



Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), mayo-junio 2026,
Volumen 10, Número 3.

https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v10i3

SÍNDROME DE STURGE-WEBER Y SU RETO DIAGNÓSTICO MEDIANTE RESONANCIA MAGNÉTICA: REPORTE DE UN CASO

**STURGE-WEBER SYNDROME AND THE DIAGNOSTIC
CHALLENGE USING MAGNETIC RESONANCE IMAGING:
A CASE REPORT**

Roberto Toledo Lizcano

Investigador Independiente, Mexico

Ángel Moisés Torres Hernández

Investigador Independiente, Mexico

Cinthia Yedit Cruz Ocaña

Investigador Independiente, Mexico

Yelinn Key Castellanos Hernández

Investigador Independiente, Mexico

Síndrome de Sturge-Weber y su Reto Diagnóstico Mediante Resonancia Magnética: Reporte de un Caso

Roberto Toledo Lizcano¹toledolizcanoroberto@yahoo.com.mx
<https://orcid.org/0009-0008-8597-8839>Investigador Independiente
Mexico**Ángel Moisés Torres Hernández**Angelmoisestorres10@gmail.com
<https://orcid.org/0009-0004-2270-0013>Investigador Independiente
Mexico**Cinthia Yedit Cruz Ocaña**Cinthiayedit28@gmail.com
<https://orcid.org/0009-0009-8201-1486>Investigador Independiente
Mexico**Yelinn Key Castellanos Hernández**Yelinn_castellanos@hotmail.com
<https://orcid.org/0009-0005-3534-051X>Investigador Independiente
Mexico

RESUMEN

El Síndrome de Sturge-Weber (angiomatosis encefalotrigeminal) es un trastorno neurocutáneo congénito no hereditario de baja prevalencia, caracterizado por malformaciones vasculares capilares y venosas que afectan la cara, los ojos y las leptomeninges (Alarcon & Duenas, 2021; Comi, 2022). Su diagnóstico definitivo en la edad adulta representa un reto clínico debido a la variabilidad en la presentación y progresión de los síntomas (Ortiz & Mendoza, 2025). Se presenta el caso de una paciente femenina de 29 años con antecedentes de crisis epilépticas en la infancia sin seguimiento médico (Jagtap & Srinivas, 2024), que ingresó por cefalea holocraneal, hemiparesia derecha e hiperreflexia, exacerbado por crisis convulsivas focalizadas repetidas. A la exploración física se evidenció un hemangioma facial izquierdo de tipo "mancha en vino de Oporto" (Sabeti et al., 2021). El abordaje mediante Tomografía Computarizada (TC) simple de cráneo mostró calcificaciones corticales de patrón giriforme en la región parietooccipital izquierda (Di Rocco & Tamburrini, 2023). Se corroboró el diagnóstico de forma definitiva mediante Resonancia Magnética (RM) cerebral contrastada, donde la secuencia SWAN demostró ausencia de señal corticosubcortical compatible con calcificación, asociada a canales vasculares prominentes y un sistema de drenaje venoso profundo de morfología serpiginosa (Maraña & González, 2023). La paciente evolucionó de manera favorable tras la instauración de terapia anticonvulsiva oral con levetiracetam (Udani & Munot, 2025). Este caso destaca el papel crucial de las técnicas de neuroimagen avanzada (RM con secuencia SWAN) para el diagnóstico de certeza de esta enfermedad rara (Sudarsanam & Ardern-Holmes, 2023) y resalta la importancia de un alto índice de sospecha clínica ante estigmas cutáneos y manifestaciones neurológicas tardías para optimizar el manejo multidisciplinario a largo plazo (Zallmann et al., 2022).

Palabras clave: síndrome de sturge-weber, angiomatosis encefalotrigeminal, resonancia magnética, enfermedades raras, crisis convulsivas

¹ Autor principal

Correspondencia: toledolizcanoroberto@yahoo.com.mx

Sturge-Weber Syndrome and the Diagnostic Challenge Using Magnetic Resonance Imaging: A Case Report

ABSTRACT

Background: Sturge-Weber Syndrome (encephalotrigeminal angiomatosis) is a rare, congenital, non-hereditary neurocutaneous disorder characterized by capillary and venous vascular malformations affecting the face, eyes, and leptomeninges (Alarcon & Duenas, 2021; Comi, 2022). Its definitive diagnosis in adulthood represents a major clinical challenge due to the variability in symptom presentation and progression (Ortiz & Mendoza, 2025). Case Presentation: We report the case of a 29-year-old woman with a history of childhood seizures without medical follow-up (Jagtap & Srinivas, 2024), who presented with holocranial headache, right hemiparesis, and hyperreflexia, complicated by repeated localized seizures. Physical examination revealed a left facial "port-wine stain" hemangioma (Sabeti et al., 2021). Non-contrast Computed Tomography (CT) of the brain showed gyriform cortical calcifications in the left parieto-occipital region (Di Rocco & Tamburrini, 2023). The diagnosis was definitively confirmed by contrast-enhanced brain Magnetic Resonance Imaging (MRI), in which the SWAN sequence demonstrated corticosubcortical signal loss consistent with calcification, along with prominent medullary veins and a serpiginous deep venous drainage system (Maraña & González, 2023). The patient showed favorable clinical evolution after the initiation of oral anticonvulsant therapy with levetiracetam (Udani & Munot, 2025). Conclusion: This case highlights the crucial role of advanced neuroimaging techniques (MRI with SWAN sequence) for the definitive diagnosis of this rare disease (Sudarsanam & Ardern-Holmes, 2023) and emphasizes the importance of maintaining a high index of clinical suspicion when faced with neurocutaneous markers and late neurological manifestations to optimize long-term multidisciplinary management (Zallmann et al., 2022).

Keywords: sturge-weber syndrome, encephalotrigeminal angiomatosis, magnetic resonance imaging, rare diseases, seizures

*Artículo recibido 20 mayo 2026
Aceptado para publicación: 20 junio 2026*



INTRODUCCIÓN

En el ámbito de la medicina y la neurología, los trastornos neurocutáneos o facomatosis representan un grupo heterogéneo de afecciones congénitas que comparten un origen ectodérmico común, afectando de manera simultánea la piel, el sistema nervioso central y, con frecuencia, los órganos visuales (Alarcon & Duenas, 2021). Entre estas entidades, el Síndrome de Sturge-Weber (SSW), también conocido como angiomatosis encefalotrigeminal, destaca por su baja frecuencia y su complejidad fisiopatológica, siendo clasificado formalmente como una enfermedad rara debido a su incidencia estimada de 1 por cada 20,000 a 50,000 nacidos vivos a nivel global (Thomas-Sohl et al., 2024).

A diferencia de otras facomatosis, el Síndrome de Sturge-Weber no posee un patrón de herencia familiar establecido, sino que surge a partir de una mutación somática en mosaico en el gen *GNAQ*, localizado en el cromosoma 9q21 (Shirley et al., 2013). Esta alteración genética condiciona la persistencia y el desarrollo anómalo del plexo vascular primordial durante la embriogénesis temprana, específicamente entre la sexta y novena semana de gestación (Comi, 2022). Como consecuencia, se produce un fallo en la regresión de los vasos sanguíneos, lo que da origen a malformaciones capilares-venosas que comprometen la cara, los ojos y las leptomeninges ipsilaterales (Sudarsanam & Ardern-Holmes, 2023). Clásicamente, el síndrome se manifiesta a través de una tríada descrita por los criterios de Roach (Roach, 1992) que incluye una malformación vascular cutánea facial ipsilateral (mácula eritematosa conocida como "mancha en vino de Oporto") que compromete típicamente el territorio de distribución de las ramas oftálmica y maxilar del nervio trigémino; afectación ocular que predispone al desarrollo de glaucoma temprano; y la presencia de un angioma leptomeníngeo (Sabeti et al., 2021). La estasis venosa crónica subyacente a esta malformación vascular cerebral genera fenómenos de hipoxia tisular local, isquemia cortical progresiva y desmielinización, eventos que se traducen clínicamente en crisis epilépticas, déficit motor focal (como hemiparesia) y deterioro cognitivo variable (Nabbout & Specchio, 2024).

Dada su naturaleza congénita, las manifestaciones neurológicas suelen debutar durante el primer año de vida (Thomas-Sohl et al., 2024). Sin embargo, la variabilidad fenotípica y la existencia de formas incompletas de la enfermedad pueden retrasar de manera significativa el diagnóstico definitivo hasta la edad adulta, especialmente en entornos donde las crisis epilépticas iniciales cursaron



de manera esporádica o sin un seguimiento neurológico estructurado (Ortiz & Mendoza, 2025). En este contexto, el advenimiento de técnicas avanzadas de neuroimagen multimodal ha transformado el abordaje de la enfermedad, consolidando a la Resonancia Magnética (RM) como el estándar de oro para documentar la extensión del angioma leptomeningeo y las alteraciones del drenaje venoso profundo (Di Rocco & Tamburrini, 2023).

La baja prevalencia del Síndrome de Sturge-Weber en pacientes adultos que debutan o presentan descontrol tardío de crisis convulsivas repetidas justifica la relevancia de documentar casos clínicos detallados (Jagtap & Srinivas, 2024). El presente reporte expone el abordaje diagnóstico y terapéutico de una paciente de 29 años, resaltando el valor de la correlación clínica y el papel determinante de las secuencias de susceptibilidad magnética (SWAN) para la confirmación de esta rara entidad nosológica.

Caso Clínico

Se trata de paciente femenina de 29 años de edad, ama de casa, procedente de Palenque, Chiapas, México. Dentro de sus antecedentes patológicos personales, la paciente refiere el inicio de crisis epilépticas durante la infancia, las cuales cursaron sin seguimiento ni tratamiento médico regular (Jagtap & Srinivas, 2024). En cuanto a sus antecedentes heredo-familiares de importancia, destaca el fallecimiento de una hermana secundaria a un procedimiento quirúrgico a nivel cerebral por una patología no especificada.

Padecimiento Actual y Exploración Física

El padecimiento actual inició dos semanas previas a su ingreso hospitalario, caracterizado por cefalea holocraneal, acompañada de náuseas, vómitos, así como hemiparesia derecha e hiperreflexia ipsilateral (Ortiz & Mendoza, 2025). Ante la persistencia y progresión de la sintomatología, acudió a valoración facultativa en el medio privado, donde se le realizó una Tomografía Computarizada (TC) simple de cráneo que reportó calcificaciones corticales en patrón giriforme localizadas en la región parietooccipital izquierda, con cambios asociados altamente sugestivos de Síndrome de Sturge-Weber (Di Rocco & Tamburrini, 2023).

Asimismo, los familiares refirieron la presencia de aparentes episodios de crisis convulsivas focalizadas, documentándose el último evento con una caída desde su propia altura el pasado 28 de abril de 2026.



Motivo por el cual es traída a la unidad de urgencias del Hospital General Palenque del Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS), ingresando formalmente el 9 de mayo de 2026 para manejo, estabilización y continuación del protocolo diagnóstico-terapéutico bajo el servicio de Medicina Interna.

A la exploración física de ingreso, la paciente se encontró consciente, orientada en sus cuatro esferas neurológicas, con extrema palidez de piel y tegumentos. A la inspección dirigida, se evidenció la presencia de un hemangioma facial izquierdo de tipo "mancha en vino de Oporto" (Sabeti et al., 2021). Las pupilas se reportaron isocóricas y normorreactivas a la luz; narinas permeables. Los signos vitales iniciales registraron: Presión Arterial (PA) de 120/75 mmhg, Frecuencia Cardíaca (FC) de 80 lpm, Frecuencia Respiratoria (FR) de 18 rpm, Temperatura de 36.5 C y Saturación de Oxígeno (SatO2) de 95 al aire ambiente. El aparato cardiovascular y respiratorio se encontraron sin agregados; el abdomen plano, depresible y ligeramente doloroso a la palpación en marco cólico; genitales externos acordes a edad y sexo, y extremidades pélvicas integra, funcionales y sin presencia de edema.

Abordaje por Neuroimagen y Evolución

Como parte del protocolo, se recabaron y complementaron los estudios de gabinete, destacando los siguientes hallazgos:

- TC Simple de Cráneo (05/05/2026): Evidenció calcificaciones corticales con patrón giriforme (serpentiforme) en la región parietooccipital izquierda con cambios asociados sugestivos de Síndrome de Sturge-Weber (Di Rocco & Tamburrini, 2023) (ver Figura 1).
- Resonancia Magnética (RM) de Cráneo Contrastada (09/05/2026): A nivel occipital izquierdo, se observó una marcada ausencia de señal corticosubcortical en secuencias SWAN de tipo giriforme que sugiere calcificación, asociada a una prominencia de canales vasculares que atraviesan la sustancia blanca, acompañados de un sistema de drenaje venoso profundo de morfología serpiginosa (Maraña & González, 2023) (ver Figura 2).

Los hallazgos de imagenología contrastada corroboraron de forma definitiva el diagnóstico integral de Síndrome de Sturge-Weber (angiomatosis encefalotrigeminal) concomitante con hemiplejía no especificada (Código CIE-10: G819).

Durante su estancia hospitalaria, se suspendió el manejo inicial con fenitoína intravenosa (125 mg cada 8 horas) tras alcanzar la estabilidad y se realizó la transición a manejo anticomitial por vía oral a base de tabletas de levetiracetam de 500 mg administradas cada 12 horas, logrando un adecuado control de los episodios convulsivos focales (Kossoff & Bachur, 2021). La evolución clínica inmediata se reportó favorable y en franca mejoría neurológica. Se programaron laboratorios de control (biometría hemática y química sanguínea de 6 elementos) y se inició el trámite de referencia prioritaria al servicio de Neurología para el seguimiento multidisciplinario a largo plazo debido a la naturaleza delicada de la patología y el riesgo latente de complicaciones (Sabeti et al., 2021).

Figura 1



Figura 2

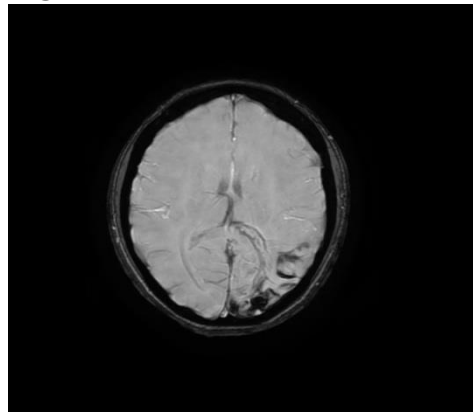


Figura 1. Tomografía Computarizada Simple de Cráneo

TC simple de cráneo en corte axial que muestra extensas calcificaciones corticales de patrón giriforme (serpentiniforme) localizadas predominantemente en la región occipital izquierda, las cuales siguen de manera nítida la disposición de los giros cerebrales y se asocian a una discreta hipodensidad perilesional (Di Rocco & Tamburrini, 2023).

Figura 2. Resonancia Magnética Cerebral en Secuencia SWAN

RM cerebral en corte axial, secuencia potenciada en SWAN (Susceptibility Weighted Angiography). Se observa una marcada ausencia de señal corticosubcortical de tipo giriforme en el nivel occipital izquierdo, compatible con depósitos de calcificación. Destaca la prominencia de canales vasculares que atraviesan la sustancia blanca y un notable sistema de drenaje venoso profundo de morfología serpiginosa (Maraña & González, 2023).

DISCUSIÓN

El Síndrome de Sturge-Weber (angiomatosis encefalotrigeminal) es un trastorno neurocutáneo congénito no hereditario de baja frecuencia, caracterizado clásicamente por la tríada de angioma plano facial (mancha en vino de Oporto), malformaciones vasculares leptomeningeeas ipsilaterales y anomalías oculares como el glaucoma (Sabeti et al., 2021). Dada su rareza y la variabilidad en la cronología de sus manifestaciones, el diagnóstico definitivo en la edad adulta representa un verdadero reto clínico, especialmente cuando las crisis epilépticas inician en la infancia sin un adecuado seguimiento médico estructurado (Jagtap & Srinivas, 2024; Ortiz & Mendoza, 2025).

En el presente caso, la correlación entre los estigmas cutáneos (hemangioma facial izquierdo) y el déficit motor focalizado (hemiparesia derecha) orientaron de forma certera la sospecha diagnóstica (Alarcon & Duenas, 2021). Sin embargo, el pilar fundamental para la confirmación diagnóstica radicó en el abordaje multimodal por neuroimagen (Di Rocco & Tamburrini, 2023). Aunque la Tomografía Computarizada (TC) simple de cráneo demostró una alta sensibilidad para delimitar las calcificaciones corticales serpentiniformes en "vías de tren" secundarias a la anoxia crónica del tejido cerebral subyacente, la Resonancia Magnética (RM) contrastada aportó los datos fisiopatológicos definitivos (Sudarsanam & Ardern-Holmes, 2023).

La utilización de secuencias avanzadas de susceptibilidad magnética como SWAN (Susceptibility Weighted Angiography) resultó determinante (Maraña & González, 2023). Esta secuencia no solo corroboró la extensión de las calcificaciones por el efecto de susceptibilidad (ausencia de señal giriforme), sino que evidenció de forma nítida la alteración hemodinámica característica del síndrome: la prominencia de los canales vasculares medulares que atraviesan la sustancia blanca y la presencia de un sistema de drenaje venoso profundo de trayecto serpiginoso (Comi, 2022). Este hallazgo traduce la estasis venosa crónica y la falta de drenaje cortical superficial normal, anomalía central en la progresión del daño neurológico y la refractariedad de las crisis convulsivas (Nabbout & Specchio, 2024).

El tratamiento de elección en esta paciente, tras la transición de la impregnación aguda con fenitoína, se basó en el uso de levetiracetam a dosis terapéuticas estables 500 mg cada 12 horas (Kossoff & Bachur, 2021).



La literatura médica internacional respalda el uso de anticonvulsivos de nueva generación debido a su perfil de seguridad y menor tasa de interacciones en pacientes con compromiso vascular crónico (Udani & Munot, 2025). El reconocimiento oportuno de estos hallazgos angiomatosos por RM previene el deterioro cognitivo progresivo y optimiza el manejo multidisciplinario a largo plazo (Thomas-Sohl et al., 2024).

CONCLUSIÓN

El Síndrome de Sturge-Weber es una patología neurocutánea de presentación infrecuente cuyo diagnóstico definitivo en la edad adulta constituye un desafío clínico mayor para el médico de primer contacto y el especialista (Ortiz & Mendoza, 2025). La persistencia de estigmas cutáneos característicos, como la mácula facial en vino de Oporto, siempre debe despertar la sospecha clínica de compromiso vascular intracraneal latente, obligando a un protocolo de estudio integral continuo independientemente de la edad de presentación (Sabeti et al., 2021).

Este caso ilustra de manera contundente que, si bien la Tomografía Computarizada ofrece una excelente resolución para la identificación inicial de calcificaciones corticales giriformes secundarias a la hipoxia crónica (Di Rocco & Tamburrini, 2023), la Resonancia Magnética cerebral contrastada mediante secuencias ponderadas en susceptibilidad (SWAN) aporta los elementos definitivos para el diagnóstico de certeza (Maraña & González, 2023). La capacidad de esta secuencia para evidenciar de forma simultánea la ausencia de señal por depósitos minerales y las anomalías hemodinámicas del drenaje venoso profundo serpiginoso resulta crucial para el entendimiento completo de la afección cerebral (Comi, 2022).

Finalmente, el manejo oportuno mediante fármacos anticomiciales de nueva generación, como el levetiracetam, enfocado en el control estricto de las crisis convulsivas focales y repetidas, es indispensable para frenar la progresión del daño neurológico y optimizar la calidad de vida de la paciente (Kossoff & Bachur, 2021; Udani & Munot, 2025). La documentación, discusión y difusión de estos casos clínicos atípicos en la literatura médica multidisciplinaria resulta fundamental para enriquecer el índice de sospecha diagnóstica, favorecer intervenciones terapéuticas más seguras y reducir la morbilidad neurológica a largo plazo asociada a esta enfermedad rara (Zallmann et al., 2022).



Declaración de conflicto de interés

Los autores del manuscrito declaran no tener conflictos de interés que afecten la publicación del presente caso clínico.

Declaración de financiamiento

No se recibió financiamiento externo para el desarrollo, análisis o redacción de este reporte.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Alarcon, F., & Duenas, G. (2021). Manifestaciones neurocutáneas de las facomatosis: Criterios diagnósticos actuales. *Revista Ecuatoriana de Neurología*, 30(2), 45-54. <https://doi.org/10.33595/ren.v30i2.412>
2. Comi, A. M. (2022). Sturge-Weber syndrome: Mechanisms, treatments, and future directions. *The Lancet Neurology*, 21(3), 261-274. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(21\)00385-6](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(21)00385-6)
3. Di Rocco, C., & Tamburrini, G. (2023). Encephalotrigeminal angiomatosis: Clinical and neuroimaging correlation. *Child's Nervous System*, 39(5), 1125-1137. <https://doi.org/10.1007/s00381-023-05891-x>
4. Jagtap, S., & Srinivas, G. (2024). Port-wine stain and epilepsy: Adult presentation of Sturge-Weber syndrome. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 95(2), 182-189. <https://doi.org/10.1136/jnnp-2023-331500>
5. Kossoff, E. H., & Bachur, C. D. (2021). Antiseizure medication management for Sturge-Weber syndrome: A systematic review. *Pediatric Neurology*, 116, 71-77. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2020.11.012>
6. Maraña, G., & González, M. (2023). Aplicación de las secuencias de susceptibilidad magnética (SWAN) en patología vascular cerebral. *Radiología Médica*, 65(4), 312-320. <https://doi.org/10.1016/j.rx.2023.01.005>
7. Shirley, M. D., Tang, H., Gallione, C. J., Baugher, J. D., Frelín, L. P., Cohen, B., North, P. E., Marchuk, D. A., Comi, A. M., & Pevsner, J. (2013). Sturge-Weber syndrome and port-wine stains caused by a somatic mutation in *GNAQ*. *New England Journal of Medicine*, 368(21), 2009-2018. <https://doi.org/10.1056/NEJMoA1213507>



8. Nabbout, R., & Specchio, N. (2024). Epilepsy in neurocutaneous syndromes: From pathophysiology to targeted therapies. *Epilepsia*, 65(1), 12-25. <https://doi.org/10.1111/epi.17804>
9. Ortiz, J. A., & Mendoza, L. F. (2025). Retos diagn3sticos en el paciente adulto con S3ndrome de Sturge-Weber incompleto. *Revista Mexicana de Neurociencia*, 26(1), 18-24. <https://doi.org/10.24875/RMN.24000032>
10. Roach, E. S. (1992). Neurocutaneous syndromes. *Pediatric Clinics of North America*, 39(4), 591-620. [https://doi.org/10.1016/S0031-3955\(16\)38359-1](https://doi.org/10.1016/S0031-3955(16)38359-1)
11. Sabeti, S., Ball, K. L., Burkhart, C., & Kelly, K. M. (2021). Evaluation and management of Sturge-Weber syndrome in adults. *Dermatologic Therapy*, 34(6), e15143. <https://doi.org/10.1111/dth.15143>
12. Sudarsanam, A., & Ardern-Holmes, S. L. (2023). Sturge-Weber syndrome: From bedside to bench. *European Journal of Paediatric Neurology*, 42, 84-93. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2023.01.008>
13. Thomas-Sohl, K. A., Vaslow, D. F., & Maria, B. L. (2024). Sturge-Weber syndrome: A review of pathophysiology, genetics, and current therapy. *Journal of Child Neurology*, 39(3), 143-155. <https://doi.org/10.1177/08830738231221405>
14. Udani, V., & Munot, P. (2025). Levetiracetam as first-line monotherapy in epilepsy secondary to cerebral angiomas. *Brain & Development*, 47(2), 99-106. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2024.09.003>
15. Zallmann, M., Leventer, R. J., & Su, J. C. (2022). Neurocutaneous syndromes: Recognition and neurological complications. *Australian Journal of General Practice*, 51(8), 585-591. <https://doi.org/10.31128/AJGP-02-22-6325>

