SYNDROME DE STURGE-WEBER-KRABBE BILATÉRAL ET CÉCITANT: À PROPOS D'UNE OBSERVATION

OUAGGAG B., BAHA ALI T., GABOUNE L., BENFDIL N., MOUTAOUAKIL A.*

RÉSUMÉ

Le syndrome de Sturge-Weber-Krabbe est une maladie neuro-oculo-cutanée congénitale rare, caractérisée par un angiome facial souvent unilatéral siégeant dans le territoire du nerf trijumeau associé à un angiome leptoméningé ipsilatéral et un hémangiome choroïdien isolé ou compliqué d'un glaucome. Plusieurs présentations cliniques ont été décrites dans la littérature et certaines ont une signification pronostique. Nous rapportons un cas inhabituel de glaucome bilatéral grave associé à angiome facial bilatéral et à des calcifications cérébrales asymptomatiques chez un enfant de 11 ans. Nous proposons également de dégager les particularités épidémiologiques, cliniques, pronostiques et thérapeutiques de ce syndrome.

ABSTRACT

Bilateral Sturge-Weber-Krabbe syndrome. A case report

Sturge-Weber-Krabbe syndrome is a rare congenital neuro-oculo-cutaneous disease, characterized by an unilateral facial vascular nevus which affects at least the first branch of the trigeminal nerve, associated with an ipsilateral leptomeningeal angioma and ipsilateral vascular lesions of the choroid sometimes leading to glaucoma. Variants of this classical presentation have been described in the literature, some of which have prognosis significance. We report an unusual case of an 11-year-old male with a serious bilateral glaucoma associated with a bilateral facial nevus flammeus and cerebral calcifications without neurological symptoms. Epidemiological, clinical, prognosis peculiarities and management of this syndrome are discussed.

MOTS-CLÉS

Sturge-Weber-Krabbe, angiomatose, phakomatose

KEY WORDS

Sturge-Weber-Krabbe, angiomatosis, phakomatosis

.....

* *Service d'Ophtalmologie, CHU Mohammed VI - Marrakech - Maroc*

received: 05.11.07
accepted: 18.02.08

INTRODUCTION

Le syndrome de Sturge-Weber-Krabbe ou angiomatose encéphalotrijéminée est un syndrome neuro-oculo-cutané associant un angiome plan facial congénital, un angiome leptoméningé et des anomalies oculaires. C'est une affection habituellement rare et sporadique d'évolution imprévisible, touchant tous les sexes et les races. Le tableau clinique caractéristique est unilatéral et les manifestations bilatérales sont rares (1,14).
A travers cette observation, nous insistons sur le caractère bilatéral de ce syndrome et son implication comme élément pronostique. Nous proposons également de dégager les particularités épidémiologiques et cliniques du syndrome de Sturge-Weber ainsi que les possibilités d'exploration et les moyens thérapeutiques disponibles.

CAS CLINIQUE

Agé de 11 ans, Mostapha H. nous est référé par son médecin traitant pour une baisse progressive et sévère de l'acuité visuelle touchant les deux yeux et apparue dans le cadre d'un angiome facial. Mostapha est né à terme de parents non consanguins. Il n'a pas d'antédécedents familiaux particuliers. La grossesse de la maman n'a pas été suivie. Son développement psychomoteur a été normal sans notion de crises d'épilepsie.
Sa baisse d'acuité visuelle a débuté dans la petite enfance. Elle se serait fortement majorée six mois avant la première consultation d'ophtalmologie et s'est compliquée par l'apparition d'une rougeur oculaire et d'un effondrement de la fonction visuelle aux deux yeux.
A l'examen clinique, l'enfant est conscient et ne présente aucune anomalie neurologique ou psychomotrice. Il présente un angiome plan de la face intéressant le territoire du V frontal du côté droit et du V maxillaire du côté gauche (Fig. 1).

L'examen ophtalmologique objective une acuité visuelle réduite à perception lumineuse bien orientée aux deux yeux. Un discret nystagmus horizontal est noté aux deux yeux, ainsi qu'une dilatation bilatérale des vaisseaux épiscléraux prédominant dans le secteur temporal (Fig. 2).



Fig. 1: Angiome plan bilatéral de la face dans le territoire du V frontal au niveau du côté droit et du V maxillaire du côté gauche

Les pupilles sont en hémi-mydriase aréflexique La pression intraoculaire est mesurée à 32 mmHg à l'œil droit et à 24 mmHg à l'œil gauche. L'examen du fond de l'œil montre une excavation papillaire très sévère avec un rapport cup/disc de 0.9 aux deux yeux sans anomalie angiomateuse choroïdienne associée.

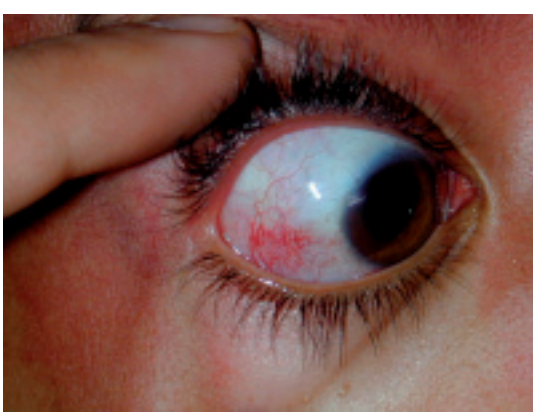


Fig. 2: Dilatation des vaisseaux conjonctivaux et épiscléraux en temporal

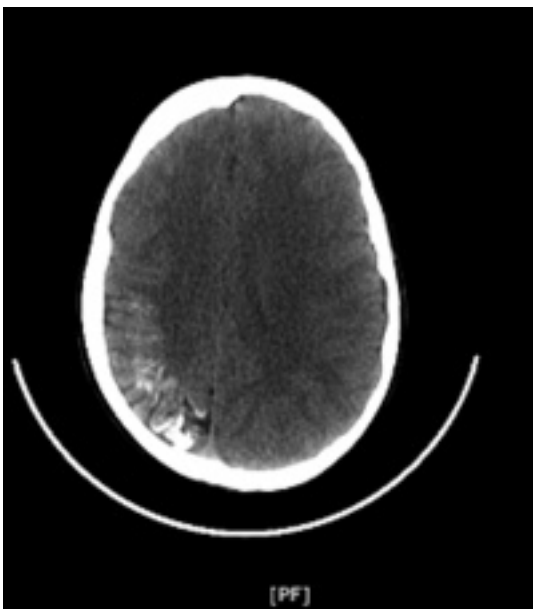


Fig. 3: Atrophie hémisphérique droite associée à des calcifications gyriformes corticales occipitales homolatérales.

Une tomodensitométrie cérébrale décèle la présence d'une atrophie hémisphérique droite associée à des calcifications gyriformes corticales occipitales et cortico-sous-corticales pariétales homolatérales (Fig. 3 et 4).
Mostapha a été placé sous traitement médical hypotonisant. Une stabilisation de son tonus oculaire et de son acuité visuelle a pu être notée au cours des mois suivants.
Le diagnostic retenu est celui d'un syndrome de Sturge-Weber-Krabbe bilatéral, en raison de l'association d'un angiome facial bilatéral, d'un glaucome sévère responsable d'une cécité bilatérale et de calcifications cérébrales asymptomatiques chez un enfant de 11 ans.

DISCUSSION

Le syndrome de Sturge-Weber-Krabbe fait partie du groupe des phakomatoses (10).
Il représente une maladie congénitale rare dont la fréquence est estimée en France à environ un cas pour 100 000 naissances (6,13).
Décrite dans toutes les ethnies, ce syndrome affecte les deux sexes de façon identique (9).
La pathogénie de cette malformation vasculaire congénitale reste mal élucidée (9, 10,16).

Le tableau caractéristique réalise une triade associant un angiome de l'hémiface, une angiomatose leptoméningée ipsilatérale et un hémangiome choroïdien avec ou sans glaucome (1).

L'angiome plan cutané facial ou nævus flammeus est présent dans près de 90% des cas (11). Habituellement unilatéral, il peut être bilatéral dans 16 % des cas et constitue alors un facteur de mauvais pronostic comme ce fut le cas de notre patient dont le glaucome était également bilatéral, sévère et a entraîné la cécité (5). Il est en principe limité au territoire du trijumeau mais il peut s'étendre sur les muqueuses voisines. Sa topographie a une valeur diagnostique et pronostique très importante. Le risque d'une atteinte cérébrale associée est évaluée à 30 % lorsque le territoire du V1 est intéressé (16). Celle-ci est associée principalement à des crises d'épilepsie, présentes dans 75 à 90 % des cas, une hémiplégie, un retard mental et des troubles du comportement (5, 15,17). L'atteinte oculaire est inconstante et est observée dans un tiers des cas (15). L'hémangiome choroïdien, le plus souvent diffus, peut entraîner un décollement de rétine exsudatif, se traduisant par une baisse d'acuité visuelle lorsqu'il atteint la macula (15).

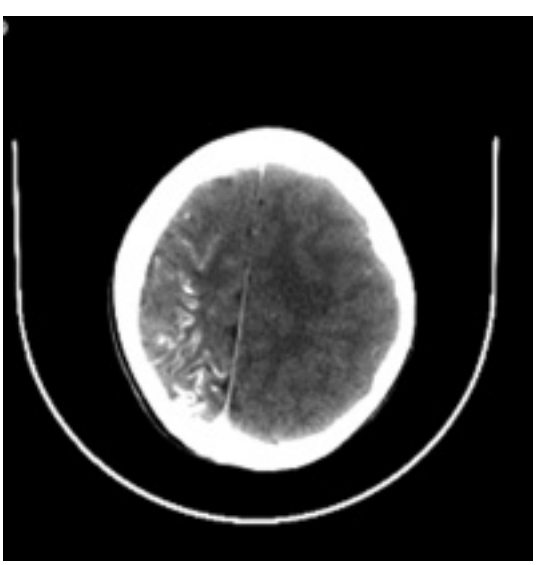


Fig. 4: Calcifications cortico-sous corticales gyriformes pariétales.

Une dilatation des vaisseaux conjonctivaux et épiscléraux est parfois présente. Le *syndrome* de *Sturge-Weber* est une cause fréquente de glaucome congénital. Sa survenue est parfois d'apparition retardée jusqu'à l'âge adulte. Environ 30 % des patients porteurs d'un syndrome de Sturge-Weber-Krabbe développent un glaucome dont 60 % avant l'âge de 2 ans et 40 % au-delà de 2 ans et chez l'adulte jeune (7). Les lésions oculaires peuvent conduire à la perte fonctionnelle de l'œil lorsque leur dépistage n'est pas suffisamment précoce comme chez notre patient.

L'examen tomodensitométrique représente l'examen clé du syndrome de Sturge-Weber. Il peut mettre en évidence la présence de calcifications intracrâniennes, une atrophie cérébrale et/ou une angiomatose pie-mérienne et choroïdienne après injection de produit de contraste. Dans les formes typiques, l'imagerie par résonance magnétique ne donne pas d'informations supplémentaires par rapport au scanner cérébral (3,9). En revanche, chez le nouveau-né, cet examen a une valeur diagnostique meilleure, en montrant l'angiome en hyposignal en T2, même en absence de calcifications (9,18).

La prise en charge du syndrome de Sturge-Weber est multidisciplinaire faisant appel à l'ophtalmologiste, au neurologue, au dermatologue et au psychiatre.

Le glaucome associé au syndrome de Sturge-Weber continue à poser des difficultés thérapeutiques (8). Bien que son efficacité soit en général limitée, un traitement médical antiglaucomateux doit être instauré en première intention (7,13). Parmi les alternatives chirurgicales possibles qui ont été décrites dans la littérature, on retient la cyclocryothérapie, la goniotomie chirurgicale ou par laser YAG, la trabéculotomie ou la trabéculectomie avec ou sans antimitotiques, la trabéculoplastie au laser à l'Argon, la sclérectomie profonde non perforante, ou l'implantation d'une valve de draînage. (4). De pronostic réservé, les interventions filtrante sont associées dans une proportion élevée des cas à des complications per et postopératoires sévères, telle qu'une effusion ou une hémorragie choroïdienne massive, un décollement rétinien ou choroïdien et qui sont dûes essentiellement à l'augmentation de la pression veineuse épisclérale et du systéme veineux choroïdien contemporaine de l'hypotension intraoculaire brutale peropératoire (8). Plusieurs techniques chirurgicales ont été proposées avec des résultats diversement appréciés, dans le but de minimiser l'incidence et la sévérité de ces complications, dont la sclérostomie prophylactique, l'implantation en deux temps d'une valve de drainage et l'utilisation de produit viscoélastique en chambre antérieur (8)

Les hémangiomes choroïdiens compliqués de décollement de rétine peuvent actuellement bénéficier d'un traitement efficace et bien toléré basé sur la radiothérapie externe et/ou sur la thérapie photodynamique à base de Verteporfin (2,12,15).

L'évolution de cette maladie rare est progressive et imprévisible. Les éléments de mauvais pronostique sont la bilatéralité de l'angiome facial, l'existence d'une épilepsie rebelle ou précoce apparue avant l'âge d'un an et l'apparition avant deux ans d'un déficit moteur.

Le risque de glaucome étant élevé, il convient d'insister sur l'importance d'effectuer plusieurs examens ophtalmologiques au cours des deux premières années de vie. Ce suivi ophtalmologique devra impérativement être poursuivi jusqu'à l'âge adulte, même si les premiers examens sont normaux.

CONCLUSION

Le syndrome de Sturge Weber est une entité anatomo-clinique qui continue à susciter beaucoup d'interrogations. L'analyse de notre observation et la revue de la littérature soulignent l'importance du bilan systématique comprenant en particulier une tomodensitométrie cérébrale et un examen ophtalmologique chez tout patient qui présente un angiome plan facial même asymptomatique, intéressant le territoire du V1,.

REFERENCES

(1) AMIRIKIA A., SCOTT IU., MURRAY TG. – Bilateral diffuse choroidal hemangiomas with unilateral facial nevus flammeus in Sturge-Weber Syndrome. Am J Ophthalmol. 2000;130:362-4

(2) ANAND R. – Photodynamic therapy for diffuse choroidal hemangioma associated with Sturge Weber syndrome . Am J Ophtalmol 2003; 136:758-60

(3) ARISOY E.A., WALTER W., TUNNESSER J.R. – Sturge-Weber syndrome. Arch. Pediatr. Adoles Med. 1994; 148: 955-6
(4) AWAD A.H., MULLANEY P.B., AL-MESFER S., ZWAAN JT. – Glaucoma in Sturge-Weber syndrome. JAAPOS 1999; 3:40-5
(5) ARZIMANOGLOU A., AICARDI J. – The epilepsy of Sturge-Weber syndrome: clinical features and treatment in 23 patients. Acta Neurol Scand Suppl 1992; 140:18-22
(6) BASELGA E. – Sturge-Weber syndrome. Semin Cutan Med Surg 2004; 23:87-98
(7) BERNADOZYK M.J., PECOLD K. –Etiopathogenesis and treatment of glaucoma in Sturge Weber syndrome. Klin-Ocsna 1993; 95:122-4.
(8) BUDENZ D.L., SAKAMOTO D., ELIEZER R. – Two-stage Baerveldt glaucoma implant for childhood glauoma associated with Sturge-Weber syndrome. Ophtalmology 2000; 107: 2105-10
(9) COMI A.M. – Advances in Sturge-Weber syndrome. Curr Opin Neurol. 2006; 19:124-8
(10) COMI A.M. – Pathophysiology of Sturge-Weber syndrome. J Child Neurol. 2003; 18:509-16
(11) GRACE S., SHIN, DEMER J. LD. – Retinal arteriovenous communications associated with features of the Sturge Weber Syndrome AMJ. 1994 Letter 117; 1:115-7
(12) HUISKAMP E.A., MUSKENS R.P., BALLAST A., HOOYMANS J.M. – Diffuse choroidal haemangioma in Sturge-Weber syndrome treated with photodynamic therapy under general anesthesia. Graefes Arch Clin Exp Ophtalmol 2005; 243:727-30
(13) KUPCZYK O.M., URBAN B., MRUGACZ M., LAZARCZYK A. – The evaluation of the efficacy of treatment in glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. Klin. Oczna. 2007; 109:46-8
(14) PIETO M.L., DEJUAN J., ROIZ C., CRESPO M. – Sturge Weber syndrome with atypical calcifications. Rev. Neurol. 1997; 25:1411-3
(15) RUMEN F., LABETOULLE M., LAUTIER-FRAU M. – Le syndrome de *Sturge-Weber*: prise en charge thérapeutique des hémangiomes choroïdiens. J. Fr. Ophtalmol. 2002; 25:399 - 403
(16) SMIOTOPOULOS J.G., MURPHY M.F. – The phacomatoses Am J Neuroradiol. 199; 1:725-46.
(17) SUJANSKI E., CONRADI S. – Sturge-Weber syndrome: age of onset of seizures and glaucoma and the prognosis for affected children. J. Child. Neuro. 1995; 10:49-58
(18) TOURNUT P., TURJMAN F., GUIBAL A.L., REVOL M., GILLY R. – Intérêt de l'IRM dans la maladie de Sturge Weber. J. Neuroradiol. 1992; 1:285- 92.

.....

Correspondance et tirés à part:
OUAGGAG BOUCHRA
Assif D, Avenue 18 Novembre, N° 65,
MARRAKECH, Maroc
Tél: +21262606767
E-Mail: ouaggagb@yahoo.fr