SÍNDROME DE STURGE-WEBER: MANCHA EM VINHO DO PORTO COMO MARCADOR CLÍNICO DE ANGIOMATOSE LEPTOMENÍNGEA

STURGE-WEBER SYNDROME: PORT-WINE STAIN AS A CLINICAL MARKER OF LEPTOMENINGEAL ANGIOMATOSIS

SÍNDROME DE STURGE-WEBER: MANCHA EN VINO DE OPORTO COMO MARCADOR CLÍNICO DE ANGIOMATOSIS LEPTOMENÍNGEA

10.56238/IIMedCientifica-052

Gabriel Wernesbach Bregonci Trancoso
Graduando em Medicina
Instituição: Universidade do Extremo Sul Catarinense (UNESC)

Ana Victoria Pinho de Carvalho Pascal
Médica
Instituição: Centro Universitário do Maranhão (Ceuma)

Ana Valéria Brandão de Sá Costa
Médica
Instituição: Centro Universitário do Maranhão (Ceuma)

1 INTRODUÇÃO

A síndrome de Sturge-Weber (SSW) é uma síndrome neurocutânea esporádica, não hereditária, decorrente de mutação somática pós-zigótica no gene GNAQ, que leva à ativação constitutiva da via de sinalização RAS/MAPK em células endoteliais durante o desenvolvimento embrionário, resultando em malformação capilar. Sua incidência é estimada em 1 a cada 20.000 a 50.000 nascidos vivos, sendo classicamente caracterizada pela tríade de mancha vascular facial, também chamada de mancha em vinho do Porto, angiomatose leptomeníngea ipsilateral e glaucoma. A distribuição topográfica da lesão cutânea, sobretudo quando envolve o território de inervação V1 do nervo trigêmeo, apresenta valor preditivo relevante para o risco de comprometimento do sistema nervoso central.

2 OBJETIVOS

Revisar as evidências disponíveis na literatura sobre a correlação entre extensão e topografia da mancha vascular facial e o risco de angiomatose leptomeníngea, epilepsia e comprometimento

cognitivo em pacientes com síndrome de Sturge-Weber, discutindo as implicações clínicas para o rastreamento neurológico precoce.

3 METODOLOGIA

Revisão narrativa de literatura realizada nas bases de dados PubMed, Scielo e Embase, utilizando os descritores “Sturge-Weber syndrome”, “port-wine stain”, “leptomeningeal angiomatosis” e “GNAQ mutation”. Foram incluídos estudos de coorte, séries de casos e diretrizes de consenso publicadas na última década, priorizando trabalhos que abordassem diretamente a correlação entre topografia da lesão cutânea e desfechos neurológicos.

4 DESENVOLVIMENTO

A mancha em vinho do Porto está presente ao nascimento em praticamente todos os pacientes com SSW, apresentando-se como área de coloração vermelho-vinhosa, plana, que acompanha o trajeto de um ou mais ramos do nervo trigêmeo e tende a escurecer e espessar progressivamente ao longo da vida devido à ectasia vascular progressiva. O acometimento do dermátomo V1, correspondente à região frontal e periorbitária, é o de maior relevância clínica, associando-se de forma consistente na literatura a maior risco de angiomatose leptomeníngea ipsilateral e de glaucoma congênito ou de início precoce, este último decorrente de alterações no desenvolvimento do ângulo iridocorneano e de hipertensão venosa episcleral. O acometimento bilateral da face, presente em cerca de 15% dos casos, associa-se a risco ainda maior de comprometimento neurológico bilateral e a pior prognóstico neurocognitivo global. A ressonância magnética de encéfalo com contraste permanece o método de escolha para identificação da angiomatose leptomeníngea, sendo capaz de demonstrar o realce leptomeníngeo característico, atrofia cortical adjacente e calcificações giriformes, estas últimas mais evidentes em fases mais tardias da doença. A epilepsia constitui a manifestação neurológica mais frequente, presente em até 80% dos pacientes com envolvimento leptomeníngeo, geralmente de início no primeiro ano de vida e frequentemente refratária ao tratamento medicamentoso, sendo reconhecida como o principal marcador de pior prognóstico neurocognitivo, associando-se a maior risco de déficit intelectual, hemiparesia progressiva e distúrbios do neurodesenvolvimento. O tratamento a laser de corante pulsado mostrou-se eficaz e seguro no manejo estético e funcional da lesão cutânea, especialmente quando iniciado precocemente na infância, embora não exerça impacto direto sobre a

evolução das manifestações neurológicas, reforçando que o manejo dermatológico e o neurológico devem ser conduzidos de forma paralela e independente.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A mancha em vinho do Porto, especialmente quando presente em território V1, deve ser considerada sinal de alerta clínico para investigação neurológica precoce por meio de neuroimagem, mesmo na ausência inicial de sintomas neurológicos. O acompanhamento oftalmológico e neurológico seriado é essencial para o diagnóstico e manejo oportuno das complicações da síndrome de Sturge-Weber, sendo fundamental a atuação conjunta entre dermatologia, neurologia pediátrica e oftalmologia desde os primeiros meses de vida.

Palavras-chave: Síndrome de Sturge-Weber. Mancha em Vinho do Porto. Angiomatose Leptomeníngea. Epilepsia. GNAQ.

REFERÊNCIAS

1. Shirley MD, Tang H, Gallione CJ, Baugher JD, Frelin LP, Cohen B, et al. Sturge-Weber syndrome and port-wine stains caused by somatic mutation in GNAQ. N Engl J Med. 2013;368(21):1971-9.

2. Nguyen V, Hochman M, Mihm MC Jr, Nelson JS, Tan W. The pathogenesis of port wine stain and Sturge Weber syndrome: complex interactions between genetic alterations and aberrant MAPK and PI3K activation. Int J Mol Sci. 2019;20(9):2243.

3. Sánchez-Espino LF, Ivars M, Antoñanzas J, Baselga E. Sturge-Weber syndrome: a review of pathophysiology, genetics, clinical features, and current management approaches. Appl Clin Genet. 2023;16:63-81.

4. Comi AM. Presentation, diagnosis, pathophysiology, and treatment of the neurological features of Sturge-Weber syndrome. Neurologist. 2011;17(4):179-84.

5. Chapas AM, Eickhorst K, Geronemus RG. Efficacy of early treatment of facial port wine stains in newborns: a review of 49 cases. Lasers Surg Med. 2007;39(7):563-8.

6. Mathes EF, Frieden IJ. Early use of laser for port-wine stains: timing, efficacy, and shared decision making. JAMA Dermatol. 2019;155(4):421-3.