Dadas las dificultades de percepción visual que presenta, se observa que mira de reojo, que necesita acercarse mucho la vista a los objetos con los que se está trabajando.

A nivel pragmático, se evidencia intención comunicativa, la sonrisa como gesto de interacción y agrado ante el otro, llora o se queja cuando no quiere realizar una actividad o tarea.

- **Evaluación de aprendizaje**

El paciente no tiene escolaridad, por lo que la evaluación en este aspecto fue difícil de realizar. Se evidencia su escaso trabajo de mesa queriendo realizar otras actividades, logra sentarse en la mesa de trabajo y mantiene escasos minutos

de atención en la tarea. Se observa interés por conocer las actividades que se le presenten y el trabajo variado en la presencia de contacto multisensorial variado. No hay control motor fino y conocimiento de rutinas escolares. Con respecto a su grupo etéreo, se evidencia retraso en el desarrollo global y cognitivo.

• Tratamiento

El tratamiento de la enfermedad de Sturge Weber es multifactorial y multidisciplinario y algo polémico dado el escaso conocimiento de los profesionales al respecto por su rara incidencia. La frecuencia de las crisis convulsivas y el riesgo consecuente de presentar retraso mental influyen en el plan de tratamiento. En los pacientes con crisis epilépticas bien controladas se podría tener un desarrollo normal o casi normal.

La gran incidencia de problemas del desarrollo que presenta nos lleva a iniciar cuanto antes la estimulación temprana, no solo para mejorar destrezas motoras, sino, sobre todo, para ofrecerle la terapia de lenguaje que estimule el área verbal expresiva y comprensiva. Es importante, de la misma manera, estimular toda la parte sensorial a través de la estimulación táctil, visual, auditiva, gustativa y kinestésica necesarias para adquirir nuevos conocimientos.

La estimulación del lenguaje debe empezar por el desarrollo de un vocabulario. Debe iniciarse por su entorno familiar, conocimiento de animales y sus onomatopeyas. De esta manera, se busca que haya una asociación entre el sonido y el animal que la produce; pero por sobre todo se busca la oralización y vocalización. Luego, continuar con los alimentos básicos, frutas, verduras que pueda visualizar, oler, tocar y saborear. Esto le ayudará a un mejor conocimiento de los nuevos conceptos.

Es importante que el desarrollo de las habilidades de aprendizaje en el SSW, abarquen el desarrollo del lenguaje, cognitivo, motor y sensorial según el nivel de desarrollo y edad cronológica; es decir, iniciar la enseñanza de colores, números, letras, conforme se desarrolle a nivel educativo.

De igual manera, trabajar relaciones asimétricas, espaciales, entre otras.

Otras actividades que podemos realizar para la estimulación de su lenguaje:

- ✓ Invitarlo que juegue con algún muñeco y estimulemos a nombrarle cada parte del cuerpo del muñeco, señalándolas y tocándolas llevando a que él también lo haga.
- ✓ Mostrarle al niño varios objetos con diferentes colores y pedirle; por ejemplo, que nos dé “la manzana roja”, “el lápiz azul”. Después, se le suprime la ayuda de darle el nombre del objeto y solo se le pide el color; finalmente, será el niño quien haga las peticiones al adulto dentro de las habilidades comunicativas que pueda desarrollar.
- ✓ Leerle cuentos que tengan dibujos vistosos, para posteriormente, pedirle que mencione o señale a los personajes y explique qué hacen en los dibujos.

Su pronóstico y la calidad de vida dependerán de lo temprano, oportuno y adecuado que sea la vigilancia y el manejo de las convulsiones, la prevención del glaucoma y la ceguera. La estimulación temprana del lenguaje y el entrenamiento en destrezas motoras finas debe realizarse de ser posible todos los días.

CONCLUSIONES

El hecho de que las manifestaciones bucales estén presentes frecuentemente en este síndrome y que éstas cursen con diversos grados de maloclusión, hace necesaria la participación del ortodoncista para la realización del diagnóstico y tratamiento de los pacientes con Síndrome de Sturge Weber, lo cual ayudará en el tratamiento de lenguaje que proporcionemos, ya que es evidente la recuperación estomatognática para el desarrollo del lenguaje.

Cada caso de síndrome de Sturge-Weber es único; sin embargo, son escasas las descripciones

odontológicas, las ortodónticas, así como el tratamiento en lenguaje que hayan sido citadas en la literatura revisada. Esto motiva a investigaciones al respecto para proporcionar mejoras en los tratamientos de lenguaje que brindemos.

En vista de la multiplicidad de alteraciones presentes, un equipo multidisciplinario y

especializado debe estar siempre haciendo seguimiento a estos pacientes, de manera que puedan tener un diagnóstico precoz, control preventivo y tratamientos adecuados, es por ello la importancia de que los profesionales afines con nuestra especialidad, tengan conocimiento al respecto para brindar una ayuda lo más oportuna posible.

REFERENCIAS

Pascual Castroviejo, I. (1971). *Diagnóstico clínico-radiológico en neurología infantil*. Barcelona: Ed. Científico-Médica.

Pascual Castroviejo, I., Díaz González, C., García Melián, R. M., González Casado, I., Muñoz Hiraldo, E. (1993). Sturge-

Weber syndrome: Study of 40 patients. *Red Neurol*, 9, pp. 283-287.

Cleo Park MSN, CPNP John B. Bodensteiner M. D. (2008). An infant with a segmental hemangioma: Sturge-Weber. *Semin Pediatr Neurol*, 15. Recuperado de: <http://dx.doi.org/10.1016/j.spen.2008.10.002>