

Syndrome de Sturge-Weber et de Klippel-Trenaunay chez un garçon de 19 ans à Kinshasa
Overlap of Sturge-Weber syndrome and Klippel-Trenaunay syndrome in a 19 years old boy in Kinshasa

Kelekele JK¹, Kayembe DL¹, Mwanza J¹,
Tshibassu P², Lukusa PT², Kakiese V³.

Correspondance

Joseph-Théodore Kelekele
Service d'ophtalmologie; B.P. 123 Kinshasa XI
Courriel: josephkelekele@gmail.com

Summary

Clinical findings, diagnosis and prognosis are described in a 19 years-old boy with Sturge Weber Syndrome (SWS) associated with a Klippel-Trenaunay syndrome (KTS).

The SWS presented at birth with right facial angioma reaching the first and second branches of trigeminal nerve (V1, V2), ophthalmologic abnormalities (buphtalmos, congenital glaucoma) and neurologic signs (seizure, hemiparesis, mental retardation).

The cerebral CT-Scan showed ipsilateral lepto meningeal angioma, calcification and cortical atrophy. Some degree of hypertrophy of both right superior arm and inferior leg suggestive of Klippel-Trenaunay syndrome was noted. Trabeculectomy and phaco-exeresis were performed in the right eye with additional beta-blocker drops to manage residual hypertony.

In despite of the early diagnosis and surgical treatment of glaucoma, the boy experienced a poor functional and neurologic prognosis leading to right eye blindness, recurrent seizure, hemiparesis and mental retardation.

Keywords: Sturge-Weber, Klippel-Trenaunay, knees valgus, Kinshasa

Article information

Received date: 4 June 2016

Accepted date: 26 August 2016

1 Service d'ophtalmologie, Cliniques Universitaires de Kinshasa, RD. Congo

2 Service de Pédiatrie, Cliniques Universitaires de Kinshasa, RD. Congo

3 Service de Dermatologie, Cliniques Universitaires de Kinshasa, RD. Congo

Résumé

Les manifestations cliniques, le diagnostic et le pronostic sont décrits chez un garçon de 19 ans avec le Syndrome de Sturge-Weber (SSW) associé au syndrome de Klippel-Trenaunay (KTS).

A la naissance, cet enfant a présenté à l'hémiface droite un angiome facial intéressant les deux branches du trijumeau (V1 et V2). Il a présenté également un glaucome congénital (buphtalmie) et des signes neurologiques (crises convulsives répétitives, hémiparésies répétitives et un retard mental). La tomodensitométrie cérébrale a montré un angiome leptoméningé ipsilatéral avec des calcifications intracérébrales. On a noté également une hypertrophie de deux membres supérieur et inférieur droits ainsi que du pied droit caractéristique du syndrome de Klippel-Trenaunay.

Une trabeculectomie et une phaco-exérèse ont été pratiquées à l'œil droit et complétées par un traitement hypotenseur oculaire (Béta bloquant). Malgré un diagnostic et un traitement chirurgical précoces du glaucome, l'évolution du cas s'est soldée par une cécité totale de l'œil droit, une hypertonie persistante, des convulsions répétitives mal contrôlées par les barbituriques, hémiparésies répétitives et une atrophie corticale cérébrale.

Mots clés: Sturge-Weber, Klippel-Trenaunay, genu valgus, Kinshasa.

Historique de l'article

Reçu le 4 juin 2016

Accepté le 26 août 2016

Introduction

Le Syndrome de Sturge-Weber (SSW) ou angiomatose encéphalotrijeminée est un syndrome neuro-oculo-cutané congénital associant un angiome plan facial siégeant dans le territoire du trijumeau (V1 et V2), un angiome leptoméningé ipsilatéral, et un hémangiome choroïdien isolé ou compliqué d'un glaucome. Au cours de l'évolution, s'installent une hémiatrophie cérébrale du même coté et des calcifications cérébro-méningées. C'est une affection congénitale habituellement rare et sporadique, d'évolution imprévisible, sans prédominance de sexe ni de race. Le tableau clinique caractéristique est unilatéral, et rares sont les manifestations bilatérales (1-5).

Le syndrome de Klippel-Trenaunay (KTS) est caractérisé par une triade faite d'un hémangiome cutané (habituellement unilatérale et intéressant une extrémité), une varicosité veineuse et une hypertrophie des tissus mous et osseux intéressant les membres (6-12).

L'incidence actuelle du SSW est proche de 1/50.000 naissances vivantes tandis que celle de Klippel-Trenaunay-Weber syndrome est estimé à 2-5/ 100.000 naissances (6-8, 13).

A travers cette observation, l'accent est mis sur le diagnostic et le traitement précoces du SSW associé au SKT mais avec une évolution plutôt péjorative.

Observation clinique

Il s'agissait d'un enfant de race bantoue, âgé de 19 ans à ce jour, de sexe masculin, référé de Pédiatrie à 16 mois d'âge pour fond d'œil dans le cadre d'une mise au point des crises convulsives à répétition sans fièvre. Il était né à terme, des parents non consanguins et 9^{ème} d'une fratrie de 10 enfants dont un décès. Les autres enfants sont sans problèmes de santé particuliers. Le patient a pesé à la naissance 3,800 kg et la mère avait constaté chez lui une rougeur de l'hémiface droite intéressant aussi les gencives. Ses antécédents étaient marqués essentiellement par les crises convulsives ayant débutées à 5 mois d'âge. Son calendrier vaccinal était bien suivi. Une buphtalmie a été notée à l'examen ophtalmologique.

A 19 ans, c'est un garçon ayant un quotient intellectuel bas et qui, physiquement, présente un angiome plan facial droit dans le territoire du trijumeau (V1 et V2), une mégalocornée et une proéminence de l'hémiface droite englobant aussi les gencives homolatérales, un thorax trapus, une hypertrophie des membres supérieur et inférieur droits avec genu valgus bilatéral. Il a un pied droit plus géant de 1,5 cm que le gauche et un naevus cutané à la face dorsale de la cuisse gauche.

L'EEG a été pathologique mais non spécifique d'épilepsie. Un premier CT-Scan avait mis en

évidence des calcifications cérébrales, et un second réalisé à intervalle de 13 ans avait révélé une atrophie cortico-sous corticale droite. Une radiographie des membres n'avait pas révélé d'anomalies osseuses et la biologie était restée non perturbée. Le patient avait été mis sous Barbituriques et Bétabloquant en collyre. Une phaco-exérèse et une trabéculéctomie ont été pratiquées à son œil droit. Les explications en rapport avec ces anomalies ont été données aux parents pour faciliter le suivi régulier de l'enfant. Les résultats de l'évolution clinique, de l'imagerie (CT-Scan cérébral, photographies, champ visuel) et de différentes mensurations ainsi que la prise en charge sont présentés dans les tableaux I, II et les figures 1-4.

Discussion

Le SSW ou angiomatose encéphalotrijeminée est un syndrome neuro-oculo-cutané congénital associant un angiome plan facial siégeant dans le territoire du trijumeau, un angiome leptoméningé ipsilatéral, et un hémangiome choroïdien isolé ou compliqué d'un glaucome.

Il représente un cas pour 50.000 naissances vivantes. L'incidence actuelle du SSW est proche de 1/50.000 naissances vivantes tandis que celle de Klippel-Trenaunay-Weber syndrome est estimé à 2-5/ 100.000 naissances. Leur fréquence n'est pas connue en Afrique subsaharienne (6-8,13).

Dans notre observation, l'angiome plan facial avait intéressé le territoire du trijumeau du côté droit (V1 et V2). Cette anomalie constitue un facteur de mauvais pronostic car les atteintes sont parfois profondes, et la vascularisation angiomatose anarchique s'associe souvent à une atteinte cérébrale homolatérale dans 30% des cas. Cette atteinte cérébrale profonde s'est manifestée chez notre patient par des signes neurologiques notamment les crises convulsives et des hémiparésies répétitives et le retard mental (5, 14-15).

Sur le plan ophtalmologique, nous avons noté un glaucome congénital précoce et de mauvais

pronostic fonctionnel ayant conduit inexorablement à la cécité malgré un traitement bien conduit. Ceci a été rapporté dans la littérature (2, 5, 16-21). Un relevé du champ visuel (La périmétrie automatique de Humphrey) a été réalisé à l'œil gauche et a révélé une hémianopsie nasale suggestive de l'atteinte cérébrale. IL a été impossible de le réaliser à l'œil droit à cause de la cécité totale de celui-ci (5, 14).

Une subluxation du cristallin observée dans notre cas est soit d'origine congénitale, soit d'origine traumatique. Cette association, à notre connaissance, n'a pas été décrite dans les séries publiées. Une malformation de l'angle associée à une subluxation du cristallin et ensuite à l'aphaquie serait le mécanisme à l'origine du glaucome congénital dans notre cas. L'hémangiome choroïdien étant diffus et non focal serait aussi probablement un élément supplémentaire dans la survenue de l'hypertonie persistante. L'œil étant déjà aveugle mais aussi les difficultés socio-économiques familiales n'ont pas permis d'entreprendre une photothérapie dynamique et/ou d'autres possibilités thérapeutiques de l'hémangiome.

Les syndromes de gigantisme monomélisme notamment ceux de Klippel-Trenaunay caractérisé par une triade faite d'un hémangiome cutané (habituellement unilatérale et intéressant une extrémité), une varicosité veineuse et une hypertrophie des tissus mous et osseux intéressant les membres et celui de Parks-Weber ont été évoqués devant l'hémi-hypertrophie des membres chez notre patient. Cette association a été rapportée dans une quarantaine des cas décrits dans la littérature récente. Le Syndrome de Protée a été également évoquée en présence de cette hémi-hypertrophie des membres, mais les radiographies n'ont pas révélé d'anomalies osseuses, classiquement couplées à un gigantisme spectaculaire (3, 6-12, 22-24).

La tomodensitométrie avait montré chez notre patient des calcifications et une atrophie cérébrale. Classiquement, la TDM après injection de produit de contraste permet de

mettre en évidence des calcifications intracrâniennes, une atrophie cérébrale et/ou une angiomatose de la pie-mère et de la choroïde. C'est ainsi qu'elle a une place de choix dans le diagnostic du Syndrome de Sturge-Weber. D'autre part, l'imagerie par résonance magnétique a une valeur diagnostique chez le nouveau-né, puisqu'elle peut montrer un angiome en hyposignal en T2, même en absence des calcifications. Cette technique, malheureusement, n'est pas disponible dans le plateau technique de notre clinique (1, 5, 25, 26).

Conclusion

En présence des angiomes plans de la face, d'une hypertrophie des tissus mous et osseux intéressant les membres, il faut savoir évoquer le diagnostic de syndrome de Sturge-Weber et celui de Klippel-Trenaunay parmi d'autres étiologies multiples possibles. L'imagerie par résonance magnétique reste un des examens clés devant des signes d'appels oculaires et neurologiques.

Références

1. Amirikia A, Scott IU, Murray TG. Bilateral diffuse choroidal hemangiomas with unilateral facial nevus flammeus in Sturge-Weber Syndrome. *Am J Ophthalmol* 2000; **130**:362-4.
2. Ouaggag B, Baha Ali T, Gaboune L, Benfdil N, Moutaouakil A. Syndrome de Sturge-Weber-Krabbe bilatéral et cécitant : à propos d'une observation. *Bull Soc Belge Ophtalmol* 2008; **307**:19-23.
3. Pioto ML, Dejuan J, Roiz C, Crespo M. Sturge-Weber Syndrome with atypical calcifications. *Rev Neurol* 1997; **25**:1411-3.
4. Enjolras O. Anomalies vasculaires superficielles (angiomes). *EMC* 2004; **1**:129-51.
5. Thomas-Sohl KA, Vaslow DF, Maria BL. Sturge-Weber Syndrome: A Review. *Pediatr Neurol* 2004; **30**: 303-10.
6. Howes JA, Setty G, Khan A, Hussain N. A rare pediatric case of Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. *J Pediatric Neurosci* 2015, **10**: 87-88.
7. Purkait R, Samanta T, Sinhamahapatra T, Chatterjee M. Overlap of Sturge-Weber syndrome and Klippel-Trenaunay syndrome. *Indian J Dermatol* 2011, **56**: 755-757.
8. Chhajed M, Pandit S, Dhawan N, Jain A. Klippel-trenaunay and Sturge-Weber overlap syndrome with

phakomatosis pigmentovascularis. *J Pediatr Neurosci* 2010; **5**: 138-140.

9. Parsa CF, Focal venous hypertension as a pathophysiologic mechanism for tissue hypertrophy, port-wine stains, the Sturge-Weber syndrome, and related disorders: proof of concept with novel hypothesis for underlying etiological cause (an American Ophthalmological Society thesis). *Trans Am Ophthalmol Soc.* 2013 Sep; **111**:180-215.

10. Lee CW, Choi DY, Oh YG, Yoon JHS, Kim JD. An infantile Case of Sturge-Weber syndrome in association with Klippel-Trenaunay-Weber syndrome and Phakomatosis Pigmentovascularis. *J Korean Med Sci* 2005; **20**: 1082-4.

11. Kiley MA, Oxbury JM, Coley SC. Intracranial hypertension in Sturge-Weber/Klippel-Trenaunay-Weber overlap syndrome due to impairment of cerebral venous outflow. *Journal of neuroscience* 2002; **9**: 330-333.

12. Nathan N, Thaller ST. Sturge-Weber syndrome and associated Congenital Vascular Disorders : A review. *The journal of craniofacial surgery*; 17, 2006.

13. Maruani A. Syndrome de Sturge-Weber. *Presses Med* 2010; **39**:482-86.

14. Smiotopoulos JG, Murphy MF. The phacomatoses. *Am J Neuroradiol* 1999; **1**:725-46.

15. Comi AM. Update on Sturge-Weber Syndrome: diagnosis, treatment, quantitative measures, and controversies. *Lymphat Res Biol* 2007; **5**:257-64.

16. Comi AM. Pathophysiology of Sturge-Weber Syndrome. *J Child Neurol* 2003; **18**:509-16.

17. Baselga E. Sturge-Weber Syndrome. *Semin Cutan Med Surg* 2004; **23**:87-98.

18. Kupczyk OM, Urban B, Mrugacz M, Lazarczyk A. The evaluation of the efficacy of treatment in glaucoma associated with Sturge-Weber Syndrome. *Klin Oczna* 2007; **109**: 46-8.

19. Comi AM. Advances in Sturge-Weber Syndrome. *Curr Opin Neurol* 2006; **19**:124-8.

20. Awad AH, Mullaney PB, Al-Mesfer S, Zwaan JT. Glaucoma in Sturge-Weber Syndrome. *JAAPOS* 1999; **3**:40-5.

21. Bernadozyk MJ, Pecold K. Etiopathogenesis and treatment of glaucoma in Sturge-Weber Syndrome. *Klin-Ocsna* 1993; **95**: 122-4.

22. Sarcaoglu MS, Guven D, Karakurt A, Ziraman I. An unusual case of Sturge-Weber Syndrome in association with phacomatosis pigmentovascularis and Klippel-Trenaunay-Weber Syndrome. *The Ophthalmic Communications Society* 2002; **22**:368-71.

23. Tshibassu M.P, Kazadi LA, Kizunda PD, Nkuembe R, Kayembe LD, Lelo T, Lukusa TP. Syndrome de Proteus avec caryotype normal : Description d'un cas chez un garçon de 3 ans et demi de race Bantoue. *Congo médical* 2005; **4**:4.

24. Jamis-Dow CA, Turner J, Biesecker LG, Choyke PL (2004). "Radiologic manifestations of Proteus syndrome". *Radiographics* **24** (4): 1051-68.

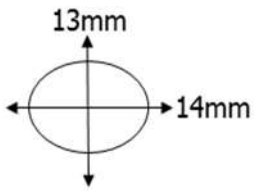
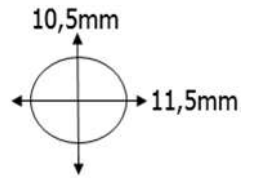
25. Tournut P, Turjman F, Guibal AL, Revol M, Gilly R. Intérêt de l'IRM dans la maladie de Sturge Weber. *J Neuroradiol* 1992; **1**: 285 – 92.

26. Boukhobza M, Enjolras O, Cambra MR, Merland JJ. Syndrome de Sturge-Weber : Données actuelles de l'imagerie neuroradiologique. *J Radiol* 2000; **81**: 765 – 71.

Tableau I. Evolution clinique du patient au cours des années

Date de consultation	Observation clinique	Examen ophtalmologique	Prise en charge	Bilan
25 nov. 1997 (16 mois d'âge)	- Conscient, et pas d'atteinte neurologique ni psychomotrice; - Angiome plan des V frontal et maxillaire droits; - Proéminence de l'hémiface droite - Buphtalmie homolatérale; - Naevus à la face dorsale de la cuisse gauche. - Genu valgus	- AV : Poursuite des objets; - Bio : OD : Subluxation nasale du cristallin. - FO: normal aux deux yeux Diagnostic retenu : Syndrome de Sturge-Weber et de Klippel-Trenaunay	- Expectative, (visites médicales régulières). - Phacoexérèse + trabeculectomie (à 20mois d'âge)	- CT-Scan cérébral : (calcifications) - Encéphalotrigeminal angiomatose - EEG : Tracé perturbé.
17 déc.2004 (7 ans d'âge)	- Idem supra - Hémiparésies fréquentes avec récupération spontanée.	- AV: CD5m OD vs 1.0 OG - Bio: OD : Aphaquie, - PIO : 28 mmHg OD vs 12 mmHg OG ; - FO: C/D. 0.6 OD vs 0.2 OG.	Timolol	
29 sept. 2011 (14 ans d'âge)	- Examen superposable au précédent	- AV: NPL OD vs 1.0 OG. - Bio: OD. Aphaquie, épiscéríte, mégaloconée; atrophie de l'iris, - PIO : 38mmHg OD vs 14mmHg OG ; - FO: OD : papille pale, C/D 1.0 et un hémangiome choroïdien	Timolol	
23 Juil. 2012 (15 ans d'âge)	- Examen superposable au précédent	- AV : NPL : OD vs 1.0 OG - PIO : 28mmHg OD vs 14mmHg OG - FO : Idem	Timolol	CT-Scan cérébral : atrophie cortico-sous corticale droite
09 juil. 2014 (18 ans d'âge)	- Examen superposable au précédent, - Arrêt de Timolol par le patient.	- AV: NPL OD vs 1.0 OG - PIO : 51mmHg OD vs 12mmHg OG	Timolol	
02 déc. 2016 (19 ans)	- Même examen que précédent - Sous Timolol collyre	- AV: NPL OD vs 1.0 OG. - PIO : 59 vs 10mmHg	Timolol	Imagerie non réalisée

Tableau II. Diamètres des globes oculaires

Biométrie		Diamètres cornéens	
Œil droit	Œil gauche	Œil droit	Œil gauche
LA = 27,77 mm	LA = 22,34 mm		

La longueur axiale (LA) était de 27,77 mm à l'œil droit et de 5,43 mm de moins à l'œil gauche. Le diamètre cornéen vertical droit était de 13 mm contre 10,5 mm à gauche ; tandis que le diamètre cornéen horizontal droit était de 14 mm avec 2,5 mm de moins pour l'horizontal gauche.

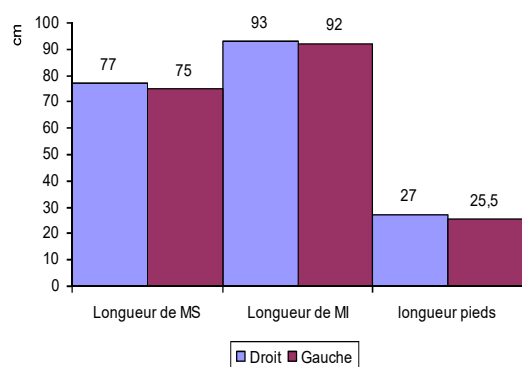


Figure 1. Longueur des membres et pieds

Le membre supérieur (MS) droit avait 2 cm de plus que le membre supérieur gauche. Et le membre inférieur (MI) droit en avait un de plus que le membre inférieur gauche. Le pied droit avait mesuré 27 cm de long contre 25,5 cm au pied gauche.

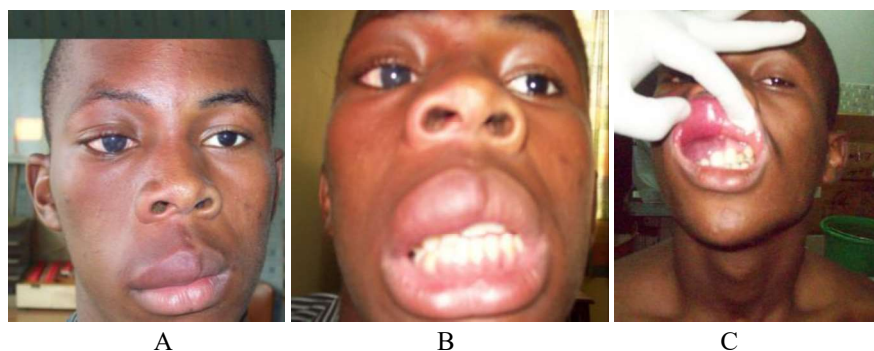


Figure 2. A. Angiome plan hémiface droite ; B. Lèvre supérieure proéminente dans sa moitié droite + mégalocornée droite ; C. Gencives tuméfiées dans la moitié supérieure droite



Figure 2. Membres droits hypertrophiés + genou valgus

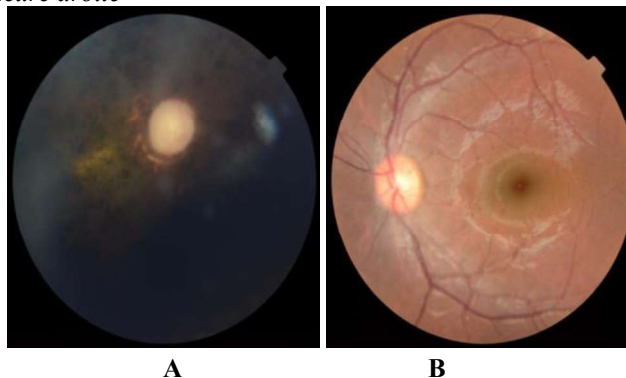


Figure 3. A. Œil droit : Hémangiome choroidien diffus + atrophie optique ; B. Œil gauche : Fond d'œil normal

Test de seuil central 24-2

Contrôle de fixation: suivi regard/T.A.

Cible de fixation: central

Pertes de fixation: 1/15

Erreurs faux pos.: 0 %

Erreurs faux nég.: 7 %

Durée du test: 07:14

FOYER: ARRÊTÉ

Stimulus: III, BLANC

Fond: 31.5 ASB

Stratégie: SITA-Standard

Diamètre de la pupille:

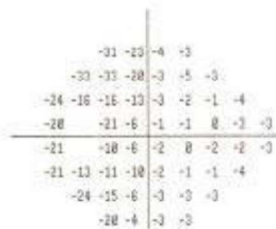
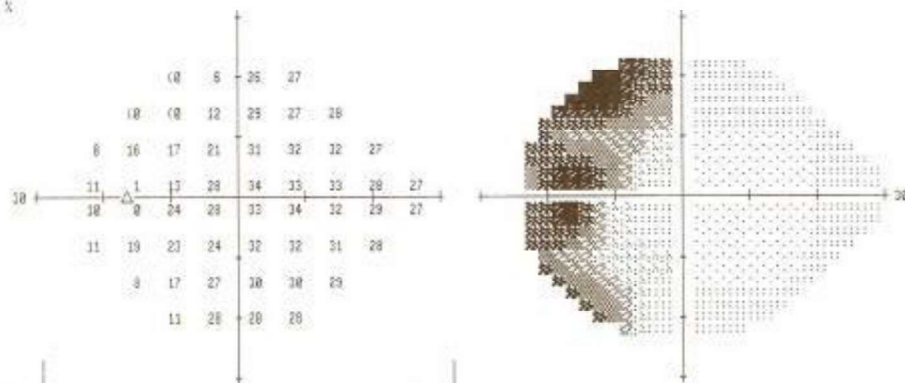
Acuité visuelle:

RM: DS OC: K

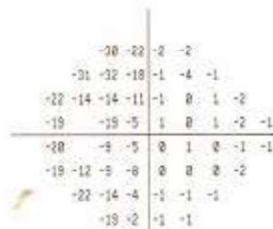
Date: 01-02-2017

Heure: 14:51 PM

L'âge: 19



DÉVIATION TOTALE



DÉVIATION INDIVIDUELLE

THG
HORS LIMITES NORMALES

VFI 79%

MD -7.87 DB P < 0.5%

PSD -9.14 DB P < 0.5%

11 : 5%

10 : 2%

9 : 1%

8 : 0.5%

© 2010 CARL ZEISS MEDITEC

HFA II 740-50893-5.1.3/5.1.3