

«Buenas prácticas en casos de urgencia»

Síndrome de Sturge-Weber

Sinónimos

SSW – SWS (siglas en inglés)

Angiomatosis de Sturge-Weber-Krabbe

Angiomatosis encefalofacial

Síndrome de Sturge-Weber-Dimitri

Síndrome de Sturge-Weber-Krabbe

Definición

El síndrome de Sturge-Weber (SSW) es un síndrome capilar-venoso cerebrofacial de distribución segmentaria asociado a una anomalía vascular malformativa en mosaico (que afecta al área enferma). La anomalía vascular meníngea puede ser homo-, contra- o bilateral.

El SSW puede ser parcial, con afectación exclusivamente ocular.

La forma completa está representada por la tríada:

1) Malformación capilar o mancha en vino de oporto

Presente desde el nacimiento, de afectación fronto-palpebral.

2) Malformación capilar leptomeníngea: responsable de crisis comiciales (parciales), déficit motor en el hemicuerpo opuesto y retraso en la adquisición de capacidades.

Si la afectación cerebral es bilateral, la epilepsia puede ser incontrolable, con riesgo de letalidad.

El pronóstico depende sobre todo de la frecuencia y la gravedad de las crisis epilépticas, que suelen aparecer en el primer año de vida y pueden provocar parálisis (hemiparesia o hemiplejía) y discapacidad intelectual (de leve a grave).

3) La hiperpresión venosa intraorbitaria se manifiesta por lesiones oculares:

Como mínimo, dilatación de los vasos episclerales y típicamente glaucoma (congénito, infantil, juvenil o adulto) y/o engrosamiento de la coroides ("angioma coroides").

El glaucoma se manifiesta de forma diferente según la edad: a partir del año de edad, los signos funcionales o físicos visibles son escasos o nulos y sólo una exploración oftalmológica sistemática permitirá establecer el diagnóstico. El glaucoma afecta a la córnea en los lactantes

y al nervio óptico a todas las edades. El "angioma coroideo" se asocia desprendimiento de retina exudativo, generalmente a partir de la pubertad.

Cuando afecta a la mácula, provoca una disminución de la agudeza visual asociada a ojo blanco e indoloro y puede conducir a la pérdida funcional del ojo.

El SSW está causado por una mutación somática en mosaico en el gen *GNAQ* (9q21) que codifica la subunidad alfa de la proteína G q-GNAQ (implicada en la función de determinados factores de crecimiento, péptidos vasoactivos y neurotransmisores). El SSW también puede estar relacionado con mutaciones del gen [GNA11](#) (espectro de las facomatosis pigmento-vasculares).

Cuando se diagnostica una malformación capilar en la cara afectando a la región frontal después del nacimiento, se debe consultar con un experto para realizar un estudio más completo y elaborar un plan de seguimiento de la enfermedad.

La prueba diagnóstica de elección es la resonancia magnética (RM) con contraste (angioRM), que muestra el angioma leptomeníngeo homolateral al angioma cutáneo.

El tratamiento con láser de colorante pulsado puede mejorar el daño cosmético causado por la lesión cutánea, pero no tiene ningún efecto sobre los daños oftalmológicos o neurológicos. Para el tratamiento de las crisis epilépticas se utilizan anticonvulsivantes (como levetiracetam, fenobarbital, oxcarbazepina), en ocasiones combinados con dosis bajas de aspirina.

Algunos centros ofrecen tratamiento antiepiléptico como medida preventiva, otros sólo si el daño cerebral es sintomático. La epilepsia puede ser muy grave, a veces resistente al tratamiento farmacológico (estado epiléptico, EE) o incluso refractaria al tratamiento y puede requerir tratamiento neuroquirúrgico.

En caso de daño ocular (dilatación de los vasos epiesclerales) está indicado un seguimiento oftalmológico: muy frecuente durante los primeros meses de vida y posteriormente de forma regular durante toda la vida.

Para saber más:

► [Consulte la ficha de la enfermedad en Orphanet](#)

MENÚ

Ficha de manejo para el SAMU	Ficha para las urgencias hospitalarias
Sinónimos	Problemáticas en la urgencia
Mecanismos	Recomendaciones en la urgencia
Riesgos específicos en la urgencia	Derivación
Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo	Precauciones medicamentosas
Precauciones	Precauciones anestésicas
Particularidades del tratamiento médico prehospitalario	Medidas preventivas
Para saber más	Medidas complementarias durante la hospitalización
	Donación de órganos y tejidos
	Contactos de referencia
	Recursos documentales

(*): SAMU: Servicio de Asistencia Médica de Urgencias

Ficha de manejo para el SAMU (Servicio de Asistencia Médica de Urgencias)

Sinónimos

SSW; SWS; angiomatosis de Sturge-Weber-Krabbe; angiomatosis encefalofacial; síndrome de Sturge-Weber-Dimitri; síndrome de Sturge-Weber-Krabbe.

Mecanismos

Mutación somática en mosaico que provoca un síndrome capilar-venoso cerebrofacial de distribución segmentaria ligado a una anomalía vascular malformativa que sólo afecta al área enferma.

Puede ser parcial, con afectación exclusivamente ocular.

La forma completa está representada por la tríada: malformación capilar facial, angiomatosis leptomenígea (responsable de crisis comiciales parciales, déficit motor, retraso en la adquisición de capacidades), angioma coroideo con glaucoma.

Riesgos específicos en la urgencia

Crisis comiciales;

Desprendimiento de retina.

Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo

Antiepilépticos;

En ocasiones, aspirina

Inhibidores mTOR

Precauciones

Ninguna en particular.

Particularidades del tratamiento médico prehospitalario

Ninguna en particular.

Para saber más

Fichas de urgencias de Orphanet: www.orphanet-urgencias.es

Centros/consultas expertos en el tratamiento del síndrome Sturge-Weber recogidos en Orphanet: www.orphanet.es

[Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud](#): CSUR en síndromes neurocutáneos genéticos (facomatosis)

Ficha para las urgencias hospitalarias

Problemáticas en la urgencia

El síndrome de Sturge-Weber es una urgencia médica neuropediátrica y oftalmológica.

Observación tras el nacimiento,
confirmación por el especialista de referencia.
Planificación de la evaluación antes de los 2 meses de vida:
EEG - examen oftalmológico - RM
y valoración del tratamiento antiepiléptico preventivo
en función de los resultados y del seguimiento clínico.

Las principales situaciones de emergencia observadas son:

▶ Situación de emergencia 1: Crisis convulsivas

- Las crisis pueden ser parciales o generalizadas;
- Descartar otra causa de crisis convulsiva si el paciente no padece epilepsia o no toma medicación antiepiléptica;
- Tomografía computarizada cerebral con contraste/ angiografía por resonancia magnética.

▶ Situación de emergencia 2: Estado de mal epiléptico (EE)

Definido clásicamente como una crisis epiléptica que dura más de 5 minutos o se repite durante 30 minutos a intervalos cortos sin recuperación del nivel de conciencia entre los episodios (sin respuesta a órdenes sencillas).

[Documento de consenso para el tratamiento del paciente con crisis epiléptica urgente](#)

▶ Situación de emergencia 3: Déficit neurológico

- El déficit puede ser transitorio o permanente, de aparición súbita o progresiva;
- Es una urgencia neurológica que debe investigarse mediante técnicas de imagen.

▶ **Situación de emergencia 4: Glaucoma congénito**

El glaucoma congénito se manifiesta como:

- buftalmía (agrandamiento del globo ocular);
- lagrimeo claro;
- fotofobia;
- opacidad corneal.

La presencia de uno o varios de estos signos en el ojo ipsilateral a una malformación capilar que afecte al párpado superior debería suscitar una fuerte sospecha de glaucoma congénito, una urgencia médica y quirúrgica que debe tratarse, con la opinión de un especialista, el mismo día.

Pueden darse otras situaciones de emergencia:

- En particular **la tromboflebitis**, que es muy frecuente y debe investigarse sistemáticamente: sin ninguna particularidad.

Recomendaciones en la urgencia

▶ **Recomendaciones generales**

- Toda malformación capilar que afecte al área frontal (con o sin afectación del párpado superior) debe suscitar la sospecha de afectación oftalmológica y/o neurológica, lo que requiere un diagnóstico por imagen y un asesoramiento específicos.

► Situación de emergencia 1: Crisis convulsivas

1. Medidas diagnósticas en la urgencia

▪ Elementos de diagnóstico clínico

- Confirmar a crisis o la repetición de crisis;
- Contracciones o sacudidas musculares segmentarias;
- Alteraciones de la conciencia (posiblemente asociadas);
- Parestesias unilaterales, sacudidas unilaterales o alucinaciones en caso de crisis parcial.

▪ Evaluación de la gravedad

- Estado general;
- Conciencia: Escala de coma de Glasgow (GCS);
- Déficit neurológico;
- Hipotensión arterial;
- Causa del empeoramiento de las crisis: fiebre, infección, hipertermia...
- Hipoglucemia.

▪ Exploraciones en la urgencia

- Estudio paraclínico, según los protocolos de tratamiento habituales: escáner cerebral y, a ser posible, angio-escáner; RM/angio-RM (ARM) en ausencia de hemorragia; EEG.

2. Medidas terapéuticas inmediatas

▪ Monitorización

- Conciencia: Escala de coma de Glasgow (GCS);
- Constantes vitales: TA, FC, FR, curva térmica;
- Déficit neurológico; recuperación entre crisis;
- Glucemia.

▪ Medidas sintomáticas

- Posición lateral de seguridad;
- No introducir nada en la boca del niño o del adulto;
- O₂ si es necesario: 1,5 l/min con mascarilla de alta concentración; cánula nasal en niños;
- Vía venosa periférica.

▪ Tratamientos específicos

[Documento de consenso para el tratamiento del paciente con crisis epiléptica urgente](#)

► Situación de emergencia 2: Estado de mal epiléptico (EE)

1. Medidas diagnósticas en la urgencia

▪ Elementos de diagnóstico clínico

Definición del estado de mal epiléptico (EE):

El EE se define clásicamente como una crisis epiléptica que dura más de 5 minutos o que se repite durante 30 minutos a intervalos cortos sin recuperación de la conciencia entre episodios (sin respuesta a órdenes sencillas).

[Documento de consenso para el tratamiento del paciente con crisis epiléptica urgente](#)

▪ Evaluación de la gravedad

- Estado general;
- Conciencia;
- Hipotensión arterial;
- Causa del empeoramiento de las crisis: fiebre, infección, hipertermia...;
- Hipoglucemia.

▪ Exploraciones en la urgencia

- EEG si hay alguna duda acerca de si el paciente está sufriendo un ataque no epiléptico.

2. Medidas terapéuticas inmediatas

▪ Monitorización

- Conciencia: Escala de coma de Glasgow (ECG);
- Constantes vitales: TA, FC, FR; temperatura;
- Déficit neurológico;
- Recuperación entre crisis;
- Glucemia.

▪ Medidas sintomáticas

- Posición lateral de seguridad;
- No introducir nada en la boca del paciente;
- Vía venosa periférica.

▪ Tratamientos específicos

- **Diazepam IR o IV:** 0,5 mg/kg como tratamiento de 1ª línea (máximo 10 mg)
o **midazolam oral** 0,3 mg/kg (máximo 10 mg) / **Midazolam solución oral** en jeringuilla precargada, según la edad.

- *Si no tiene éxito: clonazepam en inyección IV directa: dosis de carga de 0,015 mg/kg, preferentemente IV* o por sonda nasogástrica (SNG), si no es posible el acceso venoso (máximo 1,5 mg), seguida de una dosis continua de 0,1 mg/kg/6 h, que se repetirá o aumentará a medida que progrese la crisis, bajo monitorización cardiorrespiratoria continua;

o **midazolam intramuscular (IM) 0,15 mg/kg** (es decir, 10 mg para 70 kg).

- *Si esto falla: repetir* la inyección inicial (con la excepción del midazolam) si la EE persiste clínicamente 5 minutos después de la primera inyección.

Si el estado respiratorio empeora: mantener la precaución e inyectar media dosis.

- *Si no se consigue y bajo monitorización cardiorrespiratoria continua:*

Fenitoína IV: dosis de carga de 15 mg/kg;

4 horas más tarde, reinyectar 5 mg/kg, si el nivel plasmático de fenitoína 2 horas después de la dosis de carga es < 20 mg/l;

El nivel plasmático objetivo es de 15 a 20 mg/l.

En la práctica, las dosis se ajustan cada 8 horas durante un máximo de 36 horas, con referencia a los niveles plasmáticos de fenitoína, para evitar una sobredosificación con riesgo de un estado de malestar debido a un efecto paradójico de resistencia.

Si la prueba de la fenitoína no está disponible *in situ*, es posible enviar una muestra de sangre.

También se puede considerar trasladar al paciente.

La fenitoína está contraindicada en pacientes con trastornos del ritmo y de la conducción (QT largo) y debe utilizarse con precaución en caso de antecedentes de cardiopatías.

- *Si esto falla:*

Levetiracetam: 30 a 60 mg/kg en 10 minutos (sin exceder 4 g).

Levetiracetam **no debe utilizarse en monoterapia en niños y adolescentes < 16 años.**

La hospitalización en una unidad de reanimación o en una unidad de cuidados continuos (UCC) está indicada si la epilepsia persiste clínicamente, si hay o si hay insuficiencia orgánica asociada.

► Situación de emergencia 3: Déficit neurológico

1. Medidas diagnósticas en la urgencia

▪ Elementos de diagnóstico clínico

- Déficit neurológico reciente o empeoramiento de un déficit preexistente;
- Hemiparesia;
- Hemianopsia lateral homónima;
- Hemiplejía;
- Parálisis facial;
- Afectación del habla.

▪ Evaluación de la gravedad

- Conciencia: Escala de coma de Glasgow (GCS);
- Déficit neurológico.

▪ Exploraciones en la urgencia

- TC cerebral y, a ser posible, angio-escáner;
- RM/ angioRM (ARM) en ausencia de hemorragia.

2. Medidas terapéuticas inmediatas

▪ Monitorización

- Conciencia: Escala de coma de Glasgow (GCS);
- Déficit neurológico;
- Tensión arterial, frecuencia cardíaca, saturación de oxígeno, ventilación, intensidad del dolor.

▪ Medidas sintomáticas

- Analgésicos;
- Lucha contra las agresiones cerebrales secundarias de origen sistémico (ACSOS):
 - hipotensión arterial (PAS < 90 mm Hg);
 - hipertensión arterial;
 - hipoxemia (PaO₂ < 60 mm Hg);
 - hipercapnia (PaCO₂ > 45 mm Hg);
 - hipocapnia (PaCO₂ < 35 mm Hg);
 - anemia (hematocrito < 30%);
 - hipertermia (T° > 38° C);
 - hiperglucemia (12 mmol);
- Tratamiento con aspirina (3-5 mg/kg/día).

- **Tratamientos específicos**

Ningún tratamiento específico

- ▶ **Situación de emergencia 4: Glaucoma congénito**

1. Medidas diagnósticas en la urgencia

- **Elementos de diagnóstico clínico**

- Contexto: infantil;
- Bupftalmía (agrandamiento del globo ocular);
- Lagrimeo claro;
- Fotofobia;
- Opacidad corneal.

- **Evaluación de la gravedad**

- < 6 meses, cuanto más opaca es la córnea, más avanzada es la situación y mayor la urgencia; la opacidad de la córnea determina el pronóstico;
- > 6 meses, el grado de urgencia es más difícil de evaluar antes del examen oftalmológico.

- **Exploraciones en la urgencia**

- Revisión oftalmológica completa;
- Medición de la presión intraocular para descartar un glaucoma;
- Resonancia magnética cerebral / oftálmica.

2. Medidas terapéuticas inmediatas

- **Monitorización**

- Presión intraocular.

- **Tratamientos específicos**

- Exploración bajo anestesia general, seguida de cirugía y/o tratamiento médico con colirios.

Derivación

▶ Traslado desde el domicilio hasta el servicio de urgencias

▪ ¿Dónde trasladar?

- La derivación prehospitalaria (Urgencias 112) es en ocasiones necesaria y permite orientar el destino hospitalario en función de la gravedad y/o de la enfermedad descompensada (unidad de cuidados intensivos, unidad de reanimación, unidad de cuidados intensivos de cardiología, unidad de cuidados intensivos de neurología, unidad de cuidados intensivos de oftalmología, servicio de urgencias), para una atención óptima sin traslado secundario.
- En el servicio de urgencias del centro de referencia de enfermedades raras o centro especializado, mediante ingreso directo previo acuerdo entre facultativos.
- Para las urgencias potencialmente mortales, la derivación al hospital local es posible si éste dispone de una unidad de reanimación y de las competencias e instalaciones técnicas necesarias.
- El contacto con un médico experto del centro regional de competencia que esté familiarizado con estas estructuras, puede facilitar la derivación.

▪ ¿Cómo trasladar?

- En ambulancia no medicalizada o en ambulancia de Soporte Vital Avanzado (SVA o UCI Móvil) en función de la gravedad.
- En helicóptero si es necesario;
- En función de la opinión del médico de urgencias y de la necesidad de reanimación.

▪ ¿Cuándo trasladar?

- Inmediatamente en caso de riesgo vital o emergencia funcional una vez que se haya prestado la atención urgente.

▶ Derivación desde las urgencias hospitalarias

▪ ¿Dónde trasladar?

- Pediatría, neurología pediátrica, cuidados continuos o reanimación en función de la afectación, neurología de adultos, oftalmología...

▪ ¿Cómo trasladar?

- En ambulancia no medicalizada o en ambulancia de Soporte Vital Avanzado (SVA o UCI Móvil), según la gravedad;
- Dentro de la estructura hospitalaria: traslado simple, paramédico o sanitario.

▪ **¿Cuándo trasladar?**

- Una vez estabilizada la situación clínica;
- El paciente no debe ser dado de alta de un servicio de urgencias sin al menos una consulta telefónica con un médico experto en esta enfermedad.

Precauciones medicamentosas (posibles interacciones, contraindicaciones, precauciones de empleo...)

- **Levetiracetam no debe utilizarse en monoterapia en niños y adolescentes < 16 años de edad.**
- En cuanto a los efectos secundarios oftalmológicos de los antiepilépticos:
 - Fenitoína: puede provocar nistagmo;
 - Carbamazepina: diplopía, problemas de acomodación, nistagmo, trastornos oculomotores y conjuntivitis;
 - Levetiracetam: diplopía y visión borrosa;
 - Diazepam: puede causar diplopía;
- Estos efectos no deben confundirse con el daño ocular específico del SSW. Deberá tomarse las medidas apropiadas.

Precauciones anestésicas

- Debido a la posible asimetría facial, la colocación de la cabeza, la ventilación con balón y la intubación pueden resultar difíciles. Por lo tanto, es importante haber previsto esto antes del procedimiento.
- El uso de videolaringscopios y/o intubación con fibra óptica puede ayudar a sortear los angiomas de las vías respiratorias y puede considerarse la opción más segura en casos de posible dificultad de las vías respiratorias si el paciente da su consentimiento.
- Se prefiere la intubación traqueal. El tubo debe estar bien lubricado y el procedimiento debe realizarse de forma cuidadosa y suave para minimizar la respuesta hipertensiva y el aumento de la PIC (presión intracraneal) que podrían provocar la rotura de un angioma cerebral. Estos efectos hemodinámicos pueden minimizarse mediante una laringoscopia suave, una profundidad anestésica adecuada y el uso de una dosis apropiada de opiáceos.
La intubación nasal es posible, pero sólo debe realizarse una vez descartada la existencia de un angioma nasofaríngeo.
- Precaución con el uso de curares despolarizantes en caso de déficit neurológico de más de 24 horas de duración.
La hiperpotasemia asociada a una fuga importante de potasio (paraplejía o hemiplejía en la fase subaguda) contraindica el uso de cloruro de suxametonio.

Anestesia loco-regional: la presencia de déficits neurológicos existentes puede impedir el bloqueo neuroaxial central.

La anestesia neuroaxial no está específicamente desaconsejada, a menos que existan otras contraindicaciones.

[Ficha de Orphananesthesia](#)

Medidas preventivas

- No es necesario adoptar medidas preventivas.
- Debe informarse a los padres del riesgo de que se produzcan crisis epilépticas y acerca de cómo actuar en caso de que se produzcan.

Tratamiento de primera línea: diazepam IR 0,5 mg/kg, si la crisis > 5 min.

Estas crisis justifican un manejo neurológico especializado y un tratamiento antiepiléptico.

- Crisis convulsivas:
 - Tranquilizar a los padres proporcionando los siguientes consejos:
 - No intentar detener los movimientos, riesgo de lesiones;
 - No introducir nada en la boca;
 - Anotar la hora de inicio de la crisis, su duración y la naturaleza de la misma;
 - Retirar las gafas, aflojar cualquier prenda alrededor del cuello para facilitar la respiración y colocar al paciente sobre un costado para que puedan drenar los líquidos de la boca.
 - Llamar al 112.
- Es necesario realizar un seguimiento oftalmológico regular para detectar el glaucoma.
- Antiagregantes si tromboflebitis de repetición.

Medidas complementarias durante la hospitalización

- Los pacientes pueden presentar discapacidad intelectual de moderada a grave; debe fomentarse la presencia de cuidadores familiares en el ingreso de urgencia y durante la hospitalización;
- No debe interrumpirse el tratamiento habitual, en particular para la epilepsia. Es importante que las recomendaciones del neuropediatra de referencia, de las que los padres o cuidadores deben tener constancia, sean tenidas en cuenta por el médico de urgencias que atiende al niño.
- Los padres o cuidadores cercanos pueden aportar información en relación con la adherencia del paciente al tratamiento actual, a las circunstancias que llevaron a la hospitalización, a la existencia de episodios anteriores, etc.

Las asociaciones de pacientes pueden proporcionar soporte a los pacientes y a sus familiares orientando a evitar el aislamiento, ofreciéndoles escucha atenta y apoyo moral. Además, permiten crear vínculos entre pacientes que favorecen el intercambio de experiencias y pueden incidir en la mejora de los circuitos asistenciales: información sobre la enfermedad, acceso a la red sanitaria (centro de experiencia, centros de referencia, red sanitaria de enfermedades raras) y a los servicios sociales, fundamentalmente después del alta hospitalaria. Ofrecer apoyo psicológico y educación terapéutica a los pacientes y sus familiares cuidadores tras la hospitalización.

Donación de órganos y tejidos

De acuerdo con el estado actual del conocimiento, la donación de determinados órganos y tejidos es posible en función de la valoración de cada caso (evaluación individual, clínica y paraclínica del donante, los órganos y los tratamientos seguidos).

Para una respuesta adaptada e individualizada, se deberá contactar con la Organización Nacional de Trasplantes (ONT):

Organización Nacional de Trasplantes
C/ Sinesio Delgado 6-8, Pabellón 3
28029 Madrid
Teléfono: 917 278 699
Fax: 912 104 006
Correo electrónico a: ont@sanidad.gob.es
Web ONT: <http://www.ont.es/>

De manera general y en base al conocimiento actual:

▶ **Riesgo de transmisión de la enfermedad**

No parece haber riesgo de transmisión de esta enfermedad esporádica. Se trata de una mutación genética postcigótica (es decir, que se produce después de la fecundación) en el gen *GNAQ*, localizado en el brazo largo del cromosoma 9.

La incidencia media es de 1/20-50.000 nacimientos. Afecta por igual a ambos sexos.

▶ **Riesgo específico ligado a la enfermedad o al tratamiento**

El síndrome de Sturge-Weber es un síndrome neurocutáneo congénito, caracterizado por el desarrollo de malformaciones capilares faciales localizadas en el territorio de la frente, la coroides y la leptomeninge. También pueden desarrollarse en la cavidad oral y la laringe.

Es el tercer síndrome neurocutáneo más frecuente, después de la neurofibromatosis y la esclerosis tuberosa de Bourneville.

La edad media al diagnóstico es de 15 meses.

Mientras que la malformación capilar facial está presente en 6 de cada 10 pacientes, la epilepsia y la afectación ocular (glaucoma, angioma coroideo, estrabismo) están presentes en el 100% y el 71% de los casos, respectivamente.

También son frecuentes otras manifestaciones neurológicas (hemiparesia, retraso psicomotor, cefaleas intratables, ictus isquémico, etc.).

El tratamiento básico puede incluir dosis bajas de aspirina (con fines antitrombóticos), anticonvulsivantes y betabloqueantes. El tratamiento con láser está indicado en los angiomas coroideos, mientras que la vitrectomía y la trabeculectomía se reservan para el glaucoma intratable médicamente.

▶ **Donación de órganos**

Se debatirá en función de la evaluación clínica y paraclínica del donante, de los órganos y de los tratamientos recibidos.

La decisión del trasplante se basa en la valoración, por parte del equipo médico, del riesgo en que incurre el receptor en relación con el beneficio esperado del trasplante (relación beneficio/riesgo).

- **Nivel abdominal**

Este síndrome no implica ninguna anomalía digestiva o genitourinaria evidente.

Se puede extraer el hígado.

Se pueden extraer el intestino delgado y el páncreas.

Pueden extraerse los riñones (sin afectación primaria).

- **Nivel Torácico**

En base al conocimiento actual, este síndrome no tiene ninguna repercusión directa sobre el sistema cardiorácico.

Se pueden extraer el corazón y los pulmones (sin afectación primaria).

► Donación de tejidos

Sujeto a evaluación individual, la donación de tejidos (piel excepto cara y hombros, vasos sanguíneos, hueso, etc.) es posible en determinadas circunstancias. La donación de córnea no está indicada.

Contactos de referencia

Centros/consultas expertos en el tratamiento del síndrome Sturge-Weber recogidos en Orphanet: www.orphanet.es

[Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud](#): CSUR en síndromes neurocutáneos genéticos (facomatosis)

Recursos documentales

- *Sturge-Weber syndrome and port-wine stains caused by somatic mutation in GNAQ*. Shirley MD, Tang H, Gallione CJ, Baugher JD, Frelin LP, Cohen B, North PE, Marchuk DA, Comi AM, Pevsner J. Shirley MD, et al. *N Engl J Med*. 2013 May 23;368(21):1971-9. doi: 10.1056/NEJMoa1213507. Epub 2013 May 8. *N Engl J Med*. 2013. <https://doi.org/10.1056/nejmoa1213507>
- *Sturge-Weber syndrome: From the past to the present*. A. Sudarsanam, S. Ardern-Holmes. *Eur J Paediatr Neurol*. 2014 May;18(3):257-66. doi: 10.1016/j.ejpn.2013.10.003. Epub 2013 Nov 7 <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2013.10.003>
- *Mosaic activating mutations in GNA11 and GNAQ are associated with phakomatosis pigmentovascularis and extensive dermal melanocytosis*. Thomas AC, et al. *J Invest Dermatol*. 2016 Apr;136(4):770-778. doi: 10.1016/j.jid.2015.11.027. Epub 2016 Jan 14 <https://doi.org/10.1016/j.jid.2015.11.027>
- *Síndrome de Sturge-Weber: revisión*. Higueros E, Roe E, Granell E, Baselga E. *Actas Dermosifiliogr*. 2017 Jun;108(5):407-417. English, Spanish. doi: 10.1016/j.ad.2016.09.022. Epub 2017 Jan 23. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ad.2016.09.022>
- [Recommandations SFMU](#): *Prise en charge des états de mal épileptiques en préhospitalier, en structure d'urgence et en réanimation dans les 48 premières heures*.
- *Documento de consenso para el tratamiento del paciente con crisis epiléptica urgente*. García Morales I, et al. *Emergencias* 2020;32:353-362 https://www.samfyc.es/wp-content/uploads/2021/04/Emergencias-2020_32_5_353-362-362.pdf
- *Síndrome de Sturge-Weber*. Ruiz-Falcó Rojas ML, González Gutiérrez Solana L, García Peñas JJ, Duat Rodríguez A, Cantarín Extremera V, Soto Insuga V, et al. *Protoc diagn ter pediatr*. 2022;1:361-367. https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/36_0.pdf

Este documento es una traducción de las recomendaciones elaboradas por:

Dra. Annouk Bisdorff-Bresson

Médico hospitalario a tiempo completo
Service de Neuroradiologie du Professeur Emmanuel Houdart
2, rue Ambroise-Paré - 75010 Paris - Secrétariat tél. : 01 49 95 80 59
consultation.angiomes@lrb.aphp.fr
annouk.bisdorff@aphp.fr

Dra. Caroline Degrugillier-Chopin

Médico hospitalario a tiempo completo – Médico vascular
Service d'EFCV institut coeur poumon - CHRU de Lille - Boulevard du Professeur-Jules-Leclercq - 59037 Lille Cedex
Caroline.chopin@chru-lille.fr

Dra. Olivia Boccara

Médico hospitalario - Dermatóloga - 01 44 49 46 63
Service de dermatologie, hôpital Necker
149, rue de Sèvres - 75015 Paris
olivia.boccara@aphp.fr

Dra. Sylvie Joriot

Neuropediatra - Pôle Enfant - Hôpital Salengro CHU de Lille - 59037 Lille

Dr. Matthieu Robert

Profesor universitario-Médico hospitalario - Oftalmólogo - 01 44 49 53 62
Service d'ophtalmologie, hôpital Necker-Enfants malades
149, rue de Sèvres - 75015 Paris
matthieu.robert@aphp.fr

En colaboración con:

- **La Société française de médecine d'urgence (SFMU)**
- **Dr. Gilles Bagou:** anestésista-reanimador de urgencias - SAMU-SMUR de Lyon - Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03
- **Dr. Anthony Chauvin:** Commission des Référentiels de la SFMU (CREF) - jefe de servicio adjunto - Service d'Accueil des Urgences/SMUR, CHU Lariboisière, Université de Paris
- **Dra. Delphine Douillet:** médico de urgencias - miembro de la Commission des Référentiels de la SFMU (CREF) - Département de Médecine d'urgence CHU d'Angers - Université d'Angers - 4, rue Larrey - 49100 Angers
- **Dr. Christophe Leroy:** médico de urgencias - Service de gestion des crises sanitaires - Département qualité gestion des risques - Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

- **L'Agence de biomédecine (ABM)**
- **Prof. François Kerbaul, Dra. Francine Meckert:** direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM
- **L'association de patients**
- **Association française Sturge-Weber (Vanille-Fraise)**

Fecha de redacción de la versión francesa: 27/09/2021

Algunos de los procedimientos mencionados, en particular los tratamientos con medicamentos, pueden no estar validados en el país donde usted ejerce.

Traducción al castellano:

- **Dr. Alfredo Rosado Bartolomé.** Medicina Familiar y Comunitaria. Comité Científico Orphanet-España.

Validación de la traducción y adaptación del texto:

- **Dra. Eulalia Baselga Torres.** Servicio de Dermatología del Hospital San Joan de Déu Barcelona.
- **Dr. Federico José Ramos.** Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital San Joan de Déu Barcelona.
- **Dra. Alicia Serra Castanera.** Servicio de Oftalmología pediátrica del Hospital San Joan de Déu Barcelona.

Fecha de publicación de la traducción y adaptación al castellano: mayo de 2024

“Toda representación o reproducción integral o parcial realizada sin el consentimiento del autor o de sus sucesores o cesionarios es ilegal. Lo mismo se aplica a la traducción, adaptación o transformación, arreglo o reproducción por cualquier arte o procedimiento”, según el código de propiedad intelectual, artículo L-122-4.”