

- Facomatose: ANGIOMATOSE ENCEFALOTRIGEMINAL
- Marco da doença: proliferação vascular anormal
- Associação clássica:
 - Estigma cutâneo característico: mancha em “vinho do porto” (malformação capilar facial)
 - tipicamente nas divisões V1 ou V2 do nervo trigêmeo
 - pode estar associada a hipertrofia gengival e anormalidades dentárias
 - Anormalidades neurológicas
 - angiomas leptomeníngeos > geralmente ao mesmo lado da lesão facial, mais parietais e occipitais
 - polimicrogiria, displasias corticais
 - Anormalidades oftalmológicas: glaucoma, malformações capilares venosas da conjuntiva, episclera, coróide, retina, heterocromia da íris
- Apresentação clínica muito variável: convulsões, déficits focais, deficiência intelectual, alterações visuais, hidrocefalia
- Sintomas geralmente presentes ao nascimento, embora **NÃO** seja uma desordem hereditária
 - Mutação esporádica somática no gene *GNAQ*
- Sintomas PODEM aparecer apenas na fase adulta



➤ Identificação dos sinais e sintomas característicos:

- Mancha em “vinho do porto”
 - Glaucoma
 - Evidência de envolvimento do sistema nervoso central
-
- *Tipo 1: manifestações cutâneas e neurológicas, com ou sem glaucoma*
 - *Tipo 2: sintomas cutâneos e possível glaucoma, sem manifestações neurológicas*
 - *Tipo 3: manifestações neurológicas, sem manifestações cutâneas, geralmente sem glaucoma*

➤ Diagnóstico diferencial

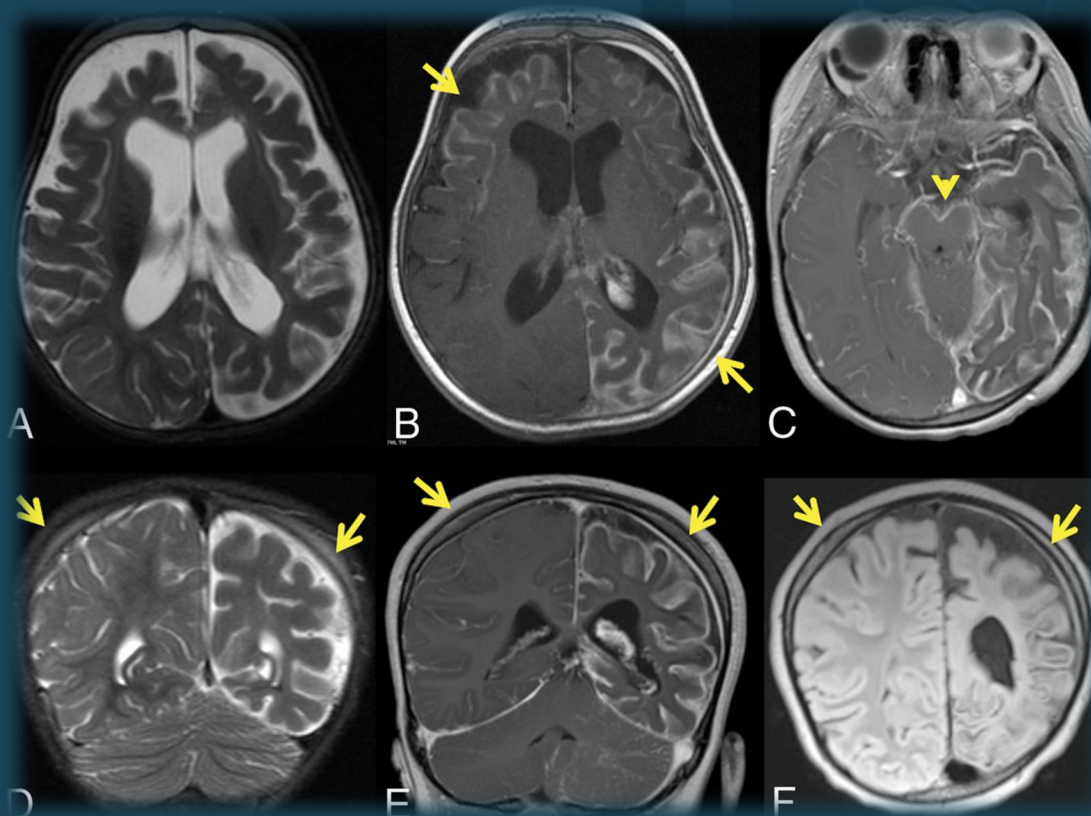
- Síndrome de Klippel-Trenaunay: malformações capilares extensas, com veias displásicas no tronco e membros, e hipertrofia da extremidade afetada

➤ DETECÇÃO DOS ANGIOMAS LEPTOMENÍNGEOS

- Exame de escolha: RM com contraste (Gd)
- Se negativa com 1 ano de idade, é consenso entre experts que se pode excluir lesão leptomeníngea!
- Considerando a necessidade de sedação, a RM está indicada apenas se manifestações neurológicas ou oculares estiverem presentes (glaucoma, convulsões, hemiparesia)

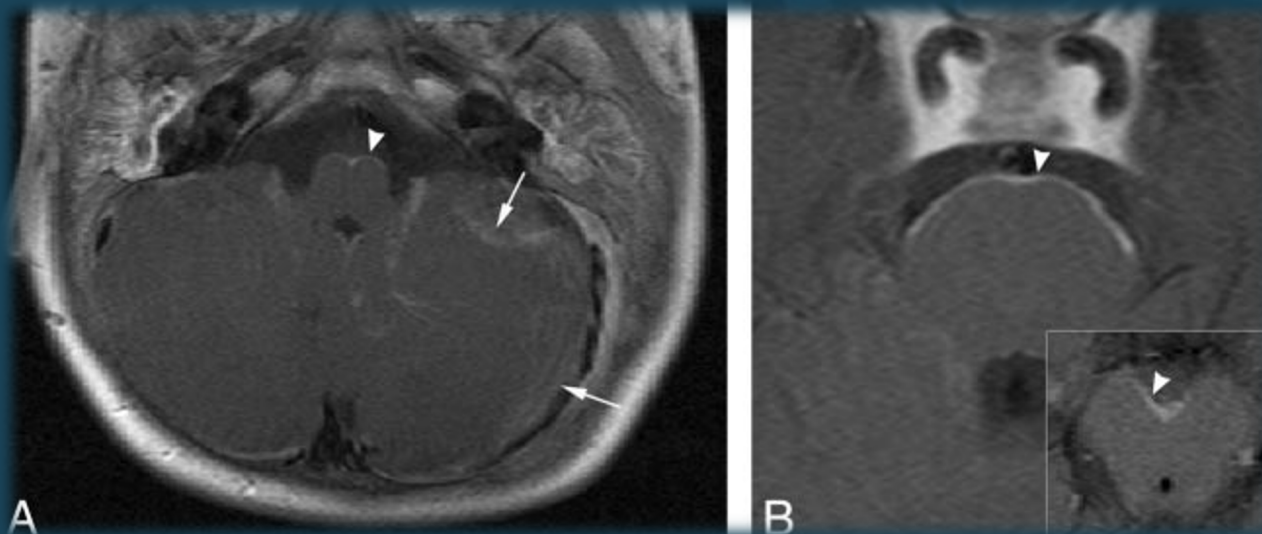
PAPEL DA IMAGEM: SNC

SÍNDROME DE STURGE WEBER



Menina de 10 meses com SWS e manchas em “vinho do porto” bilaterais:

- A - T2 *fat sat* mostra perda de volume hemisférico bilateral;
- B - T1-Gd mostra angiomas piais frontal direito e hemisférico esquerdo;
- C - T1-Gd mostra realce na cisterna interpeduncular do mesencéfalo;
- D - T2 *fat sat* mostra o hipersinal ósseo bilateral;
- E - FLAIR-Gd pós-contraste mostra o realce bilateral da medula óssea e o espessamento dural do lado esquerdo.



Angioma pial envolvendo apenas o compartimento infratentorial.

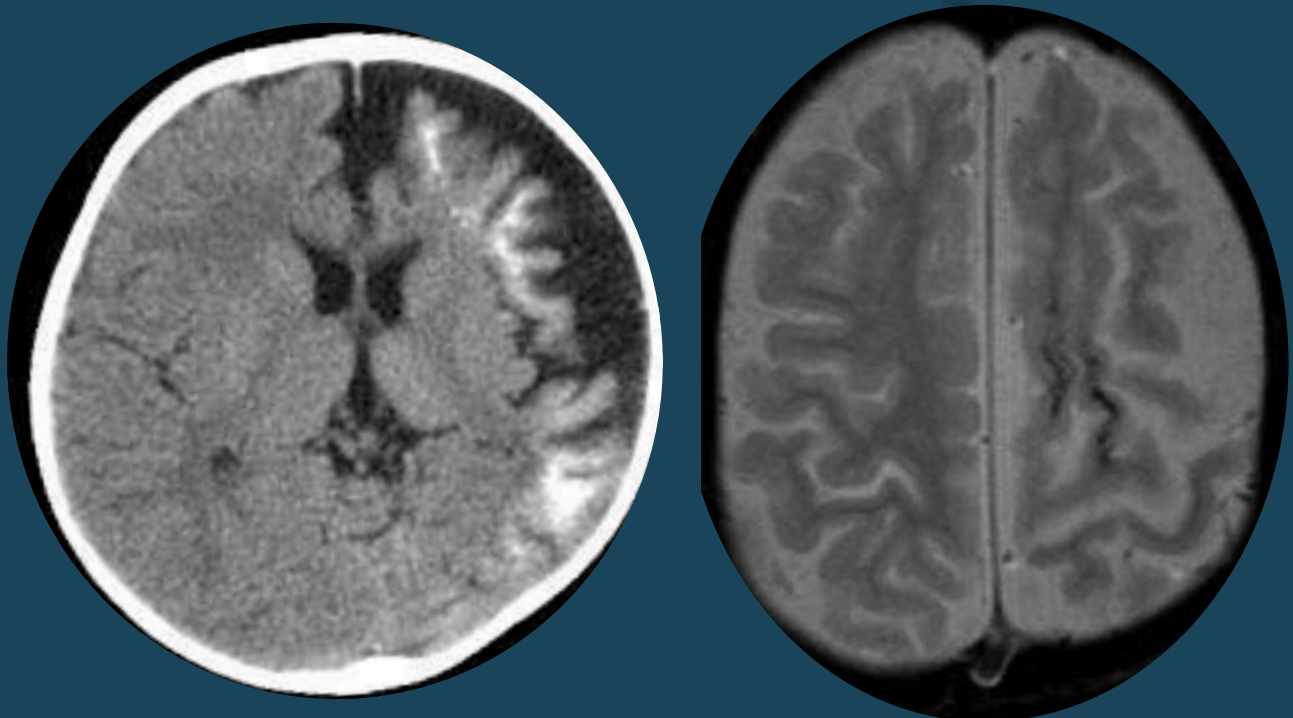
Menino, 12 anos:

A - T1-Gd mostra realce pial do hemisfério cerebelar esquerdo e bulbo;

B – T1-Gd demonstra realce pial das base pontina e da cisterna interpeduncular do mesencéfalo.

➤ DETECÇÃO DAS CALCIFICAÇÕES CORTICAIS

- Tipicamente em “trilhos de trem”
- SWI é sensível, TC deve ser evitada devido à radiação ionizante



- Não existe tratamento específico: ocupar-se do manejo dos sintomas.
- Lesões cutâneas: tratamento a laser pode ser útil.
- Epilepsia: anticonvulsivantes com sucesso variável, tratamento cirúrgico em casos refratários.
- Glaucoma: medicações tópicas e/ou tratamento cirúrgico.
- AAS em baixas doses (3 a 5 mg/kg/dia) desde a infância (nível de evidência 2C): terapia antitrombótica poderia evitar a progressão de microeventos hipóxico-isquêmicos, reduzindo a frequência das crises convulsivas e dos episódios “stroke-like”, sem aumento de risco hemorrágico.

- Variável, de acordo com o subtipo.
- A extensão da mancha em “vinho do porto” guarda correlação com maior risco de epilepsia e necessidade de cirurgia para o glaucoma.
- A presença de malformações capilares venosas leptomeníngeas bilaterais aumenta o risco para dificuldades de aprendizado e déficit intelectual.
- Início das convulsões no primeiro ano de vida e má resposta à terapia anticonvulsivante são associados a maior risco de déficits motores e cognitivos.
- A função neurológica piora com a idade.

- ✓ *Patterson MC et al. Sturge-Weber Syndrome. UpToDate, aug 2020.*
- ✓ *NORD: National Organization for Rare Disorders: rarediseases.org*
- ✓ *Adams ME et al. A Spectrum of Unusual Neuroimaging Findings in Patients with Suspected Sturge-Weber Syndrome. AJNR 2009;30:276–81.*
- ✓ *Warne RR et al. The Bone Does Not Predict the Brain in Sturge-Weber Syndrome. AJNR 2018; 39 (8) 1543-1549.*
- ✓ *Ragupathi S et al. Sturge-Weber syndrome: CT and MRI illustrations. BMJ Case Rep 2014.doi:10.1136/bcr-2014-2057431*