

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVI

Maggio 2013

numero 5

CASI INDIMENTICABILI

Un angioma da non sottovalutare

S. Bertrando, S. Cornacchione, G. Stazzone, M. Tei, M.G. Alagna, G. Turrisi, S. Badii, G. Buonocore

Dipartimento di Pediatria, Ostetricia e Medicina della Riproduzione, Università di Siena

La sindrome di Sturge-Weber (SSW) è una malformazione vascolare congenita caratterizzata da: nevo color vino Porto, che si estende dalla fronte alla palpebra superiore, interessando talvolta l'intero emivolto, angiomasosi leptomeningea, glaucoma ipsilaterale e calcificazioni intracorticali ipsilaterali. La malformazione vascolare leptomeningea è responsabile di crisi comiziali precoci, deficit motorio all'emisoma opposto e ritardo delle acquisizioni delle tappe dello sviluppo. La prognosi dipende dall'estensione dell'angiomasosi cerebrale, dalla rapidità di progressione e dalla risposta al trattamento. Le sequele neurologiche, dovute a crisi epilettiche ricorrenti e a episodi di stroke, consistono in paralisi segmentali e ritardo mentale. L'eziologia non è nota, sebbene siano state ipotizzate mutazioni a carico di proteine implicate nell'angiogenesi e nella regolazione del tono dei vasi leptomeningei e parenchimali. La terapia anticonvulsivante e le procedure neurochirurgiche si sono dimostrate efficaci nel controllo della malattia. **CASO CLINICO** V.D. di 4 mesi è giunto in ambulatorio per la comparsa di un episodio critico parziale, in apiressia, caratterizzato da scosse tonico-cloniche agli arti superiore e inferiore destro con sguardo e rima orale devianti a destra. All'esame obiettivo veniva evidenziato angioma piano color vino Porto a livello della palpebra superiore sinistra, presente fin dalla nascita; obiettività cardiaca, toracica e addominale nei limiti; all'esame neurologico: paresi degli arti superiore e inferiore destro, riflessi osteo-tendinei ipoevocabili omolateralmente; difficoltà nei movimenti coniugati oculari verso destra, mano destra chiusa a pugno. Pertanto, il bambino è stato inviato in clinica pediatrica per le cure e gli accertamenti del caso. Durante la degenza è stato effettuato un EEG che ha mostrato una riduzione di voltaggio in regione occipito-centrale sinistra e presenza di attività parossistica in regione occipitale sinistra. La RM encefalo, seguita dallo studio angiografico, ha evidenziato alterazione del segnale della sostanza bianca fronto-parieto-occipitale sinistra con potenziamento leptomeningeo nelle suddette zone e in sede temporale, compatibile con angiomasosi. La visita oculistica ha escluso la presenza di glaucoma. Sulla base del referto RMI e del caratteristico angioma è stata fatta diagnosi di SSW e intrapresa terapia con fenobarbital, per il controllo delle crisi, e terapia riabilitativa specifica. A distanza di 3 mesi il bambino è tornato in ambulatorio per il follow-up di controllo e abbiamo riscontrato un parziale recupero dei deficit motori e assenza di episodi critici.