

Syndrome de Sturge-Weber-Krabbe : forme complète (à propos d'un cas)

H. Habibi¹, N. Bouardi¹, S. Kolani¹, E. Bouanane², M. Haloua¹, M. Abdellaoui²,
B. Alami¹, Y. Lamrani¹, M. Maaroufi¹, M. Boubbou¹

¹ : Service de Radiologie Mère-Enfant, CHU HASSAN II de Fès

² : Service d'Ophthalmologie, CHU HASSAN II de Fès

RESUME

Le syndrome de Sturge-Weber-Krabbe (SSW) est une pathologie neuro-cutanée congénitale rare caractérisée par une angiomatose de la peau, de l'œil et des méninges. Sa physiopathologie est expliquée par une mutation génétique. La présentation clinique neurologique la plus fréquente est les crises épileptiques. Nous rapportons un cas de SSW regroupant les différents éléments de la triade originale : angiome plan de l'hémiface, angiomatose lepto-méningée et angiome choroïdien avec glaucome.

Mots clés :SSW, angiomatose, enfant, scanner cérébral.

SUMMARY

Sturge-Weber-Krabbe syndrome (SWS) is a rare congenital neuro-cutaneous disease characterized by angiomatosis of the skin, eye and meninges. Its physiopathology is explained by a genetic mutation. The most common clinical neurological presentation is seizures. We report a case of SWS grouping the different elements of the original triad: planar hemifaceangioma, lepto-meningeal angiomatosis and choroidal angioma with glaucoma.

Keywords: SWS, angiomatosis, child, CT-scan.

Date of Submission: 18-02-2020

Date of Acceptance: 02-03-2020

I. Observation

La fillette J.E, âgée de 2 ans et 7 mois, suivie en ophtalmologie depuis l'âge de 5 mois pour buphtalmie sur mégalocornée congénitale associée à un glaucome opéré et en pédiatrie pour crises convulsives partielles hémicorporelles gauches sous traitement antiépileptique. L'examen physique objective un angiome plan hémifacial droit (**figure 1**).

Dans le cadre du bilan de sa pathologie épileptique, l'électroencéphalogramme objective un foyer de souffrance pariéto-occipital droit. Une imagerie première faite aux urgences (scanner cérébral en contraste spontané) objective un élargissement des sillons corticaux pariéto-occipitaux droits (atrophie cérébrale) avec des calcifications fines et gyriiformes en regard (**figure 2**). L'injection de produit de contraste montrait une discrète hyperhémie cortico-piale au niveau de la région sus-décrite, en rapport avec un angiome pial, avec une légère congestion du plexus choroïde homolatéral (**figure 3**). L'analyse de l'étage orbitaire notait un épaississement choroïdien ipsilatéral aux anomalies sus-décrites réalisant un aspect en ruban fin et régulier rehaussé de façon importante après injection de produit de contraste évoquant un hémangiome choroïdien (**figure 4 : a, b**). Une IRM orbitaire a été faite objectivant le même aspect du globe oculaire. Le diagnostic du SSW a été retenu (**figure 4 : c**).



Figure 1 : Aspect rougeâtre de l'hémiface droite étendu sur les territoires du V1, V2 et V3 traduisant un angiome facial

II. Discussion

Le SSW est une rare neuroectodermatose caractérisée par des angiomes impliquant la face, la choroïde oculaire et la pie-mère. Il résulte du non développement et de la non fusion des veines corticales embryonnaires au cours de la vie fœtale. [1]

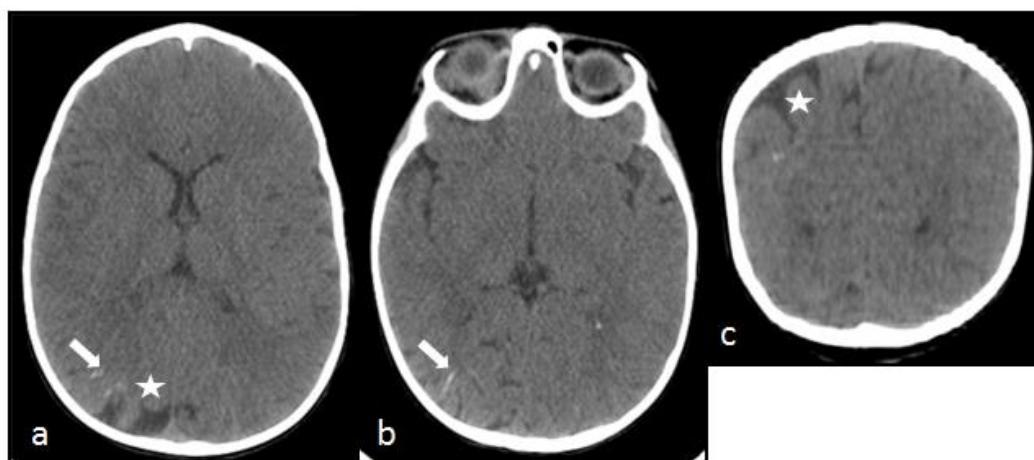


Figure 2 : scanner cérébral en contraste spontané **a** et **b** en coupes axiales **c** en coupe coronale montrant une atrophie cérébrale pariéto-occipitale droite (**étoile**) associée à des calcifications corticales fines et gyriformes (**flèche**).

Sur le plan clinique, *l'angiome plan facial* est visualisé sur l'aire trigémينية V1, parfois s'étend aux aires du V2 et V3 comme chez notre patiente, le plus souvent unilatéral mais peut être bilatéral. *L'angiome pial* intéresse fréquemment la région pariéto-occipitale, le territoire atteint dans notre cas, mais peut être hémisphérique. Il est révélé entre 75% et 90% des cas par des crises convulsives qui apparaissent généralement avant la fin de la 1^{ère} année, comme dans notre observation où elles ont commencé à l'âge de 5 mois, très rarement après l'âge de 5 ans, hémicorporelles controlatérales à l'angiome facial. Des déficits moteurs peuvent se rencontrer soit progressivement ou sous forme d'accidents vasculaires cérébraux (AVC) répétés (hémiparésie, hémianopsie et hémiatrophie) associés à des convulsions, céphalées ou migraine. *L'angiome choroïdien* complète la triade dans la forme typique du SSW, peut être compliqué de glaucome, décollement choroïdien ou rétinien. [2,3]

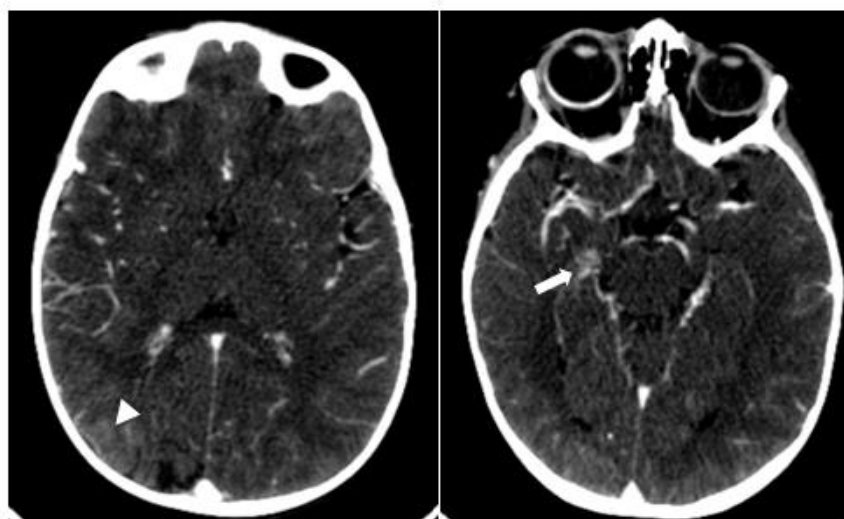


Figure 3 : scanner cérébral en coupes axiales après injection de produit de contraste montrant une discrète hyperhémie pariéto-occipitale droite (**tête flèche**) et une légère congestion du plexus choroïde homolatéral (**flèche**).

Les moyens de neuro-imagerie permettent de poser le diagnostic surtout devant la forte suspicion du SSW en l'absence de l'angiome cutané [2]. Le scanner cérébrale en contraste spontané objective des calcifications corticales gyriformes ou sous forme de « S », une atrophie du parenchyme cérébral et une hypertrophie compensatrice du diploé [4,5]. L'injection du produit de contraste montre un rehaussement et un épaissement pial et leptoméningé, souvent gyriforme et peut être masqué par les calcifications, une hypertrophie du plexus choroïde homolatéral à l'angiome pial et un drainage veineux assuré par le système veineux profond [6]. L'imagerie par résonance magnétique permet une meilleure étude du rehaussement de l'angiome pial et des anomalies de développement et de drainage veineux avec mise en évidence d'une dilatation des veines médullaires et une rareté des veines corticales. Les calcifications corticales apparaissent en asignal sur toutes les séquences. L'hémangiome choroïdien est isodense/isointense par rapport aux muscles adjacents. L'injection de produit de contraste montre une importante prise de contraste. Sa mise en évidence en imagerie n'est pas assez fréquente d'où l'intérêt de rapporter ce cas.

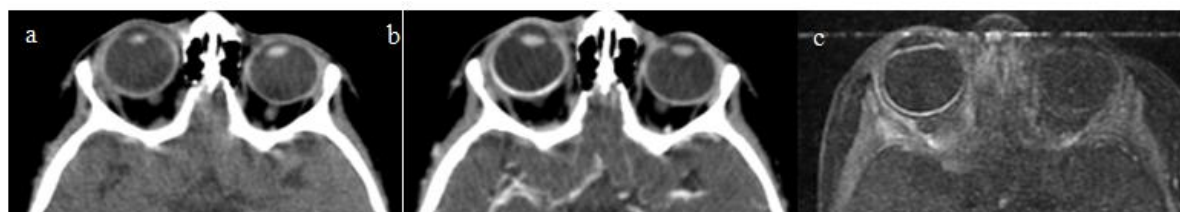


Figure 4 : a,b scanner cérébral en coupes axiales avant et après injection de produit de contraste objectivant un épaissement choroïdien droit rehaussé de façon importante après contraste en rapport avec un hémangiome choroïdien visible également en IRM en hypersignal T2 sur l'image c.

Le traitement est essentiellement symptomatique. Le traitement antiépileptique pour traiter les crises convulsives fréquemment associés à l'aspirine à faible dose pour prévenir les AVC et diminuer l'atrophie cérébrale. Une hémisphérectomie est à discuter en cas de crises convulsives incontrôlables par le traitement médical. Le traitement chirurgical et médical du glaucome congénital avec un suivi ophtalmologique rythmé. Une physiothérapie est à envisager en cas de déficit moteur.

III. Conclusion

Le SSW est une maladie congénitale rare dont les complications révèlent son existence. L'épilepsie l'a dévoilé dans notre cas. L'imagerie cérébrale pose le diagnostic et permet d'apprécier son évolutivité. Le traitement consiste à traiter ses complications. Le pronostic dépend de la sévérité de ces complications.

Références

- [1]. Sturge-Weber Syndrome with cerebellar involvement, M. Smith Pearl, W.M.A. Abdalla, D.D.M. Lin, A.M. Comi, E. Boltshausen, P. Gailloud, T.A.G.M. Huisman, *Journal of Neuroradiology* (2009) 36, 57—60.
- [2]. Adult diagnosis of temporo-occipital leptomeningeal angiomatosis, P. de la Riva, M.T. Martínez Zabaleta, M. Arruti González, M.A. Urtasun Ocariz, *Neurologia*. 2015 Jan-Feb;30(1):64-6. doi: 10.1016/j.nrl.2013.02.011. Epub 2013 Apr 18.
- [3]. Syndrome de Sturge-Weber : données actuelles de l'imagerie neuroradiologique, M Boukobza, O Enjolras, MR Cambra et JJ Merland, *J Radiol* 2000; 81 : 765-771 © Editions françaises de radiologie, Paris, 2000.
- [4]. Spectrum of CT and MR findings in Sturge-Weber syndrome: A case report, Pallavi J. Agrawal, Amit T. Kharat, Rajesh Kuber, Sunita Shewale, DOI: 10.4103/0975-2870.135284.
- [5]. Sturge-Weber syndrome: CT and MRI illustrations, Siddarth Ragupathi, Ajit Kumar Reddy, Annitha Elavarasi Jayamohan, Prakash Manikka Lakshmanan, doi:10.1136/bcr-2014-205743.
- [6]. Syndrome de Sturge-Weber bilatéral : aspects cliniques et scanographiques à propos de deux cas, S. Nguéfac, B. Moifo, J.R. Moulion Tapouh, O. Abdouramani, E. Mah, J. Gonsu Fotsin, *Rev. méd. Madag.* 2015 ; 5(2) : 586-589.
- [7]. Choroidal hemangioma with a bleed in Sturge-Weber syndrome : MRI, S. Singh, S. Thomas, *Indian Journal of Radiology and Imaging*, 2003, 13, 2, 233-235.

H. Habibi et al. "Syndrome de Sturge-Weber-Krabbe: forme complète (à propos d'un cas)." *IOSR Journal of Dental and Medical Sciences (IOSR-JDMS)*, 19(2), 2020, pp. 33-35.