

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome de Sturge Weber

Synthèse au médecin traitant

**Centre de Référence
Epilepsies Rares CRÉER**

&

**Centre de référence maladies rares de la peau
et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC)**

Le PNDS Sturge-Weber est disponible sur les site des filières de santé maladies rares

DéfiScience <http://www.defiscience.fr>

et Fimarad <https://fimarad.org/>

Synthèse à destination du médecin traitant

Le syndrome de Sturge-Weber (SSW) est un syndrome neuro-cutané rare avec une fréquence de 1/20 000 à 1/50 000 naissances. Il est causé par une mutation en mosaïque (somatique) du gène *GNAQ* ou *GNA11* dans les tissus atteints. Il associe au moins deux des trois éléments de la triade caractéristique :

- sur le plan dermatologique, un angiome plan (malformation capillaire) crânio-facial dont la topographie inclut classiquement le territoire de la branche ophtalmique du trijumeau (V1)
- sur le plan neurologique, un angiome leptoméningé (AL) souvent homolatéral à l'angiome plan.
- sur le plan ophtalmologique, un angiome choroïdien, pouvant être responsable d'un glaucome et d'une chorioretinopathie exsudative.

• Les caractéristiques de la maladie

1. L'angiome plan cutané

Il s'agit d'une malformation capillaire cutanée crânio-faciale, présente à la naissance, intéressant la région frontale, classiquement décrit sur un territoire considéré autrefois comme étant celui de la branche ophtalmique du nerf trijumeau (V1), et pouvant s'étendre au-delà, mais plus probablement dans un territoire embryologique vasculaire. Il est le plus souvent unilatéral, parfois bilatéral. C'est généralement la première manifestation de l'affection, motivant la recherche de l'atteinte oculaire et de l'atteinte neurologique, mais n'ayant pas d'autre retentissement qu'esthétique. Il n'a pas tendance à régresser spontanément et peut entraîner à l'âge adulte une hypertrophie des parties molles du visage.

2. L'atteinte oculaire

L'atteinte oculaire du SSW résulte essentiellement d'une hyperpression veineuse intra-orbitaire. L'ensemble des structures oculaires peut être atteint ; sur le plan clinique, l'atteinte se manifeste a minima par une dilatation des vaisseaux épiscléaux visible sous la forme d'une coloration rosée parfois discrète de la sclère. Les conséquences pathologiques du SSW sur l'œil sont doubles : d'une part le risque de glaucome, qui peut être au premier plan de la maladie au cours de la petite enfance, parfois dès la naissance mais qui peut se décompenser à bas bruit à tout âge ; d'autre part, le risque de décompensation exsudative de « l'angiome choroïdien », important à partir de la puberté, à l'origine d'une baisse indolore de la vision.

3. Les manifestations neurologiques

Les manifestations neurologiques du SSW sont dues à la présence et la répercussion de l'angiome leptoméningé (AL). Les mécanismes de cette atteinte sont dus en partie à l'anomalie du drainage veineux dans le parenchyme en regard de l'angiome avec une possible réduction du flux sanguin artériel, qui conduit à une atrophie progressive du parenchyme cérébral. Ces mécanismes sont exacerbés lors d'une crise convulsive, particulièrement en cas d'état de mal, et pourraient être aggravés par les stroke-like.

La présence d'un AL concerne quasi exclusivement les angiomes plan de topographie fronto-faciale V1, avec dans ce cas un risque d'atteinte neurologique dans 20 à 50 % des cas . Son diagnostic repose sur l'IRM cérébrale

Ces manifestations neurologiques sont en grande partie à l'origine de la sévérité de la maladie et constituent un des enjeux majeurs de la prise en charge. Elles sont particulièrement à craindre en cas d'AL étendu et/ou bilatéral.

Une épilepsie est présente dans 71 à 85% des SSW avérés et débute dans la première année de vie dans 75 à 95% des cas. Elle s'exprime dans la grande majorité des cas par des crises focales qui peuvent survenir sous forme d'état de mal, parfois inaugural, ainsi que sous forme d'orages de crises.

Un trouble du neurodéveloppement est très souvent présent, de sévérité variable, avec une déficience intellectuelle dans 32 à 45% des cas, particulièrement à craindre en cas d'AL étendu et d'épilepsie sévère

Un déficit moteur est associé dans près de la moitié des cas, le plus souvent léger à modéré.

Des épisodes de migraine et d'hémiplégie aiguë transitoire, dits « stroke like » sont présents dans 30 à 40 % des cas, parfois contemporains d'un état de mal.

● La prise en charge

La prise en charge est assurée par des centres experts en neurologie, neuropédiatrie, dermatologie et ophtalmologie.

Elle doit intégrer :

- sur le plan neurologique, l'identification précoce de l'AL, reposant sur l'IRM, conduisant à mettre en place la prise en charge de ses conséquences avec en premier lieu l'épilepsie dont le traitement constitue un enjeu majeur pour le pronostic cognitif et moteur ; elle doit associer également la prise en charge des troubles cognitifs et des troubles moteurs, et celle des épisodes d'hémiplégie aiguë transitoire.
- La recherche et la prise en charge de l'atteinte ophtalmologique avec le traitement du glaucome, à tout âge, impliquant le diagnostic et la prise en charge en urgence du glaucome congénital, le dépistage du glaucome tout au long de la vie, et la prise en charge spécialisée de la chorioretinopathie exsudative consécutive à l'angiome choroïdien.
- La prise en charge dermatologique, qui consiste à s'assurer du diagnostic d'angiome plan, à préciser sa topographie et déterminer s'il existe une atteinte oculaire ou cérébrale associée, à évaluer l'indication d'un traitement par laser. Le préjudice esthétique et le retentissement psychosocial de l'angiome plan facial, très variables d'un patient à l'autre, doivent être pris en compte. En cas de demande des parents ou du patient, le laser à colorant pulsé (en plusieurs séances) constitue le traitement de référence.
- La prise en charge psychologique, si le patient en manifeste le besoin (demande explicite, discours anxieux/dévalorisant/négatif en lien avec la maladie) ; offrant ainsi un espace de

parole et un accompagnement du vécu de la maladie. Dans le cas des patients mineurs, un tel accompagnement peut également être proposé aux parents selon les mêmes modalités.

- **Le suivi**

Le suivi est assuré selon les cas auprès de centres experts en neurologie, neuropédiatrie, ophtalmologie, dermatologie.

- 1. Sur le plan neurologique**

Le suivi comprend le suivi de l'épilepsie (calendrier des crises, retentissement des crises, suivi de l'efficacité et de la tolérance du traitement antiépileptique...), l'évaluation des fonctions cognitives et motrices, de l'adéquation du projet de scolarisation et des prises en charges rééducatives en fonction des troubles identifiés.

Le rythme des consultations est adapté à l'évolution clinique de chaque patient, en règle au minimum annuel, souvent plus rapproché dans la première année de vie et en cas d'épilepsie pharmacorésistante. Il se poursuit à l'âge adulte.

La prescription d'examen complémentaires, notamment en termes de dosages plasmatiques d'antiépileptiques, d'imagerie cérébrale ou d'EEG est décidée selon les signes d'appel et l'évolution clinique.

- 2. Sur le plan ophtalmologique**

Un suivi annuel est recommandé. L'atteinte ophtalmologique est d'autant plus élevée qu'il existe une hyperhémie sclérale. Le risque de décompensation glaucomateuse est présent à tout âge, même en l'absence de glaucome précoce ; seul un examen ophtalmologique systématique permet de le détecter, compte tenu de l'absence de signe fonctionnel.

- 3. Sur le plan dermatologique**

Le suivi dermatologique a pour but de déterminer ou de reconsidérer l'indication d'un traitement laser, en l'absence de prise en charge précoce, selon le retentissement esthétique et l'évolution de l'angiome plan. Il permet aussi de déterminer le moment et les modalités de sa réalisation. En l'absence de traitement laser, des visites systématiques pendant l'enfance - dont la fréquence n'est toutefois pas déterminée de façon consensuelle - restent conseillées. À l'âge adulte, les modalités de suivi, à déterminer au cas par cas, dépendent surtout de la demande du patient.

- 4. Sur le plan psychologique**

Le suivi psychologique participe à l'amélioration de la qualité de vie liée à la santé des patients en offrant un espace de parole privilégié. Il permet au patient de se livrer sur son vécu de la maladie et de ses différentes composantes : fardeau psychologique global, enjeux esthétiques et psychosociaux, potentiel anxiogène d'aggravation de la maladie, charge du parcours de soin notamment. La fréquence des entretiens de psychologie clinique est à déterminer selon la demande du patient.

- **La place du médecin traitant**

- 1. A l'étape du diagnostic**

Dans la plupart des cas, l'enjeu est de ne pas méconnaître une atteinte oculaire ou neurologique devant la découverte à la naissance d'un angiome plan fronto-facial

Le rôle du médecin traitant est alors d'orienter l'enfant vers les professionnels experts pour le diagnostic et la prise en charge. L'information initiale délivrée aux parents est cruciale et doit être prudente. Elle s'appuiera de préférence sur l'avis de médecins experts. S'il est important de reconnaître les angiomes plans à risque d'atteinte neurologique ou oculaire associée, il convient aussi de rester prudent sur le pronostic et de ne pas alarmer inutilement les parents, en particulier lorsque l'angiome plan crânio-facial ne concerne pas la région frontale.

2. Au cours du suivi

Le médecin traitant contribue au suivi des patients en collaboration avec les praticiens experts de chaque spécialité.

- il s'assure du suivi neurologique, dermatologique, ophtalmologique, et le cas échéant procède à l'orientation des patients
- il participe à l'accompagnement et au soutien du patient et de son entourage, et aux différents éléments de la prise en charge psychologique et sociale.

● Information / contacts utiles

► CRÉER - Centre de Référence Epilepsies Rares

Site coordonnateur : Pr Fabrice BARTOLOMEI, Service Épileptologie et Rythmologie Cérébrale, Hôpital de la Timone, Marseille

Sur le territoire national, les centres de références (CRMR) et de compétence (CCMR) « Déficiences intellectuelles de cause rare » peuvent être sollicités par le patient, la famille ou tout professionnel impliqué, à tout moment du parcours de vie, pour un avis sur une situation complexe ou l'obtention d'informations spécifiques sur le syndrome. La carte des centres labellisés est disponible sur le site <http://www.defiscience.fr>.

Centre de référence maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC)

Site coordonnateur Nord : Pr Smail HADJ-RABIA, Service de dermatologie, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.

Site coordonnateur Sud : Pr Juliette MAZEREEUW-HAUTIER, Service de dermatologie, Hôpital Larrey, Toulouse.

Sur le territoire national, les centres de références (CRMR) et de compétence (CCMR) « maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique » peuvent être sollicités par le patient, la famille ou tout professionnel impliqué, à tout moment du parcours de vie, pour un avis sur une situation complexe ou l'obtention d'informations spécifiques sur le syndrome. La carte des centres labellisés est disponible sur le site <https://www.fimarad.org>

► Association de patients

Association Vanille-Fraise : <https://www.vanille-fraise.org/>