

SINDROME DI STURGE-WEBER-KRABBE

Elisabetta CAPRIS, Michele IESTER

Si tratta di una rara sindrome congenita appartenente alle cosiddette "sindromi neurocutanee" o facomatosi e caratterizzata dalla presenza di multipli amartomi localizzati a carico di occhio, cute e sistema nervoso centrale.

Un segno tipico cutaneo è la presenza del nevo vascolare cutaneo (naevus flammeus, nevo capillare), interessante più comunemente la regione sopraorbitaria e la parte superiore del viso, a tipica distribuzione trigeminale unilaterale.

Le classiche manifestazioni neurologiche della malattia sono rappresentate da crisi epilettiche parziali, secondariamente generalizzate, che insorgono solitamente in età infantile determinate dalla presenza di angiomi leptomeningei, e da calcificazioni giriformi intracraniche evidenti radiograficamente dopo l'infanzia.

Nel 50% dei casi è presente un ritardo mentale più o meno grave, mentre nel 30% dei casi si documentano disturbi motori (emiplegia). I pazienti affetti presentano anche alterazioni oculari tra cui angiomi della coroide e glaucoma (30%): quest'ultimo è presente nel 60% circa dei pazienti alla nascita e compare nel rimanente 40% nell'infanzia o nell'età adulta.

Le manifestazioni cliniche della malattia di Sturge-Weber (SW) hanno una comune base embriologica, rappresentata dall'anomala persistenza di vasi ematici embrionali con conseguente effetto sui tessuti circostanti.

Si possono distinguere, dal punto di vista sintomatologico, tre forme:

1. forma trisintomatica (Sturge-Weber-Krabbe tipica):

- oculare, cutanea e neurologica;
- con glaucoma;
- senza glaucoma, ma con angioma coroideale.

2. forme bisintomatiche:

a) Oculare e cutanea:

- glaucoma precoce con buftalmo;
- glaucoma tardivo senza buftalmo;
- angioma coroideale.

b) neurologica e cutanea:

- angioma encefalo-trigeminale;
- alterazioni minori del sistema nervoso centrale;
- angiomatosi cutanea midollare a distribuzione metamERICA;
- angiomatosi multiforme progressiva con aneurisma del circolo di Willis e dell'aorta addominale,



ritardo mentale, epilessia e calcificazioni intracraniche;
- angiomatosi teleangectasica corticomeningea.

La patogenesi della malattia sembra dovuta ad un difetto congenito del tessuto mesodermico ed ectodermico cefalico; la trasmissione è di tipo autosomico dominante a penetranza incompleta con uguale frequenza in entrambi i sessi. A differenza di altre facomatosi la sindrome di Sturge-Weber è frequentemente sporadica.

Il nevo facciale si presenta piatto, generalmente unilaterale e localizzato nella regione sopraorbitaria interessando la zona di distribuzione cutanea del V nervo cranico e qualche volta anche quella del nervo cervicale superiore.

Ai fini diagnostici sono indicate l'angiografia cerebrale che può precocemente evidenziare un angioma encefalo-meningeo in assenza delle tipiche calcificazioni cerebrali, e la fluorangiografia che dimostra una vascolarizzazione anomala della coroide.

Le alterazioni oculari si manifestano di solito nel periodo compreso tra la nascita e il 25° anno di età. Nei neonati il primo segno oftalmoscopico consiste nella tipica colorazione rosso intenso della retina dell'occhio colpito e in particolare la papilla ottica appare circondata da un'area di colore rosso intenso ("sea of tomato catsup"). In un terzo dei casi si può riscontrare, come lesione tipica, un angioma della coroide.

La lesione presenta un colore variabile dal grigio giallastro al rosso acceso, demarcato da un alone bluastro o verdastro; può associarsi edema cistoide della retina responsabile di un deficit più o meno marcato dell'acutezza visiva in parte dovuto ad un'ipermetropia assile progressiva che può raggiungere valori di 8-9 diottrie.

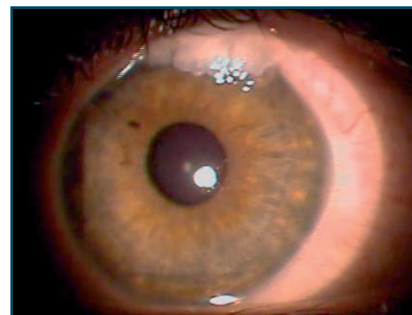
Dal punto di vista istopatologico più frequentemente la retina e l'epitelio pigmentato non presentano alterazioni mentre l'angioma si presenta come un ispessimento localizzato della coroide, ben delimitato dalla sclera e dalla membrana di Bruch, con diametro da 2 a 17 mm e spessore da 1 a 9 mm. L'angioma è costituito da ampi e numerosi vasi sanguigni che si riducono in periferia determinando un progressivo assottigliamento della lesione. In una fase successiva l'angioma può provocare più o meno rapidamente dapprima un sollevamento e in seguito un vero distacco retinico essudativo.

L'esame gonioscopico può evidenziare un angolo irido-corneale normale oppure la persistenza di tessuto mesodermico. Sono state postulate diverse ipotesi che riconducono la causa dell'ipertono oculare ad un aumento della pressione venosa episclerale, ad una ipotetica ipersecrezione di umor acqueo, ma più verosimilmente ad una disgenesia dell'angolo, soprattutto quando il glaucoma è presente alla nascita. Molto più raramente si può manifestare un glaucoma cronico semplice ad insorgenza precoce che è in genere monolaterale.

Anche se in passato nella terapia dell'angioma corioideale sono state usate con successo diverse metodiche quali la radioterapia e la diatermocoagulazione, attualmente il trattamento di prima scelta è la fotocoagulazione.

Altre anomalie oculari possono essere riscontrate oltre all'angioma della coroide, all'ipertono oculare e al "naevus flammeus": teleangectasie a carico della congiuntiva, angiomi episclerali, melanosi sclerale, angiomatosi iridea, tortuosità dei vasi retinici con accentuata dilatazione venosa, angiomi dell'orbita con esoftalmo. Un'altra anomalia non rara è l'eterocromia dell'iride, presente nel 7-8% dei casi, con l'iride ipercromica dallo stesso lato dell'angioma cutaneo.

Il trattamento è basato essenzialmente sull'utilizzo di farmaci anti-epilettici e antiglaucomatosi. Si può ricorrere alla terapia laser per trattare la malformazione vascolare facciale. La terapia topica del glaucoma, anche se rappresenta la prima scelta, è spesso inefficace o insufficiente. Sono stati descritti effetti collaterali da parte di farmaci prostanoidi (essudazione corioideale). La terapia chirurgica è fondamentalmente rappresentata dalla goniotomia, trabeculotomia (anche nella variante diatermotrabeculotomia), trabeculectomia con mitomicina C o trabeculotomia-trabeculectomia combinate.



Recentemente è stata proposta la sclerectomia profonda non penetrante con l'obiettivo di ridurre il rischio di soffusioni corioideali, frequente complicanza nella chirurgia della SW, legate alla rapida ipotonzizzazione durante le procedure chirurgiche.

Nel glaucoma refrattario è stato anche proposto con risultati variabili l'utilizzazione di impianti drenanti (Baerveldt, Molteno) e il criotrattamento dei corpi ciliari.