

SÍNDROMA DE STURGE-WEBER REVISITADO

Avaliação das alterações morfológicas encefálicas por Tomografia Computorizada e Ressonância Magnética

PEDRO FERRO VILELA

Serviço de Neurorradiologia. Hospital Garcia de Orta. Almada

RESUMO/SUMMARY

A Síndrome de Sturge-Weber (SSW) é caracterizada pela presença de *nevus flammeus* facial, *angiomatose* leptomeníngea e hemangioma coroideu, sendo os métodos de imagem morfológica usados para identificar a *angiomatose* e as alterações encefálicas secundárias. Foram revistos os TC e/ou RM de 26 doentes com SSW. Em 75% dos casos a SSW era unilateral e em 25% bilateral, sendo o *angioma* mais frequente nos lobos occipital (93%) que no parietal (83%), no frontal (53%) e no temporal (53%). O diencéfalo foi envolvido em 13%, o mesencéfalo em 6% e o cerebelo em 6% dos casos. Os outros achados imagiológicos mais frequentes foram: calcificações (88%), atrofia (85%), hipertrofia dos plexos coroideus (72%), dilatação de veias medulares (61%), reforços anómalos do sinal ocular coroideu (20%). A RM teve capacidade de diagnóstico superior à TC na detecção de todas as alterações morfológicas avaliadas, com excepção das calcificações. A RM é o método de imagem morfológico de eleição no estudo da SSW, sendo útil para confirmar o diagnóstico e para determinar a extensão das lesões parenquimatosas.

Palavras-chave: Síndrome de Sturge-Weber, Síndrome de Sturge-Weber-Dimitri, angiomatose encefalo-trigeminal, encefalo-facial

STURGE-WEBER SYNDROME REVISITED

Brain morphologic analysis by Computed Tomography and Magnetic Resonance imaging

Sturge-Weber Syndrome (SWS) is characterized by facial *flammeus nevus*, leptomeningeal angiomatosis and coroidal hemangioma and MRI and CT scans are used to disclose the angiomatosis and secondary brain lesions. We review the CT and/or MRI scan of 26 patients with SWS. In 75% of cases the SWS was unilateral and in 25% bilateral, being the angiomatosis more frequent on occipital lobe (93%) than on the parietal (83%), frontal (53%) and temporal (53%) lobe. Diencephalon was involved in 13%, midbrain in 6% and cerebellum in 6% of cases. Other imaging features were: calcifications (88%), brain atrophy (85%), coroidal plexuses hypertrophy (72%), medullar veins enlargement (61%), ocular coroidal enhancement (20%). MRI was superior in depicting all morphological abnormalities of SWS, but calcifications. MRI is the best imaging method to evaluate morphologically the SWS, being useful to confirm the diagnosis and establish the extension of the disease.

Key Words: Sturge-Weber syndrome, Sturge-Weber-Dimitri, angiomatosis encefalo-trigeminal, encefalo-facial

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Sturge-Weber (Síndrome de Sturge-Weber-Dimitri, angiomatose encefalo-trigeminal ou encefalo-facial) é uma doença neuro-ectodérmica caracterizada por envolvimento leptomeníngeo, ocular e cutâneo¹. Foi descrita, pela primeira vez, como entidade patológica por William Allen Sturge em 1879, contudo existindo uma publicação prévia, datada de 1870, por Schirmer de um caso de nevus facial e buftalmos, sem referência a envolvimento neurológico². No final do século XIX, várias publicações de Kalisher, Horrocks e Volland descreveram os achados anátomo-patológicos desta síndrome². Mais tarde, no início do século XX, foram descritas as calcificações intra-cranianas na radiografia simples de crânio por Durck em 1910, Weber em 1922 e Dimitri em 1923, respectivamente². Foi Krabbe em 1934 que correlacionou, pela primeira vez, as alterações patológicas e radiológicas²⁻⁴. Desde então, as alterações morfológicas características desta doença identificadas por tomografia computadorizada (TC) e ressonância magnética (RM) têm vindo a ser progressivamente descritas na literatura. Neste trabalho é realizada uma revisão multicêntrica retrospectiva dos achados imagiológicos por TC e RM da síndrome de Sturge-Weber.

MATERIAIS E MÉTODOS

Foi realizado um estudo retrospectivo clínico e imagiológico através da revisão dos processos clínicos e exames de imagem de doentes com diagnóstico de Síndrome de Sturge-Weber seguidos em consulta de especialidade de Neurologia Pediátrica de sete hospitais diferentes. Os doentes incluídos tinham alterações intra-cranianas de displasia micro-venular leptomeníngea documentada por TC e/ou RM, com exceção de um doente com alterações cutâneas (*nevus flammeus*) e hemangiomas coroideus bilaterais, em que os estudos TC e RM (sem administração de contraste) foram normais. Neste trabalho serão revistas as características morfológicas do envolvimento encefálico da Síndrome de Sturge-Weber.

RESULTADOS

De uma população de 32 doentes com diagnóstico clínico da Síndrome de Sturge-Weber, foram seleccionados 26 doentes, 16 do sexo masculino e 16 do sexo feminino, nos quais foi possível avaliar os exames de imagem por TC e/ou RM.

Relativamente aos estudos de imagem, avaliaram-se, pelo menos, um estudo de RM em 25 doentes e um de TC em 18 doentes. Num doente apenas foi avaliado um estudo TC. Em 11 doentes foi possível analisar estudos de imagem

evolutivos por TC ou RM, espaçados em mais de seis meses, com uma média de duração do intervalo entre os exames de 58 meses.

As TC e RM foram obtidos em diferentes equipamentos de imagem, tendo existido vários protocolos de estudo e sequências realizadas nos estudos RM conferindo grande heterogeneidade ao grupo de exames analisados. Os protocolos de imagem por RM incluíram sequências ponderadas em T1 e DP/T2 (SE ou FSE) em todos os casos e sequências T1 com gadolínio em 24 casos. Adicionalmente, em alguns exames existiam sequências adicionais, nomeadamente T2 eco de gradiente e T2 FLAIR.

As idades dos doentes nos primeiros estudos de imagem variaram entre 1 mês e 14 anos, com uma idade média de 4,5 anos. Em oito casos os doentes tinham idades inferiores a 12 meses. Em um doente de 18 meses de idade os estudos TC e RM, sem administração de contraste, foram considerados normais.

Nos 24 estudos por RM com administração de gadolínio, foi encontrado reforço anómalo de sinal correspondente ao angioma unilateralmente em 18 casos (75%) e bilateralmente em seis casos (25%). A topografia do angioma envolveu os lobos occipital em 93% dos casos, o parietal em 83% dos casos, o frontal em 53% dos casos, o temporal em 53% dos casos, o diencefalo em 13% dos casos, o mesencefalo em 6% dos casos e o cerebelo em 6% dos casos. A distribuição do reforço anómalo de sinal nos diencefalo, mesencefalo e cerebelo surgiu sempre em associação a reforço anómalo de sinal cerebral homolateral. Em 16 das TC existiam calcificações parênquimatosas corticais e/ou subcorticais. Nas RM foram documentados, por avaliação qualitativa, 22 casos de atrofia cortical e subcortical, nos casos mais graves associados a atrofia do corpo caloso, a hipertrofia da calote craniana, o aumento do volume dos seios peri-nasais e a elevação do rochedo e da pequena asa do esfenoide. A hipertrofia dos plexos coroideus, definida como o aumento assimétrico do volume comparativamente ao contralateral ou nos casos bilaterais a presença de um diâmetro superior a 25 mm, foi identificada em 72% dos casos. Em 61% dos casos identificou-se dilatação de veias medulares, transmedulares ou endimárias. Em 20% existiram reforços anómalos do sinal ocular coroideu concordante com a presença de angioma coroideu. Nos 17 casos em que TC e RM estavam disponíveis, a RM teve uma superior capacidade de diagnóstico comparativamente à TC, quer na detecção de todas as alterações morfológicas avaliadas com exceção das calcificações, quer na quantificação da sua extensão, mesmo quando realizada antes da TC. A TC mostrou-se mais sensível na avaliação da presença de calcificações.

Contudo, apenas numa minoria dos estudos RM existiam sequências T2 eco de gradiente que identificaram com igual sensibilidade a presença de calcificações parenquimatosas.

Em três doentes identificaram-se anomalias venosas de desenvolvimento no cerebelo, em todos os casos homolaterais ao angioma. Em dois casos de doentes com veias transmedulares dilatadas, encontraram-se disposições venosas semelhantes a anomalia venosa de desenvolvimento, em ambos os casos localizadas nos lobos frontais e homolaterais ao angioma. Em dois doentes identificou-se atrofia cortical hemisférica cerebelosa contra-lateral ao envolvimento cerebral. Os estudos evolutivos mostraram grande variabilidade no respeitante à evolução das alterações, tendo se encontrado casos de estabilização e de agravamento, nomeadamente da atrofia e grau de calcificação, que não se correlacionaram com o grau de envolvimento inicial. O intervalo mais curto de significativo agravamento da atrofia cerebral foi de cinco meses.

DISCUSSÃO

A Síndrome de Sturge-Weber (SSW) manifesta-se caracteristicamente por *nevus flammeus* facial (*nevus* cor de Vinho do Porto), *angiomatose* leptomeníngea e angioma coroideu. O seu diagnóstico é clínico com base na presença de alterações cutâneas em associação com epilepsia, défices neurológicos focais e/ou glaucoma¹. É uma doença congénita rara, esporádica, não tendo predilecção de sexo e raça e sendo excepcionais os casos familiares descritos na literatura^{1,5}.

Os métodos de imagem morfológica são usados para identificar a displasia micro-venular leptomeníngea confirmando o diagnóstico de SSW e para determinar a extensão das lesões. À semelhança do publicado na literatura⁶⁻⁹, a RM mostrou-se o exame mais sensível para a avaliação de todas as alterações morfológicas, com excepção das calcificações, devendo ser o método de eleição para o estudo por imagem desta patologia. A detecção de calcificações na RM pode ser facilmente obtida com o recurso à sequência T2 eco de gradiente, não disponível em todos os exames revistos.

A alteração morfológica mais característica da SSW é a displasia micro-venular ou *angiomatose* leptomeníngea. Esta deve ser documentada em estudos de imagem após a administração de contraste intra-venoso, que demonstram um reforço anómalo do sinal RM que preenche o espaço subaracnoideu que envolve o córtex cerebral. Esta *angiomatose* leptomeníngea tem topografia e extensão variáveis, sendo mais frequente na região parieto-occipital, com envolvimento bilateral em 10-30% dos casos e mais raramente abrangendo as estruturas da fossa posterior^{5,10-}

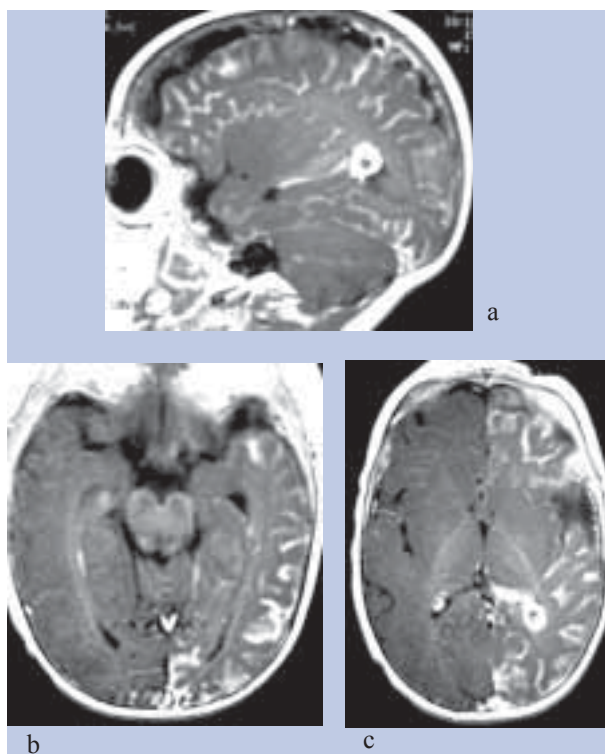


Fig. 1 - Displasia Microvenular leptomeníngea. Doente do sexo masculino com 6 meses de idade com *nevus flammeus* facial esquerdo, epilepsia desde os 4 meses de idade e glaucoma do olho esquerdo. RM sequências T1 após a administração de gadolínio IV nos planos Sagital (a) e Axial (b, c). Intenso reforço de sinal leptomeníngeo envolvendo a convexidade cerebral esquerda do mesencéfalo com associada hipertrofia do plexo coroideu esquerdo no átrio ventricular. (cortesia de António Levy)

¹⁵. (Figura 1) A RM é mais sensível que a TC na detecção da *angiomatose* leptomeníngea⁶⁻¹¹, podendo a sequência T2 FLAIR (*fluid-attenuated inversion recovery*) após gadolínio ser superior à sequência convencional T1 após gadolínio para a visualização desta alteração pial¹⁶. A *angiomatose* leptomeníngea é constituída por vasos piais de tipo venular e capilar que se invaginam nos sulcos corticais, semelhantes a veias com paredes espessadas e hialinizadas, com uma rede de inervação perivascular mais densa, de tipo nor-adrenérgico, sem componente colinérgico e sensorial^{3,17,18}. Ao contrário da meningo-angiomatose que ocorre associada a outras patologias, como por exemplo a neurofibromatose, a displasia microvenular da SSW não infiltra o parênquima, no qual se encontram apenas capilares e veias ingurgitadas pela congestão venosa¹⁸. É raro não se demonstrar a *angiomatose* leptomeníngea por RM com administração de gadolínio na SSW^{19,20}. A explicação mais plausível é que os fenómenos de trombose progressiva da *angiomatose* tenham conduzido à sua oclusão completa, sendo nestes casos o diagnóstico de SSW baseado nas alterações parenquimatosas secundárias de atrofia e gliose¹⁹. A oclusão progressiva da *angiomatose*, quer seja

por trombose quer por alterações veno-oclusivas não trombóticas com espessamento mural, é apontada como um dos principais factores responsáveis pelo agravamento clínico^{3,9,19-24}. A displasia micro-venular leptomenígea associa-se a ausência do sistema venoso superficial tributário dos seios venosos durais superficiais e tem importantes repercussões na hemodinâmica cerebral com isquemia venosa crónica. Na SSW as lesões encefálicas secundárias resultam do processo de isquemia venosa prolongada agravada pela actividade convulsiva repetida. A isquemia venosa crónica é apontada como uma das principais causas do atraso do desenvolvimento psico-motor e dos défices neurológicos focais^{9,25-29}. Nos casos analisados neste estudo, as lesões parenquimatosas secundárias manifestaram-se por diferentes graus de atrofia cortical e subcortical, desmielinização e/ou gliose traduzidas por hipersinal nas ponderações de TR longo, identificados em 89% e 68% dos doentes apresentados respectivamente, sendo as excepções doentes nos dois primeiros anos de vida. Nos casos mais graves existiu associada atrofia do corpo caloso. Geralmente, os défices neurológicos focais, o atraso do desenvolvimento psico-motor³⁰ e as alterações parenquimatosas secundárias³¹ não estão presentes no período neonatal, desenvolvendo-se progressivamente na infância, em ritmos variáveis, sendo mais acentuada a progressão nos casos de maior extensão da *angiomatose* leptomenígea e/ou bilateralidade²⁹⁻³² (Figura 2). Menos frequentemente, estas iniciam-se *in utero* ou no período neonatal^{11,33-34}. No primeiro caso podem-se associar a malformações do desenvolvimento cortical^{11,33-34}. O tipo de défice neurológico focal está dependente da localização da *angiomatose* leptomenígea e consequente isquemia venosa encefálica subjacente. A variabilidade da progressão da doença pode ser explicada pelas variabilidades

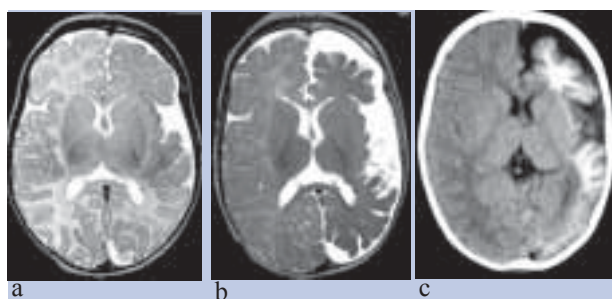


Fig. 2 - Rápida progressão da atrofia cerebral. O mesmo doente da figura 1. (a) RM sequência T2 FSE em plano axial, realizada aos 1,5 meses: Hipossinal subcortical fronto-temporal esquerdo associado a ligeira atrofia cerebral cortical, comparativamente ao hemisfério cerebral direito normal. (b) RM sequência T2 FSE em plano axial, realizada aos 6 meses: Marcado agravamento da atrofia cortico-subcortical cerebral esquerda, mantendo o hipossinal subcortical fronto-temporal esquerdo que é menos assimétrico comparativamente ao hemisfério contralateral. (c). TC em plano axial, realizada aos 11 meses: intensa calcificação subcortical. (cortesia de António Levy)

individuais quer da extensão da *angiomatose*, quer da anatomia venosa. Relativamente a este último aspecto, deve ser salientado que a anatomia venosa é muito mais variável que a arterial, com diferentes graus de colateralização e anastomoses venosas, tornando difícil prever o grau de isquemia venosa e progressão da doença com base em informação exclusivamente morfológica. Desse modo, o grau de isquemia venosa produzido pela oclusão venosa é muito variável de doente para doente, como é exemplo típico a trombose venosa dural.

As calcificações parenquimatosas presentes na grande maioria dos estudos TC revistos, foram historicamente as primeiras manifestações imagiológicas identificadas na SSW, caracteristicamente descritas na radiologia convencional como calcificações lineares em *carril*. Os depósitos de cálcio são inicialmente perivascularares na substância branca subcortical e posteriormente envolvem o córtex, nomeadamente as camadas 2 a 4^{3,35-37}. (Figura 3) Consequentes à atrofia cerebral existem hipertrofia da calote craniana com aumento do espaço diploico, aumento do volume dos seios peri-nasais e elevação do rochedo e pequena asa do esfenóide traduzindo a síndrome de Dyke-Davidoff-Masson³⁸, que são mais exuberantes nos casos de atrofia mais intensa estabelecida precocemente, nos primeiros anos de vida.

Em resposta à dificuldade de drenagem venosa superficial, por ausência do sistema venoso cortical na região da displasia micro-venular leptomenígea, existe uma colateralização centrípeta do sangue venoso dirigida para o sistema venoso profundo, com hipertrofia das veias transmedulares, subependimárias e do plexo coroideu homolateral¹⁰. Esta dilatação venosa, identificada em 61% dos casos apresentados, pode ser muito exuberante e por vezes invulgar³⁹ não devendo ser confundida com malformações

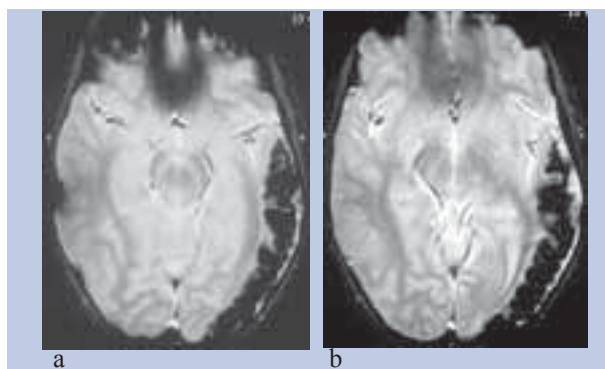


Fig. 3. Calcificações corticais. Doente do sexo masculino com 13 anos de idade sem nevus flammeus facial esquerdo, com epilepsia desde os 2 meses de idade e grave atraso do desenvolvimento psico-motor e hemiparesia direita. (a, b) RM sequência T2 eco de gradiente em plano axial: Marcado hipossinal cortical temporo-parieto-occipital esquerdo traduzindo calcificação cortical. (cortesia de Eulália Calado)

artério-venosas cuja associação com a SSW é esporádica⁴⁰. Em alguns casos observados a dilatação das veias medulares tinha um arranjo morfológico venoso semelhante ao das anomalias venosas de desenvolvimento, o que não é surpreendente em virtude desta variante da normalidade resultar da persistência de uma anatomia venosa fetal. No entanto, identificaram-se dois casos com anomalias venosas de desenvolvimento cerebelosas sem relação topográfica com a *angiomatose* leptomenígea. (Figura 4) Não é necessário realizar estudos de angio-RM porque estes não fornecem qualquer informação adicional relativa ao grau de isquemia venosa. A hipertrofia do plexo coroideu no átrio ventricular homolateral à “angiomatose” leptomenígea ou dos plexos coroideus nos casos bilaterais é igualmente consequência do aumento do fluxo centrípeto venoso¹⁰. Esta pode ser a primeira manifestação morfológica da SSW e as dimensões do plexo coroideu correlacionam-se positivamente com as dimensões da angiomatose leptomenígea¹⁰. Nas SSW apresentadas a hipertrofia do plexo coroideu, definida como o aumento assimétrico do volume comparativamente ao contralateral ou nos casos bilaterais com dimensões superiores ao diâmetro médio normal (25 mm)⁴¹, esteve presente em 72% dos casos. A alteração dos plexos coroideus traduziu-se não só pelo aumento do volume como por presença de quistos e hipersinal nas ponderações de TR longo.

A origem do hipossinal nas ponderações de TR longo e do hipersinal T1 identificados na substância branca de crianças com idade inferior a 24 meses tem sido motivo de debate. Alguns autores advogam que esta alteração resulta da acumulação de desoxihemoglobina nos capilares por estase venosa^{42,43} ou por microcalcificações^{11,43,44}. Outros autores defendem que se trata de um processo de mielinização acelerada⁴⁵⁻⁴⁷. Esta última hipótese é corroborada pelos achados de hiperperfusão e hipermetabolismo durante o primeiro ano de vida em doentes com SSW mas sem epilepsia⁴⁸⁻⁴⁹. Todavia, estas alterações funcionais podem ter outras explicações incluindo tratem-se de respostas adaptativas iniciais à isquemia venosa^{29,49}. Não existem estudos anátomo-patológicos que favoreçam qualquer das hipóteses. Os únicos estudos disponíveis, realizados em idades diferentes, mostraram desmielinização ou redução da mielinização associada à SWS⁵⁰. Em 5 doentes da série apresentada, foi identificado hipossinal T2 na substância branca em RM realizados em doentes com idades inferiores a 12 meses, nomeadamente de 1, 3, 4, 5 e 7 meses, dos quais apenas dois tinham estudos evolutivos ou contemporâneos por TC que demonstraram tratem-se de calcificações parenquimatosas sub-corticais. (Figuras 2 e 5)

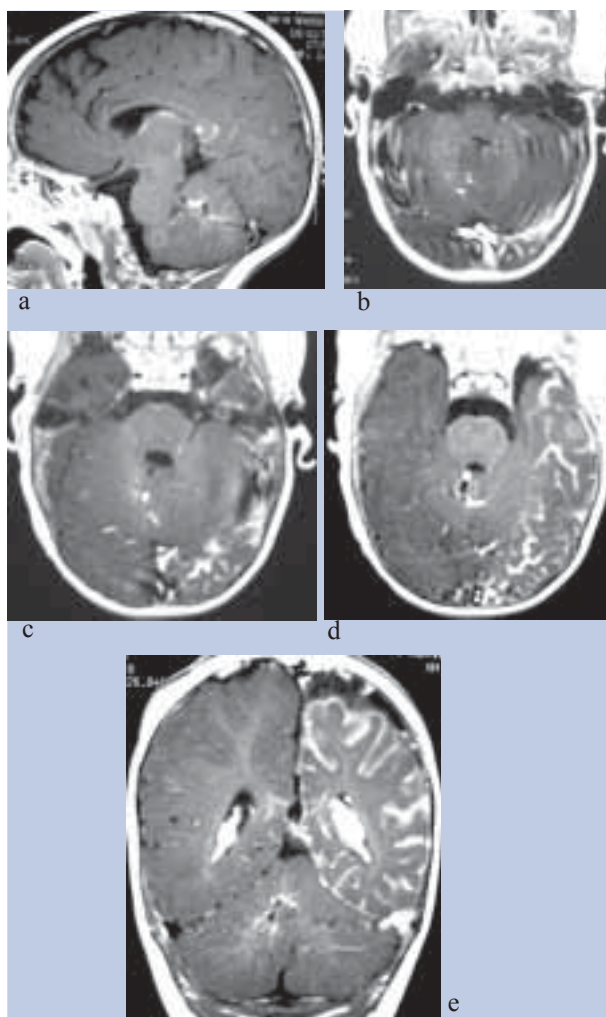


Fig. 4 - Anomalia venosa de desenvolvimento (AVD) cerebelosa direita contralateral. O mesmo doente da figura 1. RM sequências T1 após a administração de gadolínio IV nos planos Sagital (a), Axial (b, c, d) e Coronal (e) realizada aos 6 meses: presença de AVD cerebelosa direita drenando para veia précentral. (cortesia de António Levy)

O hemangioma coroideu pode ser identificado por RM com a administração de gadolínio, sendo observado em cerca de 53% dos casos⁵¹, contudo a sua caracterização por RM não é vital em virtude do seu diagnóstico ser clínico e a sua monitorização visar avaliar a tensão intra-ocular.

Os estudos de espectroscopia por RM demonstraram uma significativa redução do metabolito N-acetil-aspartato indicando disfunção e/ou perda neuronal no parênquima subjacente ao angioma, resultantes da atrofia ou disfunção neuronal (mediada pela epilepsia) sem significativas alterações da creatina e colina⁵².

Os principais diagnósticos diferenciais imagiológicos da SSW são as manifestações encefálicas da doença celiaca, pela presença de calcificações corticais, geralmente occipitais e bilaterais num doente com epilepsia⁵³ e as

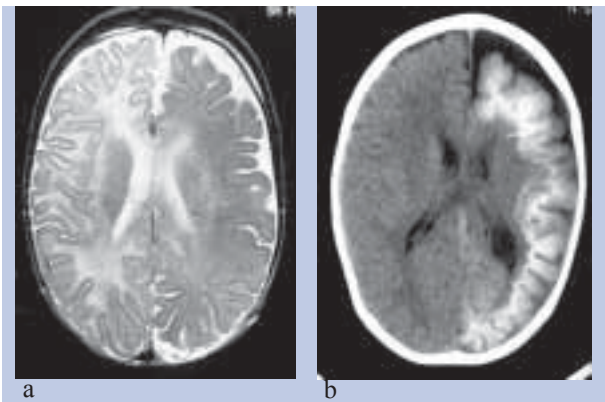


Fig. 5 – Hipossinal T2 subcortical. Doente do sexo masculino com 13 anos de idade sem nevus flammeus facial esquerdo, com epilepsia desde os 2 meses de idade e grave atraso do desenvolvimento psico-motor e hemiparesia direita. (a) RM seqüência T2 FSE em plano axial, realizada aos 5 meses: Hipossinal subcortical difuso cerebral esquerdo, comparativamente ao hemisfério cerebral direito normal. (b). TC em plano axial, realizada aos 10 meses: intensa calcificação subcortical. (cortesia de Teresa Temudo)

alterações encefálicas da esclerodermia caracterizadas por esclerose leptomeníngea e calcificação cortical subjacentes à lesão cutânea⁵⁴.

Não existe consenso relativamente à idade para realização do primeiro estudo de imagem, nem em relação ao tipo de estudo a efectuar⁵⁵. Se nos doentes com sintomatologia neurológica a indicação imediata para realização de estudo por imagem morfológica é óbvia, nos doentes com *nevus flammeus* mas sem sintomatologia neurológica as condutas não são consensuais, nomeadamente considerando que a prevalência do *nevus flammeus* nos recém-nascidos é de 0.3-0.5%⁵⁶ e que a SSW ocorre em cerca de 10% dos casos⁵⁶, sobretudo nos casos cuja topografia esboça o território de V1. Para a avaliação morfológica a RM é o método de escolha. Por vezes, no período neonatal pode não demonstrar a *angiomatose* leptomeníngea devendo ser repetida após 6 a 12 meses altura em que frequentemente se encontram alterações^{31,57}.

As alterações funcionais e metabólicas mais frequentemente encontradas na SSW são a hipoperfusão e o hipometabolismo, existindo boa correlação entre a distribuição topográfica de ambas^{29,48,49,57-59}. As alterações hemodinâmicas estendem-se muito para além da área subjacente ao angioma e incluem alterações do córtex, da substância branca e alterações bilaterais que são muito mais frequentes que os casos de *angiomatose* bilateral^{29,48,59,60}. Existe uma disfunção global que pode explicar a evolução clínica da doença, nomeadamente o défice cognitivo^{29,48,59,60}. Adicionalmente, casos de di-schisis cerebelosa cruzada foram descritos nos estudos de perfusão cerebral em doentes com SSW^{8,61}. Este fenómeno de depressão remota da perfusão e do metabolismo, possivelmente resultante da lesão do sistema

glutamatérgico cortico-ponto-cerebeloso, tem sido descrito, mais frequentemente, nos acidentes vasculares isquémicos e raramente com documentada associada atrofia cerebelosa⁶²⁻⁶⁶. Na série apresentada, este mecanismo pode ter sido responsável pela atrofia cerebelosa contralateral à *angiomatose* encontrada em dois casos (Figura 6).

O córtex moderadamente hipometabólico é mais epileptogénico que o córtex profundamente hipometabólico e atrófico, tendo os primeiros doentes epilepsia mais severa⁵⁸. A gravidade do défice cognitivo também pode ser inferior em doentes com extensas áreas de metabolismo cortical marcadamente assimétrico, possivelmente porque o córtex profundamente hipometabólico e atrófico permite uma reorganização funcional cognitiva interhemisférica precoce⁵⁸. Desse modo, do ponto de vista clínico, a gravidade da lesão estrutural é menos informativa que as alterações funcionais^{29,48,49,58,59}. Por estas razões, o estudo funcional por RM, nomeadamente o estudo de perfusão, deve ser incorporado na avaliação neurorradiológica da SSW, tanto mais que existe, geralmente, um paralelismo entre os achados das alterações de perfusão e do metabolismo. Dessa forma, será possível comparar a

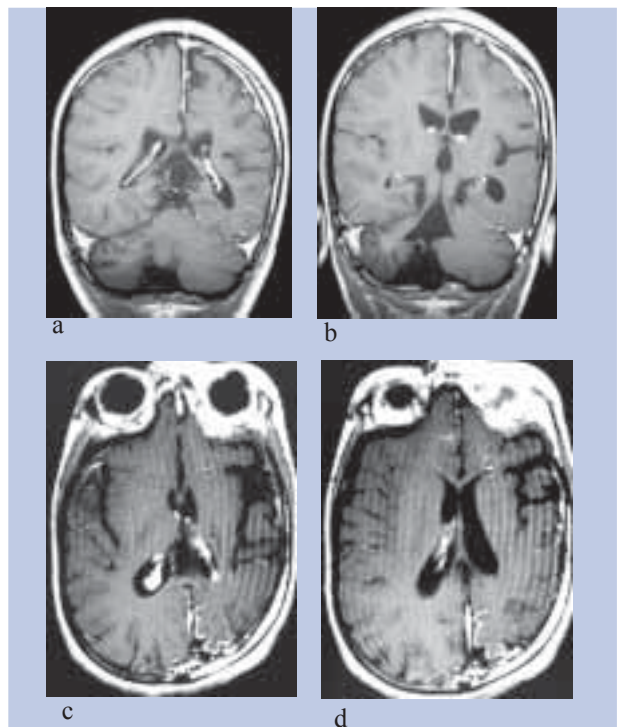


Fig. 6 – Atrofia cerebelosa contralateral. Doente do sexo masculino com 7 anos de idade com nevus flammeus facial, epilepsia desde os 4 meses de idade, grave atraso do desenvolvimento psico-motor e hemiparesia direita. (a, b) RM, seqüência T1 após a administração de gadolínio IV em plano coronal: Atrofia cortico-subcortical hemisférica cerebelosa direita, contralateral ao “angioma” leptomeníngeo. (d, e) RM, seqüência T1 após a administração de gadolínio IV em plano axial: Atrofia cerebral hemisférica esquerda com reforço anómalo de sinal occipito-temporal leptomeníngeo. (cortesia de Pedro Cabral)

extensão das alterações funcionais e morfológicas, cuja discrepância pode definir uma janela de oportunidade para a terapêutica de neuroprotecção à isquemia venosa.

CONCLUSÃO

A ressonância magnética é o método de imagem morfológico de eleição no estudo da SSW, sendo útil para confirmar o diagnóstico de SSW e para determinar a extensão das lesões parenquimatosas, incluindo a presença de alterações bilaterais, que têm implicação prognóstica. No seu protocolo de estudo devem ser incluídas sequências de volume ponderadas em T1, de TR longo para avaliação da lesão parenquimatosa complementadas quando necessário por sequências de T1 com inversão de recuperação para avaliação da mielinização e de T2 eco de gradiente para determinar a presença de calcificações. A avaliação da displasia microvenular leptomeníngea deve ser efectuada em sequências T1 ou T2 FLAIR após a administração de contraste. Geralmente, as alterações morfológicas documentadas por RM subestimam a extensão das alterações hemodinâmicas e metabólicas. Os estudos funcionais por RM, nomeadamente de perfusão, deverão (sempre que possível) ser integrados na avaliação da SSW. O desafio será encontrar doentes com discrepância entre a extensão das alterações funcionais e morfológicas que definem parênquima viável e em sofrimento e uma janela terapêutica para a neuroprotecção à isquemia venosa.

AGRADECIMENTOS

Agradeço ao António Levy, Eulália Calado, Conceição Robalo, Isabel Fineza, Maria José Fonseca, José Paulo Monteiro, Pedro Cabral, Teresa Temudo pela amabilidade com que me disponibilizaram a informação clínica e os exames de imagem sem os quais não teria sido possível realizar esta revisão. Agradeço ao Rui Pedro Faria Pais e Teresa Moreno pela contribuição na recolha de informação clínica e imagiológica. Por último, agradeço à Cristina Menezes pela colaboração na recolha de alguns estudos RM no Centro de RM de Caselas.

BIBLIOGRAFIA

- ALEXANDER GL, NORMAN RM, eds: The Sturge-Weber Syndrome. Bristol, England: John Wright & Sons Ltd., 1960
- WILKINS R, BRODY I, DURHAM N: Sturge-Weber Syndrome. *Arch Neurol* 1969; 21:554-555
- WOHLWILL FJ, YAKOVLEV PI: Histopathology of meningo-facial angiomatosis (Sturge-Weber Syndrome). *J Neuropathol Exp Neurol* 1957; 16: 341-364
- BRAFFMAN BH, BILANIUK LT, ZIMMERMAN RA: The central nervous system manifestations of the phakomatosis on MR. *Radiol Clin North Am* 1971; 26: 773-800
- PASCUAL-CASTROVIEJO I, DIAZ-GONZALEZ C, GARCIA-MELIÁN RM et al: Sturge-Weber syndrome: study of 40 patients. *Pediatr Neurol* 1993; 9: 233-238
- ELSTER AD, CHEN MYM: MR imaging of Sturge-Weber Syndrome: role of gadopentetate dimeglumine and gradient-echo techniques. *AJNR Am J Neuroradiol* 1990; 11: 685-689
- SPERNER J, SCMAUSER I, BITTNER R et al: MR-Imaging findings in children with Sturge-Weber Syndrome. *Neuropediatrics* 1990; 21: 146-152
- GRIFFITHS PD, BOODRAM MB, BLASER S, ARMSTRONG D, GILDAY DL, HARWOOD-NASH D: 99mTechnetium HMPAO imaging in children with the Sturge-Weber syndrome: a study of nine cases with CT and MRI correlation. *Neuroradiology* 1997; 39(3): 219-24
- BENEDIKT RA, BROWN DC, WALKER R, GHAED VN, MITCHELL M, GEYER CA: Sturge-Weber syndrome: cranial MR imaging with Gd-DTPA. *AJNR Am J Neuroradiol* 1993; 14(2): 409-15
- GRIFFITHS PD, BLASER S, BOODRAM MB, ARMSTRONG D, HARWOOD-NASH D: Choroid plexus size in young children with Sturge-Weber syndrome. *AJNR Am J Neuroradiol* 1996; 17(1): 175-80
- YEAKLEY JW, WOODSIDE M, FENSTERMACHER MJ: Bilateral neonatal Sturge-Weber-Dimitri disease: CT and MR findings. *AJNR Am J Neuroradiol* 1992; 13(4): 1179-82
- BEBIN EM, GOMEZ MR, HIRSCHORN KA et al: Prognosis in Sturge-Weber disease: comparison of unihemispheric and bihemispheric involvement. *J Child Neurol* 1988; 3 181- 4
- DECKER T, JONES K, BARNES P: Sturge-Weber syndrome with posterior fossa involvement. *AJNR Am J Neuroradiol* 1994 15(2): 389-92
- NELLHAUS G, HABERLAND C, HILL BJ: Sturge-Weber disease with bilateral intracranial calcifications at birth and unusual pathologic findings. *Acta Neurol Scand* 1967; 43(3):314-47
- BOLTSHAUSER E, WILSON J, HOARE RD: Sturge-Weber syndrome with bilateral intracranial calcification. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1976; 39(5): 429-35
- GRIFFITHS PD, COLEY SC, ROMANOWSKI CA, HODGSON T, WILKINSON ID: Contrast-enhanced fluid-attenuated inversion recovery imaging for leptomeningeal disease in children. *AJNR Am J Neuroradiol* 2003; 24(4): 719-23
- CUNHA E SA M, BARROSO CP, CALDAS MC, EDVINSSON L, GULBENKIAN S: Innervation pattern of malformative cortical vessels in Sturge-Weber disease: an histochemical, immunohistochemical, and ultrastructural study. *Neurosurgery* 1997; 4(4):872-6
- SMIRNIOTOPOULOS JG, MURPHY FM: The phakomatoses. *AJNR Am J Neuroradiol* 1992; 13(2): 725-46
- FISCHBEIN NJ, BARKOVICH AJ, WU Y, BERG BO: Sturge-Weber syndrome with no leptomeningeal enhancement on MRI. *Neuroradiology* 1998; 40(3): 177-80
- MARTIN-BONMATI L, MENOR F, POYATOS C, CORTINA H: Diagnosis of Sturge-Weber Syndrome: comparison of the efficacy of CT and MR imaging in 14 cases. *AJR* 1992; 158: 867-871
- PROBST FP: Vascular morphology and angiographic flow patterns in Sturge-Weber syndrome. *Neuroradiology* 1980; 20: 73-78,
- GARCIA JC, ROACH ES, MCLEAN WT: Recurrent thrombotic deterioration in the Sturge-weber Syndrome. *Childs Brain* 1981; 8: 427-433
- SEGALL HD, AHMADI J, MCCOMB JG et al: Computed tomography observations pertinent to intracranial venous thrombotic and occlusive disease in childhood. *Radiology* 1982; 143: 441-449
- CURE JK, HOLDEN KR, VAN TASSEL P: Progressive venous occlusion in a neonate with Sturge-Weber syndrome: demonstration with MR venography. *AJNR Am J Neuroradiol* 1995; 16(7): 1539-42
- ARZIMANOGLU A, AICAIDI J: The epilepsy of Sturge-Weber syndrome: clinical features and treatment in 23 patients. *Acta Neurologica Scandinavica* 1992; 140 (suppl): 18-22
- ROCHKIND S, HOFFMAN HJ, HENDRICK EB: Sturge-weber

- syndrome: natural history and prognosis. *J Epilepsy* 1990; 3(suppl) 293-304
27. KRAMER U, KAHANA E, SHORER Z, BEN-ZEEV B: Outcome of infants with unilateral Sturge-Weber syndrome and early onset seizures. *Dev Med Child Neurol* 2000; 42 (11): 756-9
28. HOFFMAN HJ, HENDRICK EB, DENNIS M, ARMSTRONG D: Hemispherectomy for Sturge-Weber syndrome. *Childs Brain* 1979; 5(3): 233-48
29. MARIA BL, NEUFELD JA, ROSAINZ LC, DRANE WE, QUISLING RG, BEN-DAVID K, HAMED LM: Central nervous system structure and function in Sturge-Weber syndrome: evidence of neurologic and radiologic progression. *J Child Neurol* 1998; 13(12): 606-18
30. ROACH ES: Neurocutaneous syndromes. *Pediatr Clin North Am* 1992 39(4): 591-620
31. BOUKOBZA M, ENJOLRAS O, CAMBRA M, MERLAND J: Sturge-Weber syndrome. The current neuroradiologic data. *J Radiol* 2000; 81(7): 765-71
32. ARZIMANOGLU AA, ANDERMANN F, AICARDI J, SAINTE-ROSE C, BEAULIEU MA, VILLEMURE JG, OLIVIER A, RASMUSSEN T: Sturge-Weber syndrome: indications and results of surgery in 20 patients. *Neurology* 2000; 55(10): 1472-9
33. PORTILLA P, HUSSON B, LASJAUNIAS P, LANDRIEU P: Sturge-Weber disease with repercussion on the prenatal development of the cerebral hemisphere. *AJNR Am J Neuroradiol* 2002; 23(3): 490-2
34. CAMPISTOL J, GARCIA-CAZOLA A, GONZALEZ-CAMPO C: Sturge-Weber disease with unusual cerebral atrophy and hydrocephalus. *Eur J Paediatr Neurol* 1999; 27: 284-294
35. WELCH K, NAHEEDY MH, ABROMS IF, STRAND RD: Computed tomography of Sturge-weber Syndrome in infants. *J Comp Assist Tomogr* 1980; 4:33-36,
36. DI TRAPANI, DI ROCCO C, ABBAMONDI AL et al: Light microscopy and ultrastructural studies of Sturge-Weber disease. *Child Brain* 1982; 9: 23-36
37. NORMAN MG, SCHOENE WC: The ultrastructure of Sturge-Weber disease. *Acta Neuropathol (Berl)* 1977; 37: 199-205
38. DYKE DG, DAVIDOFF LM, MASSON CB: Cerebral hemiatrophy with homolateral hypertrophy of the skull and sinuses. *Surg Gynecol Obstet* 1933; 57: 588-600
39. BARATH B, VOROS E, BAK Z, BODOSI M: Cerebral venous drainage via the ophthalmic veins in the Sturge-Weber syndrome. *Neuroradiology* 1994; 36(4): 318-20
40. LAUFER L, COHEN A: Sturge-Weber syndrome associated with a large left hemispheric arteriovenous malformation. *Pediatr Radiol* 1994; 24(4): 272-3
41. STIMAC GK, SOLOMON MA, NEWTON TH: CT and MR of angiomatous malformations of the choroid plexus in patients with Sturge-Weber disease. *AJNR Am J Neuroradiol* 1986; 7(4): 623-7
42. BARKOVICH AJ: Phakomatoses. In: Barkovich AJ Eds. *Pediatric Neuroimaging*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2000: 415-421
43. LEE JH, NA DG, CHOI KH, KIM KJ, RYOO JW, LEE SY, SUH YL: Subcortical Low Intensity on MR Images of Meningitis, Viral Encephalitis, and Leptomenigeal Metastasis. *AJNR Am J Neuroradiol* 2002; 23(4): 535-542
44. HENKELMAN RM, WATTS JF, KUCHARCZYK W: High signal intensity in MR images of calcified brain tissue. *Radiology* 1991; 179(1): 199-206
45. JACOBY C, YUH W, AFIFI A, BELL W et al: Accelerated myelination in Early Sturge-Weber Syndrome demonstrated by MR Imaging. *J Comput Assist Tomogr* 1987; 11(2): 226-31
46. ARZIMANOGLU A, AICARDI J: Accelerated myelination in Early Sturge-Weber Syndrome (SWS). *Pediatr Radiol* 1996; 26: 759-62
47. SPERNER J, SCMAUSER I, BITTNER R et al: MR-Imaging findings in children with Sturge-Weber Syndrome. *Neuropediatrics* 1990; 21: 146-152
48. PINTON F, CHIRON C, ENJOLRAS O, MOTTE J, SYROTA A, DULAC O: Early single photon emission computed tomography in Sturge-Weber syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1997; 63(5): 616-21
49. CHUGANI HT, MAZZIOTA JC, PHELPS ME: Sturge-Weber Syndrome: A study of cerebral glucose utilization with positron emission tomography. *J Pediatr* 1989; 114: 224-253
50. BRAFFMAN BH, BILANIUK LT, ZIMMERMAN RA: The central nervous system manifestations of the phakomatosis on MR. *Radiol Clin North Am* 1971; 26: 773-800
51. GRIFFITHS PD, BOODRAM MB, BLASER S et al: Abnormal ocular enhancement in Sturge-Weber syndrome: correlation of ocular MR and CT findings with clinical and intracranial imaging findings. *AJNR Am J Neuroradiol* 1996; 17(4): 749-54
52. MOORE GJ, SLOVIS TL, CHUGANI HT: Proton magnetic resonance spectroscopy in children with Sturge-Weber syndrome. *J Child Neurol* 1998; 13(7): 332-5
53. MAGAUDDA A, DALLA BERNARDINA B, DE MARCO P et al: Bilateral occipital calcification, epilepsy and coeliac disease: clinical and neuroimaging features of a new syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1993; 56(8): 885-9
54. CHUNG MH, SUM J, MORRELL MJ, HOROUPIAN DS: Intracerebral involvement in scleroderma en coup de sabre: report of a case with neuropathologic findings. *Ann Neurol* 1995; 37(5): 679-81
55. GRIFFITHS PD: Sturge-Weber syndrome revisited: the role of neuroradiology. *Neuropediatrics* 1996; 27(6): 284-94
56. POWELL J: Update on hemangiomas and vascular malformations. *Current Opinion in Pediatrics* 1999; 11: 457-463
57. REID DE, MARIA BL, DRANE WE, QUISLING RG, HOANG KB: Central nervous system perfusion and metabolism abnormalities in Sturge-Weber syndrome. *J Child Neurol* 1997; 12(3):218-22
58. LEE JS, ASANO E, MUZIK O et al: Sturge-Weber syndrome: correlation between clinical course and FDG PET findings. *Neurology* 2001; 57(2): 189-95
59. MARIA BL, NEUFELD JA, ROSAINZ LC, BEN-DAVID K, DRANE WE, QUISLING RG, HAMED LM: High prevalence of bihemispheric structural and functional defects in Sturge-Weber syndrome. *J Child Neurol* 1998; 13(12): 595-605
60. PFUND Z, KAGAWA K, JUHASZ C et al: Quantitative analysis of gray and white matter volumes and glucose metabolism in the Sturge-Weber Syndrome. *J Child Neurol* 2003; 18(2): 119-26
61. YOSHIKAWA H, FUEKI N, SAKURAGAWA N, ITO M, IIO M: Crossed cerebellar diaschisis in the Sturge-Weber syndrome. *Brain Dev* 1990; 12(5): 535-7
62. BARON JC, BOUSSER MG, COMAR D et al: Crossed cerebellar diaschisis in human supratentorial brain infarction. *Trans Am Neurol Assoc* 1980; 105: 459-61
63. MARTIN WR, RAICHLE ME: Cerebellar blood flow and metabolism in cerebral hemisphere infarction. *Ann Neurol* 1983; 168-76
64. KUSHNER M, ALAIR A, REIVICH M, DANN R, et al: Contralateral cerebellar hypometabolism following cerebral insult: A positron tomographic study. *Ann Neurol* 1984; 425-34
65. PANTANO P, BARON JC, SAMSON Y, BOUSSER MG et al: Crossed cerebellar diaschisis: further studies. *Brain* 1986; 109: 677-694
66. PAPPATA S, TRAN DINH S, BARON JC et al: Remote metabolic effects of cerebrovascular lesions: Magnetic resonance and positron tomography imaging. *Neuroradiology* 1987; 29: 1-6