

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

:: Syndrome de Sturge-Weber

Synonymes

SSW - SWS
Angiomasose de Sturge-Weber-Krabbe
Angiomasose encéphalofaciale
Syndrome de Sturge-Weber-Dimitri
Syndrome de Sturge-Weber-Krabbe

Définition

Le syndrome de Sturge Weber (SSW) est un syndrome métamérique capillaro-veineux cérébrofacial lié à une anomalie vasculaire malformative en mosaïque (qui ne concerne que la partie malade). L'anomalie vasculaire méningée peut être homo, controlatérale ou bilatérale. Le SSW peut être partiel, avec une atteinte uniquement oculaire.

La forme complète est représentée par la triade :

1) Angiome plan (AP) facial (malformation capillaire) :

Présent dès la naissance avec plusieurs types d'atteinte : fronto-palpébrale, jugale ou malaire, maxillaire.

2) Malformation veineuse leptoméningée : responsable, d'une comitativité (crises partielles), d'un déficit moteur de l'hémicorps opposé et d'un retard des acquisitions.

Si l'atteinte cérébrale est bilatérale, l'épilepsie peut être incontrôlable avec un risque léthal.

Le pronostic dépend surtout de la répétition et de l'importance des crises d'épilepsie apparaissant souvent dès la première année de vie, et pouvant provoquer des paralysies (hémiparésie ou hémiplégie) et un déficit intellectuel (de léger à sévère).

3) Hyperpression veineuse intra-orbitaire se manifestant par une atteinte oculaire :

A minima, dilatation des vaisseaux épiscléraux et typiquement glaucome (congénital, infantile, juvénile ou adulte) et/ou un épaississement de la choroïde (« angiome choroïdien »).

Le glaucome s'exprime différemment en fonction de l'âge : à partir de l'âge de 1 an, il n'existe peu ou pas de signe fonctionnel ou physique visible et seul un examen ophtalmologique systématique permettra d'en poser le diagnostic. Le glaucome altère la cornée chez le nourrisson et le nerf optique à tout âge. L'« angiome choroïdien » peut se décompenser sous la forme d'un décollement de rétine exsudatif, survenant généralement à partir de la puberté.

Il se traduit par une baisse d'acuité visuelle à œil blanc et indolore lorsqu'il atteint la macula et peut aboutir à une perte fonctionnelle de l'œil.

Le SSW est causé par une mutation somatique en mosaïque du gène *GNAQ* (9q21) qui code pour la G protein subunit alpha q-GNAQ (rôle dans le fonctionnement de certains facteurs de croissance, peptides vasoactifs et neurotransmetteurs). Le SSW peut être également lié à des mutations [GNA11](#) (spectre des phacomatoses pigmento vasculaires).

Lors de la constatation du syndrome métamérique capillaro-veineux après la naissance, un avis d'expertise est demandé pour organiser le bilan d'extension et proposer le suivi de la maladie.

L'imagerie par résonance magnétique (IRM) avec injection (angiIRM/ARM) permet d'en faire le diagnostic, montrant l'angiome leptoméningé homolatéral à l'angiome cutané.

Le traitement par laser à colorant pulsé permet d'améliorer le préjudice esthétique lié à l'atteinte cutanée. Il n'a aucun impact sur les atteintes ophtalmologiques et neurologiques. Les anticonvulsivants (ex. : lévétiracétam, phénobarbital, oxcarbazépine) sont utilisés pour l'épilepsie, parfois combinés à de faibles doses d'aspirine.

Certains centres proposent un traitement anti-épileptique préventif, d'autres seulement si l'atteinte cérébrale est symptomatique. L'épilepsie peut être très sévère, parfois résistante aux traitements médicamenteux (état de mal épileptique), voire réfractaire aux traitements médicaux, et justifier une prise en charge neurochirurgicale.

En cas d'atteinte oculaire (dilatation des vaisseaux épiscléaux), une surveillance ophtalmologique est indiquée : rapprochée durant les premiers mois de vie, puis régulièrement toute la vie.

Pour en savoir plus

► Orphanet

- [Fiche Maladie](#)

Sommaire	
<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
Synonymes	Problématiques en urgence
Mécanismes	Recommandations en urgence
Risques particuliers en urgence	Orientation
Traitements fréquemment prescrits au long cours	Précautions médicamenteuses
Pièges	Précautions anesthésiques
Particularité de la prise en charge médicale préhospitalière	Mesures préventives
En savoir plus	Mesures complémentaires en hospitalisation
	Don d'organes
	Numéros en cas d'urgence
	Ressources documentaires

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

SSW ; SWS ; angiomatose de Sturge-Weber-Krabbe ; angiomatose encéphalo-faciale ; syndrome de Sturge-Weber-Dimitri ; syndrome de Sturge-Weber-Krabbe.

Mécanismes

Mutation somatique en mosaïque qui provoque un syndrome métamérique capillaro-veineux cérébro-facial lié à une anomalie vasculaire malformative en mosaïque qui ne concerne que la partie malade.

Il peut être partiel avec une atteinte uniquement oculaire.

La forme complète est représentée par la triade : angiome plan facial, malformation veineuse leptoméningée (responsable de crises comitiales partielles, déficit moteur, retard des acquisitions), angiome choroïdien avec glaucome.

Risques particuliers en urgence

Crises comitiales ;
Détachement de rétine.

Traitements fréquemment prescrits au long cours

Antiépileptiques ;
Parfois aspirine, bêta-bloquants.

Pièges

Pas de particularité.

Particularité de la prise en charge médicale préhospitalière

Pas de particularité.

En savoir plus

[Fiches Orphanet Urgences](#)

Centre national de référence des Malformations artérioveineuses superficielles de l'adulte et de l'enfant. Hôpital Lariboisière - Paris - Tél. : 01 49 95 83 59

Autre site internet utile : www.favamulti.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Le syndrome de Sturge-Weber est une urgence médicale neuropédiatrique et ophtalmologique.

Constatation après la naissance,
confirmation du syndrome métamérique vasculaire par le spécialiste référent.

Organisation du bilan avant les 2 mois de vie :

EEG - examen ophtalmologique - ARM

et discuter du traitement antiépileptique préventif en fonction des résultats et du suivi clinique

Les principales situations d'urgence observées sont :

▶ Situation d'urgence 1 : Crises convulsives

- Les crises peuvent être partielles ou généralisées ;
- Éliminer une autre cause de crise convulsive si le patient n'est pas épileptique ou n'a pas de traitement antiépileptique ;
- TDM cérébral avec injection / Angio IRM.

▶ Situation d'urgence 2 : État de mal épileptique (EME)

L'EME est classiquement défini comme une crise épileptique se prolongeant au-delà de 5 minutes ou se répétant sur 30 minutes à des intervalles brefs sans reprise de conscience entre les crises (pas de réponse aux ordres simples).

[Recommandations SFMU.](#)

▶ Situation d'urgence 3 : Déficit neurologique

- Le déficit peut être transitoire ou permanent, d'installation brutale ou progressive ;
- Urgence neurologique à explorer par une imagerie.

▶ Situation d'urgence 4 : Glaucome congénital

Le glaucome congénital se manifeste par :

- une buphtalmie (« gros œil ») ;
- un larmoiement clair ;
- une photophobie ;
- une opacité de la cornée.

La présence d'un ou de plusieurs de ces signes sur un œil du côté d'une malformation capillaire atteignant la paupière supérieure constitue une suspicion forte de glaucome congénital, une urgence médico-chirurgicale qui doit être prise en charge avec un avis spécialisé le jour-même.

D'autres situations d'urgence peuvent être rencontrées :

- En particulier **les thrombophlébites**, très fréquentes, à évoquer systématiquement : pas de particularité.

Recommandations en urgence

▶ **Recommandations générales**

- Tout angiome facial affectant la paupière supérieure doit faire suspecter une atteinte ophtalmologique et/ou neurologique qui nécessite un avis et une imagerie spécifique.

► Situation d'urgence 1 : Crises convulsives

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ Éléments cliniques du diagnostic

- Authentifier la crise ou la répétition des crises ;
- Contractions ou secousses musculaires segmentaires ;
- Troubles de la conscience (éventuellement associés) ;
- Paresthésies unilatérales, secousses unilatérales ou hallucinations en cas de crise partielle.

■ Évaluer la gravité

- État général ;
- Conscience : Glasgow Coma Scale (GCS) ;
- Déficit neurologique ;
- Hypotension artérielle ;
- Cause de l'aggravation des crises : fièvre, infection, hyperthermie...
- Hypoglycémie.

■ Explorations en urgence

- Bilan paraclinique, selon les protocoles habituels de prise en charge :
Scanner cérébral et si possible angio-scanner ;
IRM/angio-IRM (ARM) en l'absence de processus hémorragique ; EEG.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ Monitoring

- Conscience : Glasgow Coma Scale (GCS) ;
- Signes vitaux : PA, FC, FR, courbe thermique ;
- Déficit neurologique ; récupération entre les crises ;
- Glycémie.

■ Mesures symptomatiques

- Position latérale de sécurité ;
- Ne rien introduire dans la bouche de l'enfant ou de l'adulte ;
- O₂ si nécessaire : 1,5 l/min masque haute concentration ; lunettes nasales chez l'enfant ;
- Voie veineuse périphérique.

■ Traitements spécifiques

[Recommandations de la SFMU](#)

► Situation d'urgence 2 : État de mal épileptique (EME)

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ Éléments cliniques du diagnostic

La définition de l'état de mal épileptique (EME) :

L'EME est classiquement défini comme une crise épileptique se prolongeant au-delà de 5 minutes ou se répétant sur 30 minutes à des intervalles brefs sans reprise de conscience entre les crises (pas de réponse aux ordres simples).

[Recommandations SFMU.](#)

■ Évaluer la gravité

- État général ;
- Conscience ;
- Hypotension artérielle ;
- Cause de l'aggravation des crises : fièvre, infection, hyperthermie... ;
- Hypoglycémie.

■ Explorations en urgence

EEG si doute sur l'état de mal non épileptique.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ Monitoring

- Conscience : Glasgow Coma Scale (GCS) ;
- Signes vitaux : PA, FC, FR ; courbe thermique ;
- Déficit neurologique ;
- Récupération entre les crises ;
- Glycémie.

■ Mesures symptomatiques

- Position latérale de sécurité ;
- Ne rien introduire dans la bouche de l'enfant ou de l'adulte ;
- Voie veineuse périphérique.

■ Traitements spécifiques

- **Diazépam IR ou IV** : 0,5 mg/kg en 1^{re} intention (maximum 10 mg)
ou **midazolam buccal** 0,3 mg/kg (maximum 10 mg) / **Buccolam solution buccale**
en seringue préremplie pour administration orale, selon l'âge.

- *En cas d'échec* : **clonazépam IV direct** : **0,015 mg/kg en dose de charge, IV de préférence** ou par sonde nasogastrique (SNG), en cas d'impossibilité de voie veineuse (maximum 1,5 mg), suivi d'une dose continue de 0,1 mg/kg/6 h, à renouveler ou augmenter selon l'évolution de la crise, sous surveillance cardio-respiratoire continue ;
ou **midazolam intra-musculaire (IM) 0,15 mg/kg** (soit 10 mg pour 70 kg).

- *En cas d'échec* : **répéter** l'injection initiale (à l'exception du midazolam) en cas de persistance clinique de l'EME 5 minutes après la première injection.
Si l'état respiratoire s'est dégradé : demeurer prudent et injecter une demi-dose.

- *En cas d'échec et sous surveillance cardio-respiratoire continue* :

Phénytoïne IV : dose de charge de 15 mg/kg ;
puis 4 heures plus tard, réinjecter 5 mg/kg, si le taux plasmatique de phénytoïne 2 heures après la dose de charge est < à 20 mg/l ;
Le taux plasmatique cible est de 15 à 20 mg/l.

En pratique, les doses sont adaptées toutes les 8 heures, jusqu'à 36 heures, en se référant aux dosages plasmatiques de phénytoïne, afin d'éviter un surdosage avec risque d'état de mal par effet paradoxal de résistance.

Si le dosage de la phénytoïne n'est pas disponible sur place, il est possible d'envoyer un échantillon de sang.

Le transfert du patient peut aussi être envisagé.

La phénytoïne est contre-indiquée en cas de troubles du rythme et de la conduction (QT long) et à manier prudemment en cas d'antécédents cardiaques.

- *En cas d'échec* :

Lévétiracétam : 30 à 60 mg/kg en 10 minutes (sans dépasser 4 g)

Lévétiracétam **ne doit pas être utilisé seul (en monothérapie) chez l'enfant et l'adolescent < 16 ans.**

[ANSM - Mis à jour le 19/04/2021](#)

L'hospitalisation en réanimation ou en unité de soins continus (USC) est indiquée en cas de persistance clinique de l'épilepsie, d'altération de la vigilance, ou en cas de défaillance d'organe associée.

► Situation d'urgence 3 : Déficit neurologique

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ Éléments cliniques du diagnostic

- Déficit neurologique récent ou majoration d'un déficit préexistant ;
- Hémiparésie ;
- Hémianopsie latérale homonyme ;
- Hémiplégie ;
- Paralysie faciale ;
- Trouble de la parole.

■ Évaluer la gravité

- Conscience : Glasgow Coma Scale (GCS) ;
- Déficit neurologique.

■ Explorations en urgence

- Scanner cérébral et si possible angioscanner ;
- IRM/angiIRM (ARM) en l'absence de processus hémorragique.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ Monitoring

- Conscience : Glasgow Coma Scale (GCS) ;
- Déficit neurologique ;
- Pression artérielle, fréquence cardiaque, saturation en oxygène, ventilation, intensité de la douleur.

■ Mesures symptomatiques

- Antalgiques ;
- Lutte contre les agressions cérébrales secondaires d'origine systémique (ACSOS) :
 - hypotension artérielle (PAS < 90 mm Hg) ;
 - hypertension artérielle ;
 - hypoxémie (PaO₂ < 60 mm Hg) ;
 - hypercapnie (PaCO₂ > 45 mm Hg) ;
 - hypocapnie (PaCO₂ < 35 mm Hg) ;
 - anémie (hématocrite < 30 %) ;
 - hyperthermie (T° > 38° C) ;
 - hyperglycémie (12 mmol) ;
- Discussion d'un traitement par aspirine (3-5 mg/kg/j).

- **Traitements spécifiques**

Pas de traitement spécifique.

▶ **Situation d'urgence 4 : Glaucome congénital**

1. Mesures diagnostiques en urgence

- **Éléments cliniques du diagnostic**

- Terrain : nourrisson ;
- Buphtalmie (« gros œil ») ;
- Larmolement clair ;
- Photophobie ;
- Opacité de la cornée.

- **Évaluer la gravité**

- < 6 mois, plus la cornée est opaque, plus la situation est avancée et plus grande est l'urgence ; l'opacité de la cornée conditionne le pronostic ;
- > 6 mois, le degré d'urgence est plus difficile à apprécier avant l'examen ophtalmologique.

- **Explorations en urgence**

- Bilan ophtalmologique complet ;
- Mesure de la tension oculaire pour écarter un glaucome ;
- IRM cérébrale / ophtalmique.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

- **Monitoring**

- Tension oculaire.

- **Traitements spécifiques**

- Examen sous anesthésie générale, suivi d'une chirurgie et/ou d'un traitement médical par collyres.

Orientation

▶ Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

▪ Où transporter ?

- La régulation préhospitalière (SAMU, Centre 15) est parfois nécessaire et permet d'orienter la destination hospitalière selon la gravité et/ou la pathologie décompensée (unité de soins intensifs, de réanimation, soins intensifs de cardiologie, de neurologie, d'ophtalmologie, service d'urgence), pour une prise en charge optimale sans transfert secondaire.
- Aux urgences du centre hospitalier du centre de référence maladies rares ou centre de compétences par admission directe après accord préalable entre praticiens.
- Pour les urgences potentiellement vitales, l'orientation vers le centre hospitalier de proximité est possible lorsque celui-ci dispose d'un service de réanimation et des compétences et plateaux techniques nécessaires.
- Contacter un médecin expert senior du centre de compétences régional qui a la connaissance de ces structures peut aider à la régulation.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou un vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité.
- En hélicoptère si nécessaire ;
- Avis du médecin urgentiste et de la nécessité de réanimation.

▪ Quand transporter ?

- Immédiatement si urgence vitale ou fonctionnelle une fois que les soins urgents ont été donnés.

▶ Orientation au décours des urgences hospitalières

▪ Où transporter ?

- Pédiatrie, neurologie pédiatrique, soins continus ou réanimation selon l'atteinte, neurologie adulte, ophtalmologie...

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité ;
- Au sein de la structure hospitalière : transfert simple, paramédicalisé ou médicalisé.

▪ Quand transporter ?

- Une fois la situation clinique stabilisée ;
- Le patient ne doit pas quitter une structure d'urgence sans un avis au moins téléphonique auprès d'un médecin senior expert pour cette maladie.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

- Lévétiracétam ne doit pas être utilisé seul (en monothérapie) chez l'enfant et l'adolescent < 16 ans.

[ANSM - Mis à jour le 19/04/21.](#)

- Concernant les effets secondaires ophtalmologiques des antiépileptiques :

- la phénytoïne peut entraîner un nystagmus ;
- la carbamazépine : une diplopie, des troubles accommodatifs, un nystagmus, des troubles oculomoteurs ainsi qu'une conjonctivite ;
- le lévétiracétam : une diplopie et une vision trouble ;
- le diazépam peut également donner une diplopie ;

- Ces effets ne doivent pas être confondus avec les atteintes oculaires propres au SSW et adopter une conduite appropriée.

Précautions anesthésiques

- Du fait de l'asymétrie faciale possible, le positionnement de la tête, la ventilation au ballon et l'intubation peuvent être difficile. Il est donc important de l'avoir anticipé avant le geste.

- L'utilisation de vidéolaryngoscopes et/ou d'une intubation par fibre optique peut aider à contourner les angiomes des voies aériennes et peut être considérée comme l'option la plus sûre en cas de difficulté potentielle des voies aériennes si le patient est consentant.

- L'intubation est de préférence trachéale. La sonde d'intubation doit être bien lubrifiée. Une intubation trachéale prudente et douce doit être effectuée pour minimiser la réponse hypertensive et l'augmentation de la PIC (pression intracrânienne) qui peuvent potentiellement conduire à la rupture d'un angiome cérébral. Ces effets hémodynamiques peuvent être minimisés par une laryngoscopie douce, une profondeur d'anesthésie adéquate ainsi que l'utilisation d'une dose appropriée d'opioïdes.

Une intubation nasale est possible, mais ne doit être effectuée qu'une fois que l'implication de l'angiome nasopharyngé a été exclue.

- Précaution dans l'utilisation des curares dépolarisants en cas de déficit neurologique constitué supérieur à 24 heures.

En effet, une hyperkaliémie exposant à une fuite potassique majeure (paraplégie ou hémiplegie dans la phase subaiguë) contre-indique l'utilisation du chlorure de suxaméthonium.

Anesthésie loco-régionale : la présence de déficits neurologiques existants peut empêcher l'utilisation d'un bloc neuroaxial central.

L'anesthésie neuraxiale n'est pas spécifiquement contre-indiquée, sauf si d'autres contre-indications existent.

Il est également important de noter qu'il y a un risque théorique d'angiomes de la moelle épinière qui peuvent être présents dans des syndromes de chevauchement possibles tels que le syndrome de Klippel-Trenaunay et si ceux-ci sont suspectés, une neuro-imagerie peut être appropriée.

[Fiche Orphananesthesia](#)

Mesures préventives

- Aucune mesure préventive n'est nécessaire.
- Les parents doivent être informés du risque de survenue de convulsions et de la conduite à tenir dans ce cas.
En première intention : diazépam IR 0,5 mg/kg, si crise > 5 min.
Celles-ci justifient une prise en charge neurologique spécialisée et un traitement antiépileptique.
- Crise convulsive :
 - Rassurer les parents avec les conseils suivants :
 - Ne pas tenter d'arrêter les mouvements, risque de blessures ;
 - Ne pas introduire d'objet dans la bouche ;
 - Noter l'heure de début de la crise, la durée, la nature de la crise ;
 - Retirer les lunettes, desserrer tout ce qui se trouve autour du cou afin de faciliter la respiration et mettre sur le côté pour que tout liquide puisse s'écouler de la bouche.
 - Appel du Centre 15.
- Le suivi ophtalmologique doit être régulier pour dépister un glaucome.
- Antiagrégants si thrombophlébites répétées.

Mesures complémentaires en hospitalisation

- Les patients peuvent avoir un retard mental modéré à sévère ; il faut favoriser la présence des proches aidants à l'admission en urgence et lors de l'hospitalisation ;
- Le traitement habituel, en particulier celui de l'épilepsie, ne doit pas être interrompu. Il est important que les recommandations faites par le neuropédiatre référent, dont les parents ou les accompagnants ont une copie, soient prises en compte par l'urgentiste qui reçoit l'enfant.

- Les parents ou proches aidants peuvent donner des informations sur l'observance ou non du traitement en cours, sur les circonstances qui ont conduit à l'hospitalisation, sur l'existence d'épisodes antérieurs...

Les associations de patients sont utiles pour aider le patient et ses proches à ne pas s'isoler en proposant une écoute et un soutien moral. Elles permettent de créer des liens entre les patients qui peuvent échanger leurs expériences. Elles peuvent améliorer le parcours de santé du patient : informations sur la pathologie, accès au réseau de soins (centre de compétences, centres de référence, filière de santé maladies rares) et aux services sociaux notamment pour le retour au domicile.

Proposer au décours de l'hospitalisation : un soutien psychologique et une éducation thérapeutique du patient et de son aidant familial.

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances le don de certains organes et tissus est possible en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine ([cf. numéros](#)).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

► Risque de transmission de la maladie

En l'état actuel des connaissances, il n'existe pas de risque de transmission de cette maladie sporadique. Il s'agit d'une mutation génétique postzygotique, c'est-à-dire survenue après la fécondation sur le bras long du chromosome 9 portant sur le gène *GNAQ*. L'incidence moyenne est de 1 naissance sur 20 à 50 000. Cette pathologie atteint équitablement les deux sexes.

► Risque particulier lié à la maladie ou au traitement

Le syndrome de Sturge-Weber est un syndrome neuro-cutané congénital, caractérisé par des angiomes évolutifs de la face, siégeant habituellement dans le territoire d'innervation du nerf trijumeau, des choroïdes et des leptoméninges. Peuvent s'associer également des angiomes de la cavité buccale, du larynx et de la trachée.

C'est le troisième syndrome neuro-cutané le plus commun, après la neurofibromatose et la sclérose tubéreuse de Bourneville (STB).

L'âge moyen du diagnostic est de 15 mois.

Si l'angiomatose faciale est présente dans 6 cas sur 10, une épilepsie et une atteinte oculaire (glaucome, angiome choroïdien, strabisme) sont présentes dans respectivement 100 et 71 % des cas.

D'autres manifestations neurologiques sont également communes (hémiparésie, retard psychomoteur, céphalées rebelles, AVC ischémique...).

Le traitement de fond peut associer de l'aspirine à faibles doses (à visée antithrombotique), des anticonvulsivants, des bêta-bloquants. Le laser est proposé pour le traitement des angiomes choroïdiens, une vitrectomie et trabéculéctomie sont nécessaires en cas de glaucome échappant au traitement médical.

► Don d'organes

À discuter en fonction de l'évaluation clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis.

La décision de greffe repose sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (rapport bénéfice / risque).

- Au niveau abdominal

Ce syndrome n'implique pas d'anomalie digestive, ni génito-urinaire notoire manifeste.

Le foie est prélevable.

L'intestin grêle et le pancréas sont prélevables.

Les reins sont prélevables (pas d'atteinte primitive).

- Au niveau thoracique

Il n'existe pas à notre connaissance de retentissement direct de ce syndrome sur l'appareil cardio-thoracique.

Le cœur et les poumons sont prélevables (pas d'atteinte primitive).

► Don de tissus

Sous réserve d'une évaluation individuelle, les dons de tissus (peau sauf face et épaules, vaisseaux, os...) sont possibles dans certaines circonstances. Le prélèvement de cornée n'est pas indiqué.

Numéros en cas d'urgence

**Centre national de référence
Malformations artério-veineuses superficielles (MAVs)
de l'adulte et de l'enfant**

Docteur Annouk Bisdorff-Bresson

Consultation multidisciplinaire hémangiomes et malformations vasculaires superficielles
Neuroradiologie : Professeur Emmanuel Houdart
Hôpital Lariboisière - 2, rue Ambroise-Paré - 75475 Paris Cedex 10

Tél. : 01 49 95 83 59
annouk.bisdorff@aphp.fr

Urgences pédiatriques : 03 20 44 46 64

Service de neuropédiatrie : 03 20 44 40 57

Urgences ophtalmopédiatriques Necker : En semaine : 01 44 49 45 08

La nuit et le week-end : 01 44 49 40 00 - demander l'ophtalmologue d'astreinte

Autres centres de référence ou de compétence

www.orpha.net

Filières de Santé Maladies Rares : Fava-Multi



www.favamulti.fr

Uniquement pour le don d'organes et de tissus

Services régionaux de l'ABM (SRA) : numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Ressources documentaires

1) 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.

2) Sturge-Weber syndrome: From the past to the present. A. Sudarsanam, S. Ardern-Holmes. EJPN, 18 (2013), pp. 258-326

3) Sturge-Weber Syndrome: A Review Actas Dermosifiliogr. 2017 Jun;108(5):407-417. doi: 10.1016/j.ad.2016.09.022. Epub 2017 Jan 23. E Hiqueros , E Roe , E Granell , E Baselga

4) Mosaic activating mutations in GNA11 and GNAQ are associated with phakomatosis pigmentovascularis and extensive dermal melanocytosis. Thomas AC, et al. JID 2016

Ces recommandations ont été élaborées par :

Docteur Annouk Bisdorff-Bresson

Praticien hospitalier temps plein - 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

Docteur Caroline Degrugillier-Chopin

Praticien hospitalier temps plein - Médecin vasculaire

Service d'EFCV institut cœur poumon - CHRU de Lille - Boulevard du Professeur-Jules-Leclercq - 59037 Lille Cedex

Caroline.chopin@chru-lille.fr

Docteur Olivia Boccara

Praticien hospitalier - Dermatologue - 01 44 49 46 63

Service de dermatologie, hôpital Necker

149, rue de Sèvres - 75015 Paris

olivia.boccara@aphp.fr

Docteur Sylvie Joriot

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

Docteur Matthieu Robert

MCU-PH - Ophtalmologue - 01 44 49 53 62

Service d'ophtalmologie, hôpital Necker-Enfants malades

149, rue de Sèvres - 75015 Paris

matthieu.robert@aphp.fr

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon
- hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03

- **Docteur Antony Chauvin** : commission des référentiels de la SFMU (CREF)
chef de service adjoint - service d'Accueil des urgences/SMUR - CHU Lariboisière - université de Paris

- **Docteur Delphine Douillet** : médecin Urgentiste - membre 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

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - service de Gestion des crises sanitaires - département Qualité gestion des risques - assistance publique-hôpitaux de Paris

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Professeur François Kerbaul, Docteur Francine Meckert : direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM

- L'Association de patients

Association française Sturge-Weber (Vanille-Fraise)

Date de réalisation : 27/09/2021

«Toute représentation ou reproduction intégrale ou partielle faite sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit ou ayant cause est illicite. Il en est de même pour la traduction, l'adaptation ou la transformation, l'arrangement ou la reproduction par un art ou un procédé quelconque », selon le code de la propriété intellectuelle, article L-122-4.