

OrphanAnesthesia

Recomendaciones anestésicas para pacientes con **Síndrome de Sturge-Weber**

Nombre de la enfermedad: Síndrome de Sturge-Weber

CIE 10: Q85.8

Sinónimos: Enfermedad de Dmitri, angiomatosis encefalofacial, angiomatosis encefalotrigeminal, facomatosis 4, angiomatosis leptomeníngea, angiomatosis capilar meníngea, síndrome de Sturge-Kalischer-Weber, SWS (Sturge-Weber syndrome), SWS tipo 1-facial y angiomas leptomeníngeos, SWS tipo 2 - angioma facial solo - sin afectación del SNC, SWS tipo 3 - angiomas leptomeníngeos aislados.

Sturge-Weber es una facomatosis o síndrome neurocutáneo raro, que consiste en malformaciones capilares anormales que pueden afectar a la cara, los ojos y las leptomeninges del cerebro. El síndrome fue descrito por primera vez por W.A. Sturge en 1969. Recientemente Shirely et al han demostrado que está causado por una mutación somática activadora en la proteína de unión a nucleótidos de guanina G(q) (GNAQ) en la mayoría de los casos.

Medicina en elaboración

Quizá haya nuevos conocimientos

Cada paciente es único

Quizá el diagnóstico sea erróneo

Puede encontrar más información sobre la enfermedad, centros de referencia y asociaciones de pacientes en Orphanet: www.orpha.net

Resumen de la enfermedad

Los angiomas capilares faciales se centran a lo largo de la distribución de las ramas V1 (oftálmica), V2 (maxilar) y V3 (mandibular) del nervio trigémino y, si están presentes en un lactante o un niño que presenta convulsiones, debe considerarse el diagnóstico de SWS. Debe tenerse en cuenta que el SWS puede estar presente en pacientes sin angiomas faciales y que no todos los pacientes con angiomas faciales tienen SWS.

Las imágenes neuroaxiales y del sistema nervioso central pueden revelar angiomas característicos junto con calcificación de las leptomeninges ipsilaterales al nevus facial. Esto puede conducir a la atrofia de la corteza cerebral junto con un deterioro neurológico y cognitivo variable.

De forma característica, las principales manifestaciones oculares incluyen glaucoma, varices de los vasos retinianos, hemangioma de la coroides y desprendimiento de retina. En los casos de presión intraocular (PIO) elevada no tratada, pueden producirse neuropatía óptica y buftalmos secundarios a la PIO elevada. Es posible la afectación cerebral occipital. Esto puede provocar diversos defectos del campo visual e incluso ceguera.

Las características clínicas incluyen convulsiones, que pueden ser de origen generalizado o focal y que suelen producirse contralateralmente al nevus facial. Puede haber retraso en el desarrollo y deterioro cognitivo, junto con cefalea, episodios similares a un ictus, hemiparesia y atrofia hemisférica. Estos síntomas pueden ser secundarios al efecto isquémico y destructivo de los angiomas cerebrales y a las convulsiones asociadas. El color de los angiomas faciales puede variar del rosa claro y plano al púrpura oscuro y elevado. Las lesiones cardíacas, que pueden asociarse ocasionalmente al síndrome de Sturge-Weber, incluyen defectos septales, anomalías valvulares, transposición de los grandes vasos, coartación aórtica y, raramente, malformaciones arteriovenosas profundas.

El pilar del tratamiento es el control de las convulsiones. Las convulsiones pueden empeorar la hipoperfusión cortical asociada, con el potencial de perjudicar aún más el retraso neurológico y del desarrollo. La reducción de la presión intraocular en el glaucoma puede lograrse a veces con inhibidores de la anhidrasa carbónica y betabloqueantes; sin embargo, puede ser necesaria la cirugía para controlar la PIO elevada. Los nevus faciales pueden tratarse con láser con resultados variables.

Cirugía típica

Se han descrito cesáreas, procedimientos dentales, cirugía ocular, exploraciones bajo anestesia o cirugía del glaucoma como trabeculectomía o trabeculotomía, cirugía oral para la extirpación de hemangiomas friables, hemisferectomía, resección cortical focal (normalmente del cuadrante posterior), callosotomía o ablación quirúrgica del hemisferio cerebral afectado para el control de las convulsiones y terapia láser para la formación de nevus faciales.

Tipo de anestesia

Los pacientes con síndrome de Sturge-Weber toleran bien la anestesia. El tratamiento inicial incluye exploraciones apropiadas para detectar anomalías asociadas, ya que la presentación y el alcance de la enfermedad varían desde manifestaciones cutáneas puras hasta una amplia afectación sistémica y de las vías respiratorias.

Anestesia regional: La escasa colaboración del paciente y la presencia de neurodeficiencias pueden impedir el uso del bloqueo neuroaxial central. La anestesia neuroaxial no está específicamente contraindicada a menos que existan otras contraindicaciones. También es importante señalar que existe el riesgo teórico de angiomas medulares que pueden estar presentes en posibles síndromes que se solapan, como el síndrome de Klippel-Trenaunay, y si se sospecha de ellos, puede ser apropiado realizar exploraciones mediante neuroimagen.

Anestesia general: Desde el punto de vista de las vías respiratorias, la asimetría facial y la lengua y labios grandes pueden dificultar la ventilación con mascarilla. Los hemangiomas friables de las vías respiratorias pueden inflamarse en momentos de estrés y sangrar con facilidad si se traumatizan, lo que puede complicar aún más la visión laringoscópica. La presión intracraneal también puede elevarse con respecto al valor basal no sólo por la laringoscopia en sí, sino por múltiples acontecimientos desde la inducción hasta la emergencia, lo que teóricamente podría conducir a la rotura del angioma, ya que estos vasos anormales no sólo tienen paredes finas, sino que también pueden tener alterada la autorregulación. Por lo tanto, es importante mantener la presión arterial perioperatoria dentro de los límites normales preoperatorios. También debe tenerse en cuenta que si existen grandes derivaciones arteriovenosas cerebrales, esto podría provocar un tiempo de inducción inhalatoria prolongado debido al aumento del gasto cardíaco asociado.

Procedimientos diagnósticos adicionales necesarios (preoperatorios)

Los pacientes con síndrome de Sturge-Weber deben ser evaluados para detectar anomalías asociadas de las vías respiratorias, cardíacas y del SNC.

Las anomalías de las vías respiratorias y su investigación se describen en la siguiente sección.

Las anomalías cardíacas son raras en el SWS. Pueden ser necesarias exploraciones cardíacas como ECG y ECO para buscar una posible cardiomegalia e insuficiencia cardíaca si existe sospecha clínica. Éstas pueden ser secundarias a las anomalías cardíacas asociadas al síndrome de Sturge-Weber, que incluyen defectos septales, anomalías valvulares, transposición de los grandes vasos y coartación aórtica. La derivación arteriovenosa de grandes angiomas arteriovenosos en la piel, tejidos subcutáneos, músculo y hemangiomas intracerebrales puede provocar una insuficiencia cardíaca de alto gasto. Un ECG también puede ayudar a dilucidar cualquier defecto de conducción cardíaca secundario a posibles niveles elevados de anticonvulsivantes, por ejemplo, fenitoína. Los polimorfismos del GNAQ se han relacionado con una mayor lesión miocárdica en mujeres sometidas a *bypass* cardíaco.

La TC con contraste y la RM del neuroeje central pueden utilizarse para demostrar, si están presentes, cualquiera de los rasgos cerebrales característicos de los angiomas. Entre ellos se incluyen el aumento del plexo coroideo, la atrofia cortical subyacente al angioma, la calcificación y el drenaje anormal de las venas medulares y subependimarias. Las imágenes neuroaxiales también pueden ser útiles para demostrar un aumento asociado de la PIC o posibles angiomas leptomeníngeos espinales. Aunque hasta la fecha no se han descrito angiomas leptomeníngeos espinales en el síndrome de Sturge-Weber, siempre existe la posibilidad de que se solapen síndromes como el síndrome de Klippel-Trenaunay, por lo que se recomienda precaución antes de realizar un bloqueo neuroaxial central.

Las pruebas de laboratorio deben incluir los niveles sanguíneos de anticonvulsivantes para garantizar que se encuentran dentro del intervalo terapéutico. Un hemograma completo puede ayudar a excluir cualquier posible depresión de la médula ósea secundaria al tratamiento anticonvulsivante. También es importante un recuento de plaquetas, dada la mayor frecuencia

de trombosis o hemorragias. Los pacientes con insuficiencia cardíaca en tratamiento con diuréticos o digoxina también deben someterse a un control de electrolitos.

Preparación específica para el manejo de la vía aérea

En la preparación para una vía aérea difícil potencialmente no identificada, debe prepararse una variedad de tamaños de mascarillas, tubos endotraqueales, palas y mangos de laringoscopia. El uso de laringoscopios e intubación por fibra óptica puede ayudar a prevenir lesiones en los angiomas de las vías respiratorias. También debe haber acceso a un carro de vía aérea difícil para estrategias de oxigenación alternativas en caso necesario.

El estrés emocional, con sus posibles efectos hemodinámicos, puede provocar la inflamación de los angiomas y aumentar el riesgo de hemorragia perioperatoria. Esto puede evitarse en parte asegurando una buena relación preoperatoria con el paciente y con una premedicación adecuada.

La asimetría facial puede dificultar la colocación de la cabeza, la ventilación con mascarilla y la intubación. Es importante dedicar tiempo a colocar adecuadamente al paciente en la posición óptima utilizando almohadas y/o mantas si es necesario.

Si la exploración o el diagnóstico por imagen sugieren la presencia de angiomas de las vías respiratorias, puede ser útil consultar a ORL para dilucidar las lesiones mediante endoscopia de las vías respiratorias superiores. Estos angiomas pueden afectar a las membranas mucosas de la boca, incluidos los labios, la encía, la lengua o el paladar, y también pueden estar presentes hasta la laringe y la tráquea. No sólo pueden afectar directamente a la ventilación con mascarilla o a la visualización de las cuerdas vocales, sino que también pueden sangrar si se traumatizan durante cualquier manipulación de las vías respiratorias, lo que afecta aún más a la visión laringoscópica.

Debe realizarse una intubación traqueal cuidadosa para minimizar tanto la respuesta hipertensiva como el aumento de la PIC que pueden provocar la rotura de cualquier angioma cerebral. Estos efectos hemodinámicos pueden minimizarse con una laringoscopia delicada, una profundidad adecuada de la anestesia junto con el uso de una dosis apropiada de opiáceos y una topicalización adecuada de las cuerdas vocales. La intubación debe realizarse con tubos endotraqueales bien lubricados. La intubación nasal sólo debe realizarse cuando se haya descartado la afectación por un angioma nasofaríngeo.

Preparación específica para la transfusión o administración de productos sanguíneos

Durante la extirpación o resección de cualquier malformación vascular puede producirse una pérdida significativa de sangre y dificultades con la hemostasia. En función de la intervención quirúrgica propuesta, debe realizarse un tipaje y cribado, siendo necesaria una prueba cruzada para cualquier intervención quirúrgica con mayor riesgo de hemorragia.

Preparación específica para la anticoagulación

Los episodios trombóticos recurrentes dentro de los angiomas anormales pueden requerir el uso de agentes antiplaquetarios. El tratamiento antiagregante plaquetario puede repercutir aún más en la hemostasia perioperatoria y debe tenerse en cuenta al planificar la intervención quirúrgica. El uso de aspirina es cada vez más frecuente en pacientes con esta afección.

Precauciones específicas de colocación, traslado o movilización

No se ha identificado ninguna.

Probable interacción entre los agentes anestésicos y la medicación a largo plazo del paciente

La base del tratamiento del síndrome de Sturge-Weber es la prevención de las convulsiones con anticonvulsivantes. Éstos pueden afectar a las vías metabólicas enzimáticas, lo que a su vez podría afectar al metabolismo de los agentes anestésicos utilizados. A la inversa, determinados agentes anestésicos pueden inducir enzimas hepáticas y provocar una disminución de los anticonvulsivantes séricos en el periodo postoperatorio por debajo de los niveles terapéuticos.

Procedimiento anestésico

Una premedicación adecuada, además de la ansiólisis, puede ayudar con la profilaxis de las convulsiones, pero también puede permitir la colocación de una vía intravenosa antes de la inducción de la anestesia en niños con deterioro cognitivo. Debe tenerse en cuenta que la ketamina, que puede reducir el umbral convulsivo y elevar la PIC, debe evitarse en la medida de lo posible.

La inducción y la salida de la anestesia deben ser lo más suaves posible como cualquier plano ligero de anestesia; los esfuerzos, la tos o incluso la propia laringoscopia pueden aumentar la PIC o la presión arterial, con el consiguiente riesgo teórico de rotura del angioma debido a su autorregulación anormal. La presión arterial también debe estar bien controlada durante todo el periodo perioperatorio.

La inducción inhalatoria puede ser preferible a la intravenosa en niños mayores, en aquellos con deformidades faciales o en cualquier paciente en el que se considere una vía aérea difícil. La inducción intravenosa puede ser preferible en niños con deterioro cognitivo o en aquellos con convulsiones difíciles de controlar.

El uso de videolaringoscopios y/o intubación por fibra óptica puede ayudar a navegar con cuidado alrededor de los angiomas de la vía aérea y puede considerarse la opción más segura en una vía aérea potencialmente difícil si el paciente es colaborador.

La administración de succinilcolina puede provocar hiperpotasemia en pacientes con lesiones de denervación de larga duración, como la hemiplejía.

La localización de cualquier monitorización neuromuscular debe tener en cuenta los déficits neurológicos existentes, ya que puede observarse una resistencia engañosa a los relajantes musculares no despolarizantes.

Debe considerarse la profilaxis de la endocarditis de acuerdo con las directrices actuales.

Debe prestarse especial atención a la hidratación, ya que la deshidratación puede aumentar el riesgo de trombosis intravascular.

Monitorización específica o adicional

No se ha identificado ninguna.

Posibles complicaciones

Las complicaciones pueden agruparse en complicaciones de las vías respiratorias, circulatorias, del SNC y metabólicas.

Las complicaciones de las vías aéreas, como ya se ha comentado, pueden incluir ventilación con mascarilla problemática, hipocarbía, dificultades de intubación o hemorragia en las vías respiratorias por daño del angioma.

La privación perioperatoria del sueño, la hipertermia, las alteraciones electrolíticas, la hipoxia, la hipoglucemia y la hipotensión pueden precipitar convulsiones y deben evitarse. Se debe estar preparado para tratar las convulsiones si se producen.

Puede producirse insuficiencia vascular en órganos como la hipófisis, el timo, el pulmón, el hígado, el esófago o el páncreas, donde puede haber otros angiomas. Esto puede provocar trastornos metabólicos secundarios y trastornos clínicos asociados.

Kossoff describió los resultados de 32 pacientes tras una hemisferectomía. El 47% experimentó complicaciones postoperatorias inmediatas que consistieron en hemorragias (4), infección (4), y fue necesaria una nueva intervención en otros 3 pacientes debido a convulsiones (1), hipertensión (1) y shunt (1). Se han descrito muertes perioperatorias tras intervenciones neuroquirúrgicas debidas a hemorragias incontrolables de venas diploicas durante la creación de orificios de fresado, hiperpotasemia por hemoderivados, desplazamiento de fluidos postoperatorios e inestabilidad autonómica.

Cuidados posoperatorios

La profilaxis de las convulsiones es de vital importancia. Como ya se ha indicado, deben evitarse la privación perioperatoria del sueño, las alteraciones electrolíticas, la hipoxia, la hipocarbía, la hipoglucemia y la hipotensión, ya que estas anomalías pueden precipitar convulsiones. Es importante asegurarse de que la dieta oral junto con la medicación anticonvulsiva habitual se reanuden lo antes posible en el postoperatorio. En los pacientes en los que no pueda establecerse la ingesta oral, puede ser necesaria la consulta con un neurólogo para valorar adecuadamente la administración de anticonvulsivantes por vía nasogástrica, rectal o incluso intravenosa. Debe mantenerse la hidratación.

Información sobre situaciones de emergencia / Diagnóstico diferencial

Las convulsiones pueden estar relacionadas con una patología cerebral subyacente. Las convulsiones también pueden ser precipitadas por cualquiera de los factores mencionados anteriormente. También debe tenerse en cuenta la posibilidad de hernia cerebral en pacientes sometidos a anestesia neuraxial con elevación concomitante de la PIC.

Anestesia ambulatoria

No se ha identificado ninguna.

Anestesia obstétrica

Toda parturienta con un nevus color vino de Oporto en la división oftálmica del nervio trigémino debe someterse a una RM con contraste para descartar cualquier angioma cerebral. Esto es especialmente importante si la paciente tiene antecedentes de trastornos convulsivos, ya que existe la posibilidad de que el angioma se rompa durante el parto debido a la respuesta hipertensiva al dolor y a las maniobras de Valsalva durante el parto.

Aunque la anestesia regional es segura en la mayoría de los casos, la evaluación por neuroimagen ayudará a aclarar cualquier posible problema relacionado con el bloqueo neuroaxial central, como una PIC elevada o un angioma del canal vertebral. Como se ha indicado anteriormente, al aplicar la anestesia epidural debe tenerse en cuenta la posibilidad de una punción dural involuntaria y una posible hernia cerebral en las personas con PIC elevada. La absorción excesiva o la inyección intravenosa de anestésico local también pueden provocar convulsiones. Debe tenerse en cuenta que los déficits neurológicos preexistentes de la médula espinal o los nervios periféricos son una contraindicación relativa para el bloqueo neuroaxial central.

Se prefiere la anestesia regional a la anestesia general para la cesárea si el tiempo lo permite, la PIC es normal y la paciente está de acuerdo.

Bibliografía y enlaces de Internet

1. Aziz AS, et al. 2013. Successful Pregnancy, Epidural Anaesthesia, Labour, and Delivery in a Woman With Sturge-Weber Syndrome and Previous Hemispherectomy. *J Obstet Gynaecol Can* 35(10):917-919
2. Batra R, et al. 1994. Anaesthesia and the Sturge-Weber syndrome. *Canadian journal of anaesthesia* 41(2):133-136
3. Bay MJ, et al. 2011. Survey of aspirin use in Sturge-Weber syndrome. *J Child Neurol* 26(6):692-702
4. Butler MG, et al. 2000. Specific genetic diseases at risk for sedation/anaesthesia complications. *Anesthesia & Analgesia* 91(4):837-855
5. Comi AM. 2003. Topical review: pathophysiology of Sturge-Weber syndrome. *Journal of child neurology* 18(8):509-516
6. Comi AM. 2007. Update on Sturge-Weber syndrome: diagnosis, treatment, quantitative measures, and controversies. *Lymphatic research and biology* 5(4): 257-264
7. Comi AM. 2011. Presentation, diagnosis, pathophysiology, and treatment of the neurological features of Sturge-Weber syndrome. *The neurologist* 17(4):179-184
8. Comi AM, et al. 2005. Sturge-Weber syndrome associated with other abnormalities: a medical record and literature review. *Archives of neurology* 62(12):1924
9. de Leon-Casasola OA, Lema MJ. 1991. Anesthesia for patients with Sturge-Weber disease and Klippel treunay syndrome. *Journal of Clinical Anesthesia* 3(5):409-413
10. Delvi MB, Takrouri M. 2006. Anesthesia for encephalo-trigeminal angiomatosis (Sturge-Weber syndrome). *Middle East J Anesthesiol* 18(4):785-790
11. Diaz JH. 2000. Perioperative management of children with congenital phakomatoses. *Pediatric Anesthesia* 10(2):121-128
12. Frey U, et al. 2011. Increased Gq Expression is Associated with Myocardial injury and Survival after Coronary Artery Bypass Surgery. *American Society of Anaesthesiology Annual Meeting Abstracts*
13. Gandhi M, et al. 2009. Anaesthetic Management of A Patient with Sturge-Weber Syndrome Undergoing Oophorectomy. *Indian journal of anaesthesia* 53(1):64
14. Henedige AA, et al. 2008. Sturge-Weber syndrome and dermatomal facial port-wine stains: incidence, association with glaucoma, and pulsed tunable dye laser treatment effectiveness. *Plast Reconstr Surg* 121(4):1173-1180
15. Kopp SL, et al. 2009. Regional blockade in patients with a history of a seizure disorder. *Anesthesia & Analgesia* 109(1):272-278
16. Kossoff EH, et al. 2002. Outcomes of 32 hemispherectomies for Sturge-Weber syndrome worldwide. *Neurology* 59(11):1735-1738
17. Kossoff EH, et al. 2002. The Postoperative Course and Management of 106 Hemidecortications. *Pediatric Neurosurgery* 37(6):298-303
18. Shirley MD, et al. 2013. Sturge-Weber Syndrome and Port-Wine Stains Caused by Somatic Mutation in GNAQ. *New England Journal of Medicine* 368(21):1971-1979
19. Sturge WA. 1969. A Case of Partial Epilepsy, apparently due to a Lesion of one of the Vaso-motor Centres of the Brain. *Archives of neurology* 21(5):555.
20. Sujansky E, Conradi S. 1995. Outcome of Sturge-Weber syndrome in 52 adults. *American journal of medical genetics* 57(1):35-45
21. Tadrous R, et al. 2011. Anaesthesia for caesarean section in a patient with Sturge-Weber syndrome following acute neurological deterioration. *International Journal of Obstetric Anesthesia* 20(3):259-262
22. Thomas-Sohl KA, et al. 2004. Sturge-Weber syndrome: a review. *Pediatric neurology* 30(5):303-310
23. Vining EP, et al. 1997. Why would you remove half a brain? The outcome of 58 children after hemispherectomy-the Johns Hopkins experience: 1968 to 1996. *Pediatrics* 100(2 Pt 1):163-171

24. Wong HS, et al. 2012. Sturge-Weber-Syndrome with Extreme Ocular Manifestation and Rare Association of Upper Airway Angioma with Anticipated Difficult Airway. *Med J Malaysia* 67(4):435
25. Yamashiro M, Furuya H. 2009. Anesthetic management of a patient with Sturge-Weber syndrome undergoing oral surgery.

Fecha de última actualización: Octubre 2015

Estas guías han sido preparadas por:

Autor

Conan McCaul, Anestesiólogo, Department of Anaesthesia, The Rotunda Hospital, Dublin, Irlanda

cmccaul@rotunda.ie

Richard Katz, Anestesiólogo, Department of Anaesthesia, The Rotunda Hospital, Dublin, Irlanda

cmccaul@rotunda.ie

Revisor 1

Anne Comi, Director of the Hunter Nelson Sturge-Weber Center at Kennedy Krieger Institute, Baltimore, USA

comi@kennedykrieger.org

Revisor 2

Csaba Juhasz, Paediatrician, Wayne State University School of Medicine PET Center and Translational Imaging Laboratory Children's Hospital of Michigan, Detroit, USA

juhasz@pet.wayne.edu

Hacemos notar que esta guía no ha sido revisada por un anestesiólogo, sino por dos expertos en la enfermedad.

Traductor al español:

Alfredo Rosado Bartolomé, MD, PhD. Comité Científico Orphanet-España.

alfredorosado76@gmail.com