



Cas clinique

Syndrome de Sturge-Weber-Krabbe : à propos de deux cas

Sturge-Weber-Krabbe syndrome: two case reports

IB Staouni*¹, M Benzagmout², A Ettabiyaoui¹, N El Bouardi¹, M Haloua¹, LY Alaoui¹,
M Boubbou¹, M Maârroufi¹, B Alami¹

Résumé

Le syndrome de Sturge-Weber-Krabbe ou angiomatose encéphalo-trigémينية associe un angiome facial congénital, un angiome leptoméningé et angiome choroïdien. Elle reste une maladie très rare à l'échelle mondiale. Cliniquement, le mode de révélation est l'épilepsie dans 75 à 90% des cas. L'IRM reste l'examen de choix dans le dépistage précoce et le suivi de cette pathologie.

Nous illustrons deux cas de patients âgés de 5 et 23 ans respectivement, admis dans un contexte de crises épileptiques. Une imagerie a été réalisée et a permis de retenir le diagnostic de syndrome de Sturge Weber. Mots-clés : Epilepsie, syndrome de Sturge-Weber, IRM, TDM, Prise en charge.

Abstract

Sturge-Weber-Krabbe syndrom or encephalo-trijeminous angiomatosis combines congenital facial, leptomeningeal, and choroidal angiomas. It remains a very rare disease worldwide. Clinically, epilepsy represents the mode of revelation in 75 to 90% of

cases. MRI is the key exam for early detection and follow-up of this pathology.

Herein, we illustrate two cases of 5 and 23 years-old patients, admitted in a context of epileptic attacks. Imaging was performed and the diagnosis of sturge Weber syndrom was retained.

Keywords: Epilepsy, Sturge-Weber syndrom, MRI, CT scan, management.

Introduction

Syndrome de Sturge-Weber (SWS), encore appelé angiomatose encéphalo-trigémينية ou angiomatose encéphalo-faciale, est un syndrome neuro-cutané et oculaire congénital rare. Il associe une malformation capillaire faciale congénitale à type d'angiome plan, une malformation capillaro-veineuse leptoméningée, de localisation le plus souvent pariéto-occipitale homolatérale et un angiome choroïdien. L'IRM reste l'examen de choix dans le dépistage précoce et le suivi de cette pathologie [1, 2].

Cas cliniques

Cas n°1

Enfant de 05 ans, admis aux urgences pédiatriques pour crise convulsive inaugurale, sans aucun antécédent pathologique notable. L'examen clinique initial trouvait un enfant en bon état général, apyrétique, ayant une nuque souple, sans aucun déficit sensitivo- moteur. Le bilan biologique standard, incluant une NFS et ionogramme sanguin, était normal. Une TDM cérébrale a été réalisée en urgence objectivant des calcifications gyriformes au niveau pariéto-occipital gauche et un angiome pial associé à une hypertrophie du plexus choroïde homolatéral (Figure 1). L'électroencéphalogramme (EEG) a mis en évidence un foyer de souffrance pariéto-occipitale gauche. Un examen ophtalmologique était par la suite réalisé, revenant sans particularités. Le diagnostic du syndrome de Sturge Weber a été retenu et l'enfant a été mis sous traitement antiépileptique à base de

valproate de sodium avec une bonne amélioration clinique.

Cas n°2

Patient de 23 ans admis au service de radiologie pour bilan d'épilepsie pharmaco-résistante. L'examen clinique a objectivé un angiome plan cutané au niveau fronto-orbito-jugal droit arrivant jusqu'au niveau de la lèvre supérieure (Figure 2). L'IRM cérébrale a montré une atrophie de l'hémisphère cérébral droit par rapport au côté controlatéral, associée à une dilatation du ventricule latéral homolatéral, un épaissement du plexus choroïde droit (flèche blanche) ainsi qu'une prise de contraste méningo-piale en rapport avec un angiome pial à ce niveau (Figure 3). Des dépôts calciques ont aussi été détectés sur la séquence T2*. Ainsi, le diagnostic d'un syndrome de Sturge Weber a été évoqué, et le patient a été adressé en consultation ophtalmologique.

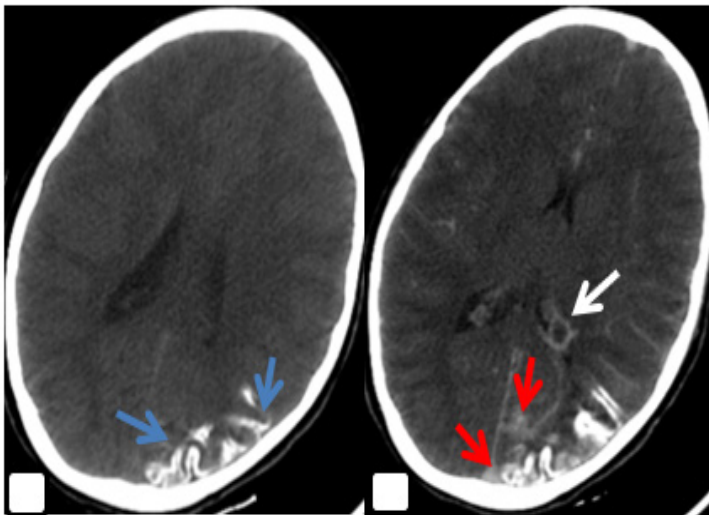


Figure 1 : TDM cérébrale en coupe axiale avant (a) et après injection du produit de contraste: Calcifications gyriformes au niveau pariéto-occipitale gauche (flèche bleue), rehaussement méningo-pial (flèche rouge) associé à une hypertrophie du plexus choroïde homolatéral (flèche blanche)



Figure 2 : Vue de face montrant un angiome cutané de l'hémiface droite

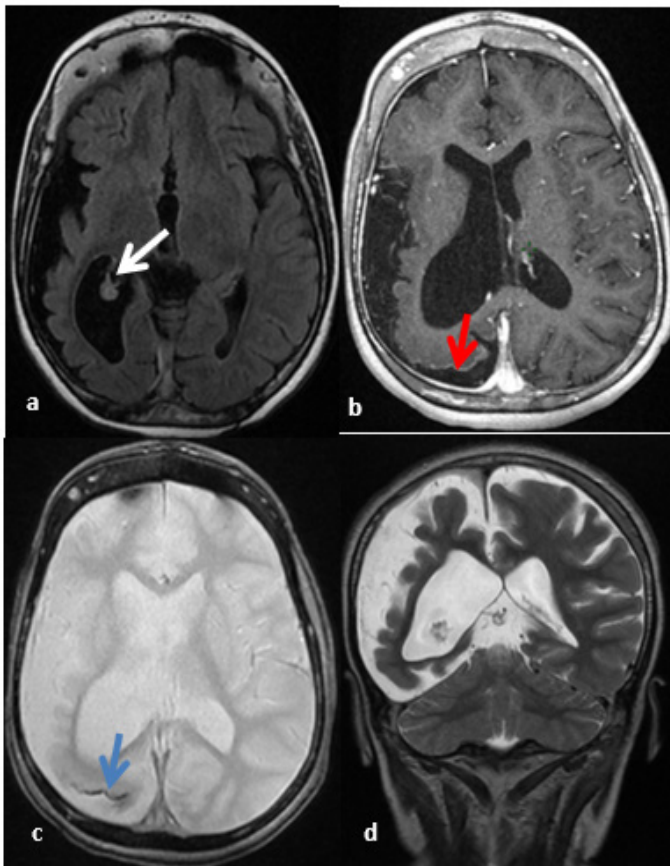


Figure 3 : IRM en coupes axiales séquence FLAIR (a), séquence T1 injectée (b) et séquence T2*(c) et en coupe coronale séquence T2 (d) montrant une atrophie de l'hémisphère droit, associée à une dilatation du ventricule latéral homolatéral, un épaississement du plexus choroïde droit (flèche blanche) ainsi qu'une prise de contraste méningo-piale en rapport avec un angiome pial à ce niveau (flèche rouge). Des dépôts calciques ont été détectés sur la séquence T2*(flèche bleue)

Discussion

Le syndrome de Sturge-Weber fait partie du groupe des phacomatoses qui comprend essentiellement la sclérose tubéreuse de Bourneville, la maladie de Von Recklinghausen et la maladie de Von Hippel Lindau. Il s'agit d'une affection sporadique dont la forme la plus commune associe trois types d'angiomes : leptoméningé, choroïdien et cutané généralement dans le territoire V1 du nerf trijumeau.

Le syndrome de Sturge-Weber (SSW) est un syndrome rare, avec une incidence estimée à 1 cas pour 20 000 à 50 000 personnes. Il touche les deux sexes avec une

discrète prédominance masculine [3].

Le SSW n'est pas héréditaire. Il est causé par une mutation somatique (une modification de l'ADN qui se produit après la conception au niveau des précurseurs de la zone affectée) du gène GNAQ situé sur le chromosome 9q21 [4].

L'angiome facial est présent dans environ 87- 90% des cas [5]. C'est un angiome plan mature congénital correspondant à une malformation vasculaire capillaire. Sa surface est initialement parfaitement lisse, sa couleur est variable allant du rose pâle à la couleur lie de vin. Cette couleur est due à la présence de sang désoxygéné dans les espaces vasculaires. Ses limites sont sinueuses, en carte géographique. La peau angiomateuse s'épaissit à l'âge adulte et fonce en couleur avec parfois des lésions nodulaires rouges. En général, il est unilatéral mais peut déborder la ligne médiane dans 50% des cas [6]. En dehors du territoire facial, il peut s'étendre au cuir chevelu, au cou, au tronc, aux membres et suivre parfois un trajet radiculaire.

Notre deuxième observation clinique illustre parfaitement la distribution cutanée de l'angiome facial dans la cadre du SSW de même que l'aspect macroscopique à l'âge adulte.

Dans le SSW, l'atteinte oculaire est inconstante et est observée uniquement dans un tiers des cas [7,8]. Elle résulte essentiellement des anomalies vasculaires atteignant la conjonctive, l'épiclère, la rétine et la choroïde ; elle peut se compliquer d'un décollement de la rétine, d'une buphtalmie ou d'un glaucome. Cette atteinte ophtalmique est souvent décrite comme homolatérale à l'angiome facial, et peut être bilatérale lorsque l'angiome est bilatéral.

Des crises épileptiques surviennent chez 75 à 90% des patients et débutent habituellement avant l'âge de 1 an. Elles sont typiquement focales mais peuvent se généraliser. Une hémiparésie contralatérale à l'angiome plan "lie de vin" existe chez 25 à 50% des patients. Parfois, l'hémiparésie s'aggrave, en particulier chez les patients pour lesquels les crises ne peuvent être contrôlées. Environ 50% des patients sont déficients intellectuels et un plus grand nombre

des patients a des difficultés d'apprentissage.

L'angiomasose encéphalo-trigéminee est ainsi classée selon Roach et al. [9] en trois sous-types [4]: type I : angiomes facial et leptoméningé ; type II : angiome facial sans atteinte cérébrale décelable ; type III : angiome leptoméningé isolé. Nos deux patients appartiennent au sous groupe I.

L'imagerie joue un rôle primordial dans le diagnostic du syndrome de Sturge Weber. L'IRM et ARM cérébrale est l'examen de choix dans le dépistage précoce et le suivi de cette pathologie [1, 10]. Elle permet de rechercher les signes en faveur de l'affection, à savoir l'angiome pie-mérien, l'angiome du plexus choroïde, les anomalies de développement veineux, l'atrophie cérébrale, les calcifications cérébrales, une polymicrogyrie, une lissencéphalie, ou une pachygyrie localisée [10].

La TDM cérébrale recherchera une atrophie cérébrale focale ou hémisphérique, souvent homolatérale à l'angiome; des calcifications intracrâniennes en forme de « S », gyriformes ou en rail de train, de siège sous cortical au niveau des artères méningées et des veines corticales; une hypertrophie et calcifications du plexus choroïde homolatéral à l'angiome; une prise de contraste corticale gyriforme. Un large spectre d'anomalies de développement cortical est observé chez les patients atteints de SSW, allant de la polymicrogyrie et schizencéphalie à la dysplasie corticale focale [11].

L'angiographie n'est plus pratiquée dans le SSW sauf en cas de maladie épileptique grave où une hémisphérectomie palliative est proposée ; son intérêt est de mieux évaluer l'extension de l'angiome cérébral [6].

L'EEG est souvent anormal montrant un ralentissement de l'activité de fond dans un ou les deux hémisphères en rapport avec une souffrance cérébrale [1, 9].

Le traitement du SSW est essentiellement médical, préventif et curatif, basé sur les antiépileptiques. Quant au traitement chirurgical de l'angiome pial, il consiste en une hémisphérectomie qui doit être envisagée pour les formes unilatérales d'évolution sévère et grave à l'origine d'une épilepsie pharmaco-

résistante ou de régression intellectuelle [11, 12]. Pour le glaucome, le traitement médical est souvent préféré vu les risques non négligeables de complications per et postopératoires [12, 13].

Conclusion

Le syndrome de Sturge-Weber est une phacomatose rare. Un bilan d'imagerie cérébrale doit être systématiquement demandé chez tout enfant présentant un angiome facial intéressant le territoire du trijumeau. L'examen ophtalmologique doit être aussi réalisé pour permettre un diagnostic précoce et réduire les complications ophtalmologiques et cérébrales.

*Correspondance

Imane Benabdallah Staouni

imanestaounibenabdallah@gmail.com

Disponible en ligne : 15 Juillet 2022

- 1: Service de Radiologie, Centre Hospitalo-universitaire Hassan II Fès, Maroc
- 2: Service de Neurochirurgie, Centre Hospitalo-universitaire Hassan II Fès, Maroc

© Journal of African Clinical Cases and Reviews 2022

Conflit d'intérêt : Aucun

Références

- [1] Boukhobza M, Enjolras O, Cambra MR. JJ Sturge-Weber syndrome: The current neuroradiologic data. J Radiol. 2000;81(7):765-771.
- [2] Masson V, Dalmas J, Faverge B, Stanoyevitch IF, Olivero P. Quel est votre diagnostic-Angiome facial et crises convulsives chez le nourrisson. Feuille de Radiologie. 1998;38(2):151-254.

- [3] Comi AM. Mise à jour sur le syndrome de Sturge-Weber : diagnostic, traitement, mesures quantitatives et controverses. *Lymphat Res Biol.* 2007;5 (4): 257-64.
- [4] A.M. COMI. Sturge–Weber syndrome. Elsevier, Handbook of Clinical Neurology, Neurocutaneous Syndromes, 2015, Vol. 132 (3rd series)
- [5] Inan C, Marcus J Sturge-Weber syndrome: report of an unusual cutaneous distribution. *Brain and Development* 21 (1999); 68-70
- [6] Enjolras O, Riche MC, Merland JJ Facial port wine and Sturge-Weber syndrome. *Pediatrics* 1985 ; 76:48-51
- [7] Hilton E, Hosking S Sturge-Weber syndrome: an overview. *Optometry Today (London)* 2003; 43(19):41-47
- [8] S. Alaoui Rachidi, A. Lahlou Mimi, A. Akammar, Y. Lamrani Alaoui, M. Boubbou, M. Maaroufi, B. Alami. Syndrome de Sturge Weber Krabbe: entité exceptionnelle. *Pan Afr Med J.* 2018; 31: 211.
- [9] Roach E. Syndromes neurocutanés. *Pediatr Clin North Am.* 1992;39(4):591-620.
- [10] Rudolf J, Jaubert M. Encephalo angiomatosis in black children. *S Afr Med J.* 1984 Jan 21;65(3):93–7
- [11] Uduma FU, Emejulu JK, Motah M, Okere PC, Ongolo PC, Muna W. Diagnostics différentiels de l'hémiatrophie cérébrale chez l'enfant : une revue de la littérature avec un rapport illustratif de deux cas. *Glob J Santé Sci.* 2013 mai ; 5 (3):195–207
- [12] Chugani HT, Mazziotta JC, Phelps ME. Sturge-webersyndrome: a study of cerebral glucose utilization with positron emission tomography. *J Pediatr.* 1989;114(2):244–53.
- [13] Gilly R, Lapras C, Tommasi M, Revol M, Challamal M, Clavel D. Maladie de Sturge Weber Krabbe, réflexions à propos de 21 cas. *Pédiatrie.* 1977;32(1):45–64. [PubMed] [Google Scholar]

Pour citer cet article :

IB Staouni, M Benzagmout, A Etabiyaoui, N El Bouardi, M Haloua, LY Alaoui et al. Syndrome de Sturge-Weber-Krabe : à propos de deux cas. *Jaccr Africa* 2022; 6(3): 91-95