



UNIVERSITE CADI AYYAD
FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE
MARRAKECH

ANNEE 2007

THESE N° 21

Maladie de Sturge–Weber–Krabbe A propos de quatre cas

THESE

PRESENTEE ET SOUTENUE PUBLIQUEMENT LE/.../2007
PAR

Mr. **Safa OUAHBI**

Né le 10-12-1981 à Agadir

POUR L'OBTENTION DU DOCTORAT EN MEDECINE

MOTS CLES

Syndrome Sturge–Weber– Angiome plan facial
Angiome leptoméningé – Epilepsie

JURY

Mr. **M. SBIHI**

Professeur de Pédiatrie

PRESIDENT

Mr. **M. BOUSKRAOUI**

Professeur de Pédiatrie

RAPPORTEUR

Mr. **S. AIT BEN ALI**

Professeur de Neurochirurgie

Mr. **A. OUSEHAL**

Professeur de radiologie

JUGES

Mr. **A. MOUATAOUKIL**

Maître de conférence agrégé d'Ophtalmologie

Mr. **A. OUBAAZ**

Professeur d'Ophtalmologie

ABREVIATIONS

- SSW : syndrome de Sturge-Weber
- TDM : tomodensitométrie
- IRM : imagerie par résonance magnétique
- EEG : électroencéphalogramme
- ALM : angiome leptoméningé
- CMZ : carbamazépine
- CHU : centre hospitalier universitaire
- ETF : échographie transfontanellaire
- HMPAO : hexaméthyle-propylène amine oxime
- TEMP : tomographie par émission monophotonique
- TEP : tomographie par émission de positons
- MAV : malformations artério-veineuses
- AVC : accident vasculaire cérébral
- SPNP : sclérectomie profonde non perforante
- CPTS : cyclophotocoagulation trans-sclérale
- PDT : thérapie photodynamique

DEDICACES

A ma famille, les personnes les plus chères à mon cœur. J'espère vous procurer autant de satisfaction et de fierté que vous m'avez données et continuez à me donner tous les jours.

A ma mère, l'être que j'aime le plus au monde. Les mots ne suffisent pas à décrire mon amour et ma gratitude. J'espère être toujours à la hauteur de tes aspirations.

A mon père, le plus affectueux et tendre des pères, avec tout l'amour du monde. Ce travail est l'aboutissement de ton dévouement et ton soutien exemplaires durant toutes mes années d'études.

A mon très cher frère et à mon adorable petite sœur, avec mes souhaits de bonheur et de réussite. Que l'amour et la complicité qui nous unissent perdurent toute la vie.

A Abdelouahab, pour ta patience et ton aide, avec tout mon amour.

A Anissa, pour tous ces moments partagés, pour ton soutien infailible.

A Issam, pour ton aide précieuse et ta compréhension.

A mes grands-mères Immi et Mi Hlima, avec mes souhaits de bonne santé et longue vie.

A mes défunts grands-parents, leurs doux souvenirs réchaufferont toujours mon cœur.

A mes très chères amies, avec qui j'espère, les liens perdureront : Yasmina, Hanan, Mouna, Saloua, Zahira, Sofia, Dalal.

A mes oncles et tantes, pour votre intérêt et votre soutien durant mes années d'études de Médecine.

A mes cousins et mes cousines, puisse dieu nous garder toujours unis.

A Dr. Riffj Abdelaziz, pour votre intérêt et vos précieux conseils le long de mes années d'études.

A Dr. Damou Abdesslam, pour votre soutien et votre inestimable aide pour mes années de stages.

PLAN

| | |
|--|-----------|
| Introduction..... | 1 |
| Patients et méthodes..... | 3 |
| Résultats..... | 5 |
| Observation n°1..... | 7 |
| Observation n°2..... | 12 |
| Observation n°3..... | 16 |
| Observation n°4..... | 18 |
| Discussion..... | 20 |
| I. Définition..... | 21 |
| II. Historique..... | 21 |
| III. Epidémiologie..... | 22 |
| IV. Pathogénie..... | 23 |
| 1. Les données de l'embryogenèse..... | 23 |
| 2. Les hypothèses génétiques..... | 24 |
| V. Présentation clinique..... | 25 |
| 1. L'angiome cutané..... | 25 |
| 1.1. Aspect..... | 25 |
| 1.2. Topographie..... | 26 |
| 2. L'atteinte oculaire..... | 29 |
| 2.1. L'angiome choroïdien..... | 30 |
| 2.2. L'angiome conjonctival et épiscléral..... | 31 |
| 2.3. Le glaucome..... | 31 |
| 2.4. Les autres lésions..... | 32 |

| | |
|--|-----------|
| 3. Les signes neurologiques..... | 32 |
| 3.1. L'épilepsie..... | 32 |
| 3.2. Le déficit moteur..... | 33 |
| 3.3. Le retard mental..... | 34 |
| 3.4. Les troubles psychiatriques..... | 35 |
| 3.5. La migraine..... | 35 |
| 4. Autres atteintes | 36 |
| 4.1. Atteinte de la cavité buccale..... | 36 |
| 4.2. Les atteintes viscérales..... | 37 |
| VI. Formes cliniques..... | 38 |
| 1. Les formes incomplètes..... | 38 |
| 2. Les formes associées..... | 40 |
| VII. Les examens complémentaires..... | 41 |
| 1. La radiographie du crâne..... | 41 |
| 2. L'échographie transfontanellaire..... | 42 |
| 3. Le scanner cérébral | 43 |
| 3.1. L'atrophie cérébrale..... | 43 |
| 3.2. Les calcifications intracrâniennes..... | 44 |
| 3.3. L'asymétrie cérébrale..... | 45 |
| 3.4. La prise de contraste corticale..... | 45 |
| 3.5. L'augmentation de la taille du plexus choroïde..... | 46 |
| 4. L'imagerie par résonance magnétique | 47 |
| 4.1. IRM sans injection | 47 |
| 4.2. IRM avec injection..... | 48 |
| 5. L'imagerie cérébrale fonctionnelle..... | 49 |

| | |
|--|-----------|
| 5.1. Étude du débit sanguin cérébral par la tomographie par émission de positons | 50 |
| 5.2. Étude du débit sanguin cérébral par la tomographie à émission monophonotonique..... | 50 |
| 5.3. Étude du métabolisme cérébral par la PET au fluoro-D-glucose | 52 |
| 6. L'électroencéphalogramme | 54 |
| 7. L'artériographie cérébrale..... | 54 |
| 8. Les variantes neuroradiologiques du syndrome Sturge-Weber..... | 55 |
| VIII. Anatomopathologie..... | 57 |
| 1. L'angiome facial | 57 |
| 2. Les lésions oculaires..... | 57 |
| 3. L'angiome méningé..... | 57 |
| 4. Les lésions cérébrales..... | 58 |
| 4.1. Les calcifications cérébrales..... | 58 |
| 4.2. La nécrose parenchymateuse..... | 59 |
| 4.3. La sclérose fibrillaire..... | 60 |
| 4.4. L'atrophie cérébrale..... | 60 |
| IX. Traitement..... | 60 |
| 1. Traitement de l'angiome cutané..... | 60 |
| 1.1. Techniques..... | 60 |
| 1.2. Indications..... | 63 |
| 2. Traitement ophtalmologique | 64 |
| 2.1. Traitement du glaucome..... | 64 |
| 2.2. Traitement de l'angiome choroïdien..... | 66 |
| 3. Traitement des manifestations neurologiques..... | 68 |
| 3.1. Traitement médical..... | 68 |
| 3.2. Traitement neurochirurgical..... | 70 |

| | |
|---|-----------|
| X. Pronostic..... | 74 |
| CONCLUSION..... | 75 |
| RESUMES..... | 77 |
| ANNEXES..... | 83 |
| INDEX DES FIGURES ET DES TABLEAUX..... | 86 |
| BIBLIOGRAPHIE..... | 90 |

INTRODUCTION

Le syndrome de Sturge–Weber–Krabbe (SSW) est une angiomatose neurocutanée associant un angiome facial congénital, un angiome leptoméningé (ALM) et un angiome choroïdien. Les patients atteints présentent une épilepsie dans 75 à 90% des cas (1). Cette maladie est rare, et son évolution est imprévisible. Certains patients sont pratiquement asymptomatiques alors que d'autres sont sévèrement handicapés. Le tableau neurologique peut associer une épilepsie pharmacorésistante, une hémiplégie, un retard mental et des troubles du comportement. L'épilepsie semble conditionner le développement cognitif et la survenue du déficit moteur chez les patients épileptiques ayant un SSW.

Le pronostic du SSW est grave et son évolution est difficile à prédire. Il apparaît le plus souvent comme une maladie handicapante nécessitant une prise en charge multidisciplinaire.

Afin de mieux faire connaître cette maladie, nous avons réalisé un travail rétrospectif dont les objectifs étaient les suivants :

- Dégager les particularités pathogéniques, épidémiologiques et cliniques de ce syndrome.
- Etudier les différents moyens diagnostiques paracliniques du SSW.
- Analyser les caractéristiques thérapeutiques et évolutives du SSW.
- Préciser l'importance du diagnostic précoce de cette maladie.

PATIENTS

ET

METHODES

Notre travail a concerné 4 dossiers de patients suivis en consultation au service de Pédiatrie « A » (Pr. Bouskraoui) à l'hôpital d'enfants du centre hospitalier universitaire Mohammed VI de Marrakech, sur une période s'étalant de Septembre 2003 à Septembre 2006.

Il s'agit d'une étude rétrospective descriptive et analytique réalisée par analyse des dossiers des archives du service.

Les informations recueillies dans les dossiers ont comporté les données suivantes :

- **Épidémiologiques :** âge de début de l'épilepsie, sexe, antécédents personnels et familiaux.
- **Cliniques :**
 - topographie de l'angiome facial.
 - caractéristiques et déroulement de la crise.
 - examen complet en particulier neurologique et ophtalmologique.
- **Paracliniques :**
 - la tomodensitométrie (TDM).
 - l'imagerie par résonance magnétique (IRM).
 - l'électroencéphalogramme (EEG)
 - examen ophtalmologique.
- **Thérapeutiques :**
 - la molécule utilisée.
 - la posologie.
- **Évolutives :**
 - le nombre de malades suivis et perdus de vue.
 - l'évolution des crises sous traitement.
 - le développement psychomoteur des patients.

RESULTATS

Durant la période de cette étude, nous avons colligé quatre patients, dont deux garçons et deux filles. Durant la même période, nous avons pu recenser 15 cas de phacomatoses, dont nos quatre cas de SSW.

L'âge lors de l'inclusion des patients variait de deux mois à deux ans avec une médiane de 11 mois et demi.

Il s'agissait de deux patients atteints du SSW, qui présentaient un angiome plan facial, des crises d'épilepsie, et chez qui le diagnostic avait été confirmé par l'imagerie cérébrale.

Les deux autres patients, étaient neurologiquement asymptomatiques, mais présentaient un grand risque d'être atteints par ce syndrome, vu la topographie de leur angiome facial. Cependant, ils avaient été perdus de vue. Un bilan d'imagerie cérébrale était fortement recommandé, pour nous permettre de faire le diagnostic précoce des lésions cérébrales chez eux.

Nous présentons ci-dessous les observations de nos quatre patients avec un tableau récapitulatif (tableau I).

Observation n°1

Hatim âgé de 15 mois, dernier d'une fratrie de quatre, issu d'un mariage consanguin de 1^{er} degré, était admis au service le 10/10/03 pour des crises convulsives de l'hémicorps droit. A l'interrogatoire, le déroulement de la grossesse était normal, l'accouchement s'était effectué par voie basse à la maternité d' « Ibn Tofail », sans notion de souffrance fœtale aigue. Hatim présentait à la naissance un angiome plan facial bilatéral lie de vin, pour lequel ses parents ont consulté deux fois, des médecins généralistes privés, et à chaque fois le diagnostic de simple tâche de naissance était posé. Le développement psychomoteur était normal jusqu'à l'installation des crises d'épilepsie à l'âge de 6 mois. Par ailleurs, la grand-mère maternelle de Hatim était connue épileptique.

Les crises comitiales ont débuté chez Hatim à l'âge de 6mois dans un contexte fébrile, ce qui avait nécessité une hospitalisation à l'hôpital « Ibn Zohr ». Il s'agissait de crises partielles complexes de l'hémicorps droit, fréquentes (parfois plus de 3 épisodes/jour), d'emblée graves et prolongées, avec des troubles de conscience et un déficit moteur de l'hémicorps droit post-critique persistant dès le premier épisode. Le bilan infectieux étant négatif, un bilan comprenant une TDM cérébrale, une IRM cérébrale et un examen ophtalmologique avait été demandé.

La TDM avait montré des calcifications cortico-souscorticales occipitales gauches et une atrophie hémisphérique homolatérale diffuse (Fig1). L'injection de produit de contraste avait objectivé un rehaussement en bande au niveau frontal et occipital probablement en rapport avec l'angiome pie-mérien (Fig2).

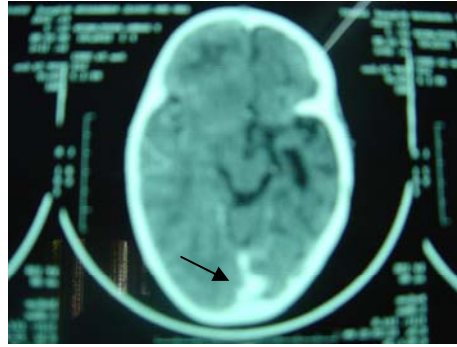


Figure 1 : tomodensitométrie cérébrale en coupe axiale sans injection : hémiatrophie gauche et calcifications occipitales.

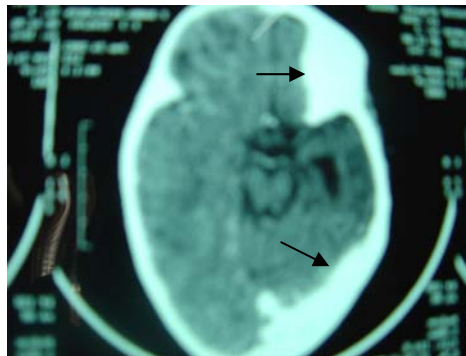


Figure 2 : tomodensitométrie cérébrale en coupe axiale avec injection : rehaussement de l'angiome pie-mérien.

L'IRM avec et sans contraste avait mis en évidence un ALM fronto-pariéto-occipital gauche, une atrophie homolatérale diffuse ainsi qu'un angiome du plexus choroïdien homolatéral (fig3).

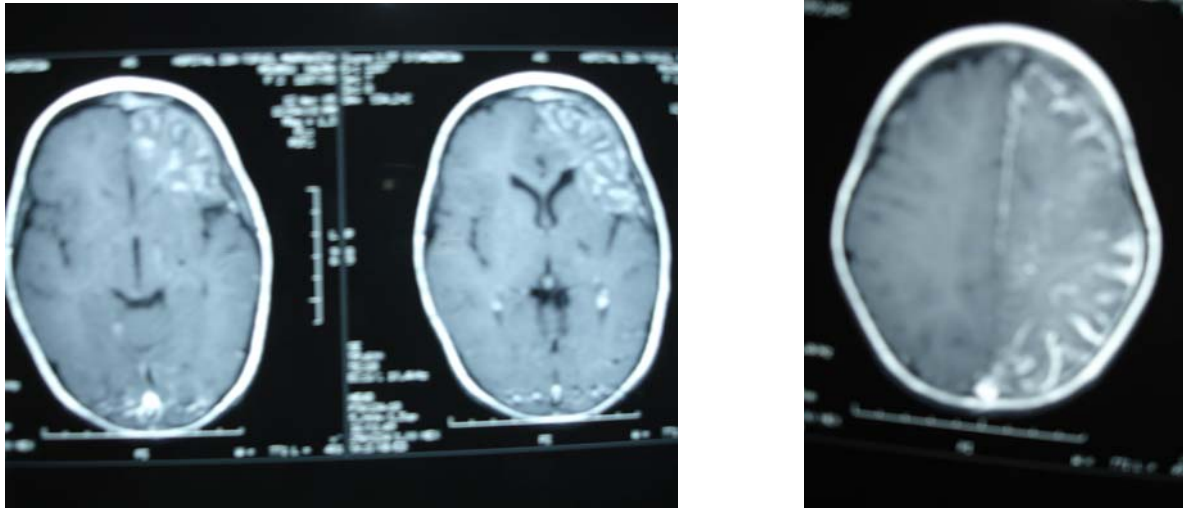


Figure 3 : IRM en coupe axiale T1 avec injection : angiome leptoméningé fronto–pariéto–occipital gauche et angiome du plexus choroïde homolatéral.

L'examen ophtalmologique était revenu normal.

Le diagnostic de SSW avait été donc retenu devant le tableau clinique et les images typiques de la TDM et l'IRM, et Hatim avait été mis sous valproate de sodium. L'évolution immédiate était marquée par la persistance des crises d'épilepsie avec néanmoins une légère diminution de leur fréquence. Au cours de son suivi, le patient avait été perdu de vue.

A son admission le 10 /10/03, les parents de Hatim rapportaient que les crises d'épilepsie n'avaient cessé de se répéter sous traitement à raison de 2–3 crises/semaine. L'examen clinique avait retrouvé un angiome facial plan bilatéral, rose pâle, occupant tout le territoire du nerf trijumeau V1+V2 du côté gauche, et une partie de chacun des 2 territoires à droite (photo1 : voir annexe1, p. 84). L'examen neurologique avait objectivé une hémiparésie droite. Hatim avait été mis sous carbamazépine (CMZ) à raison de 20mg/kg/j avec un suivi régulier tous les 15 jours.

L'évolution immédiate était marquée par la persistance des crises d'épilepsie et devant la persistance de l'hémiparésie droite, une kinésithérapie motrice a été prescrite.

Le 20/01/04, soit 3 mois et demi après le début du traitement, Hatim était admis au service en état de mal épileptique dû à une erreur thérapeutique (patient sous dosé par sa mère). Le traitement a été donc réajusté et le suivi entamé.

Cependant l'évolution ultérieure a été marquée par la persistance des crises hémicorporelles droites, de l'hémi-parésie droite et une stagnation staturo-pondérale.

Malheureusement, la prise en charge thérapeutique du patient s'était heurtée à la très mauvaise observance de la part de ses parents. En effet, le traitement antiépileptique était à plusieurs reprises interrompu, et la kinésithérapie irrégulièrement suivie.

Environ 5 mois après le début du traitement, le patient a été encore une fois perdu de vue, ne se présentait plus aux contrôles et le traitement médical était définitivement arrêté par ses parents.

Dernièrement, le malade a été convoqué pour une mise au point sur son dossier. Les parents de Hatim se sont présentés au service le 22/01/07. Selon eux, les raisons derrière l'arrêt du suivi étaient les difficultés financières, vu le coût du traitement et du transport (les parents vivent à l'Oudaya à 18 km de Marrakech). Pendant toute cette période, Hatim avait continué à présenter les crises d'épilepsie qui se sont généralisées secondairement mais qui sont devenues plus espacées à raison d'un épisode/mois.

L'examen clinique avait objectivé un retard staturo-pondéral de -2DS, un retard mental profond et des troubles de comportement : Hatim âgé actuellement de 5ans, ne communique pas, ne va pas à l'école et il est totalement dépendant de sa mère dans son quotidien. A l'examen neurologique, nous avons retrouvé une marche en fauchage, une hémi-parésie spastique, une hypotrophie de l'hémicorps droit et une aphasie. L'examen des paires crâniennes était normal.

Lors de l'entretien avec les parents de Hatim, ces derniers ont spontanément évoqué l'annonce diagnostique, qui selon eux, les avait laissés dans l'incertitude et l'incompréhension. Ce qui les a amenés à interrompre le traitement et à consulter des guérisseurs traditionnels à

plusieurs reprises. Nous avons donc essayé de bien les informer sur la maladie et les causes de l'état actuel de leur enfant, avant de les convaincre à redémarrer le traitement médical et surtout à le suivre scrupuleusement. Hatim a été donc mis sous CMZ à la dose de 20mg/kg/j. Une semaine après, ce traitement avait été interrompu, puisque les crises s'étaient aggravées et devenues plus fréquentes (4-6 crises/jours), et la CMZ a été remplacée par le valproate de sodium à la dose de 20mg/kg/j.

Ensuite, le reste du bilan paraclinique nécessaire a été demandé, notamment un EEG, un examen ophtalmologique complet, et un bilan orthophonique.

L'examen ophtalmologique était normal. Il n'avait pas décelé de glaucome ni d'angiome choroïdien. L'EEG n'a pas pu être réalisé, car le patient était très agité. L'orthophoniste avait décelé des traits autistiques chez notre patient (regard fuyant, indifférence à l'entourage, gestes stéréotypés...), ce qui rend la rééducation orthophonique très difficile et inutile dans son cas. Il lui avait plutôt préconisé un suivi dans une institution spécialisée.

Dans ce sens, la psychologue après une séance d'observation, avait effectivement confirmé le diagnostic d'autisme. Vu la difficulté de la réalisation d'une psychométrie dans notre contexte, le retard mental reste difficile à évaluer.

Au total, Hatim présente une forme sévère du SSW, vu la comitialité rebelle au traitement médical et le retard mental sévère, sans oublier la mauvaise observance du traitement qui a sans doute joué un rôle prépondérant dans cette évolution défavorable.

Observation n°2

Salma âgée de 2 ans, était admise au service de pédiatrie «A» le 20/04/05 pour des crises convulsives de l'hémicorps droit. Issue d'un mariage non consanguin, de bas niveau socio-économique, nous avons trouvé dans ses antécédents personnels, un léger retard du développement psychomoteur (marche et langage à l'âge de 1 an et demi) et un angiome facial congénital. La grossesse s'était déroulée sans incidents notables avec un accouchement par voie basse à l'hôpital « Ibn Tofail ». Il n'y avait pas de notion de souffrance fœtale aigue. Elle était vaccinée selon le programme national d'immunisation. Par ailleurs, l'oncle maternel de Salma était connu épileptique.

Salma avait présenté le premier épisode de crises convulsives à l'âge de huit mois. Il s'agissait de crises tonico-cloniques partielles de l'hémicorps droit, brèves, sans état de mal. Le déficit moteur homolatéral post-critique transitoire au début (persistant quelques heures), était devenu permanent avec la répétition des crises.

A l'admission, la patiente était apyrétique. L'examen neurologique avait trouvé une hémiparésie droite. Au niveau de la face, nous avons trouvé un angiome plan cutané de l'hémiface gauche, rose pâle, intéressant le territoire V1 (racine du nez, paupière supérieure gauche et partie du front (photo2 : voir annexe2, p.85).

La patiente a été mise immédiatement sous CMZ à la dose de 20mg/kg/j puis un bilan étiologique a été entrepris.

L'IRM avec contraste avait objectivé une atrophie fronto-pariéto-occipitale gauche avec prise de contraste piemérienne en regard compatible avec un ALM, un angiome du plexus choroïdien et des calcifications occipitales (fig4).

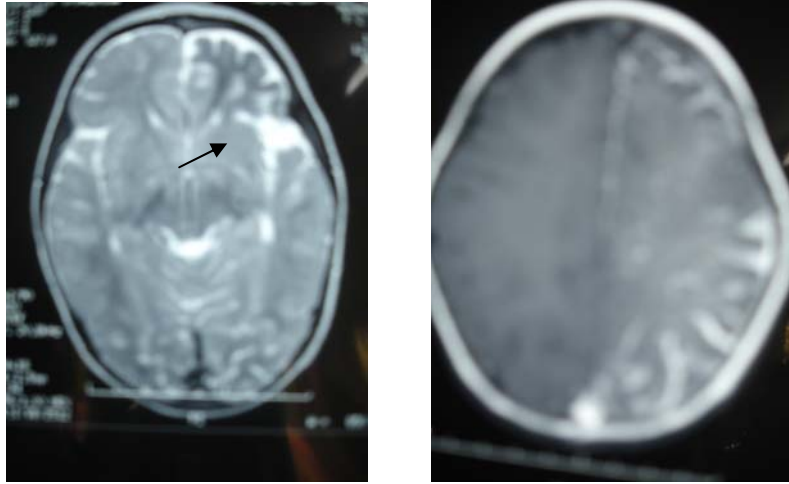


Figure 4 : IRM en coupe axiale T1 avec contraste : hémiatrophie gauche, angiome leptoméningé homolatéral.

Le diagnostic de SSW était donc retenu devant l'angiome plan facial, l'épilepsie et les images typiques à l'IRM.

L'examen ophtalmologique était normal : il n'avait pas révélé de glaucome notamment, et le fond d'œil était normal. L'EEG avait objectivé des pointes bilatérales au niveau des régions fronto-pariétales (fig5).



Figure 5 : EEG : tracé symétrique, pointes bilatérales fronto-pariétales.

L'évolution immédiate était favorable, marquée par la régression \pm complète des crises d'épilepsie depuis la mise en route de la CMZ. Le même traitement était poursuivi avec démarrage d'une kinésithérapie motrice (à raison de 2 séances par semaine).

Pour le suivi, la patiente était convoquée pour contrôle tous les trois mois, et un examen ophtalmologique était préconisé tous les 6 mois.

L'observance du traitement par la mère de Salma était exemplaire. L'évolution de l'hémiplégie était également favorable. Trois mois de kinésithérapie régulière étaient suffisants pour une amélioration \pm complète. A chaque consultation, la maman rapportait l'absence des crises comitiales.

Le 18/07/06 la patiente avait été hospitalisée pendant 15 jours au service pour cellulite périorbitaire secondaire à une varicelle. La patiente avait été mise sous céfotaxime à la dose de 150mg/kg/j avec une évolution favorable. Une TDM oculo-encéphalique de contrôle, avait objectivé des calcifications corticales linéaires frontales gauches avec atrophie homolatérale localisée et absence d'anomalies oculo-orbitaires (fig6).

Par ailleurs, Salma se plaignait d'épisodes récurrents de céphalées, dont les caractéristiques étaient difficiles à préciser vu l'âge de la malade. Un traitement symptomatique à base de paracétamol avait été prescrit.

L'examen neurologique était toujours normal. Nous n'avons pas noté de retard mental ni de retard staturo-pondéral. Tous les contrôles ophtalmologiques étaient normaux, le dernier datant du 25/01/07.

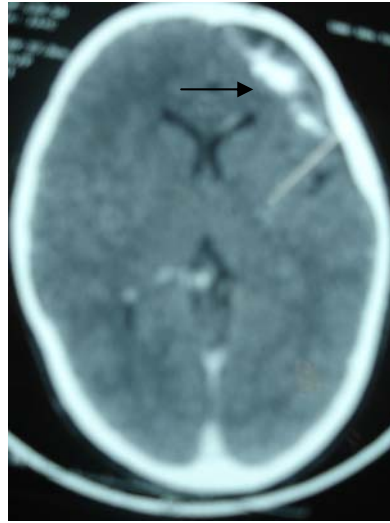


Figure 6 : tomodensitométrie cérébrale en coupe axiale : calcifications corticales frontales gauches

Actuellement, Salma âgée de 4 ans et demi, est toujours sous CMZ (13mg/kg/j), et ne présente pas d'effets secondaires. Elle n'a plus présenté de crises d'épilepsie depuis le début du traitement. L'examen neurologique actuel de la patiente ne révèle aucun déficit moteur. En outre, elle ne présente pas de retard mental. Salma entame normalement sa scolarité.

Observation n°3

L'enfant Brahim âgé de 5 mois, était admis le 21/12/05 au service pour cardiopathie congénitale et angiome congénital de la face. Il était suivi depuis la naissance pour une tétralogie de fallot.

Brahim 2^{ème} d'une fratrie de deux, issu d'un mariage non consanguin, était né par voie basse dans une maison d'accouchement. Il avait présenté une cyanose généralisée et une dyspnée lors des tétées à J2 de vie.

A l'interrogatoire, l'entourage avait décrit des épisodes de malaise avec révulsion des yeux, qui seraient très probablement en rapport avec sa cardiopathie cyanogène. Par ailleurs, Brahim présentait un retard du développement psychomoteur : il ne tenait pas sa tête et la poursuite oculaire était absente.

A l'examen clinique, nous avons objectivé un retard staturo-pondéral de -3DS pour la taille et -2DS pour le poids. Il présentait un souffle systolique au foyer mitral irradiant en rayon de roue, des râles ronflants diffus et une hypotonie axiale à l'examen neurologique. L'angiome facial était médian, il occupait la racine du nez et une partie du front.

La décision avait été de mettre le patient sous CMZ à la dose de 10mg/kg/j, et de le revoir après 15 jours pour évaluer la réponse au traitement et démarrer les examens complémentaires. Cependant, ce traitement ne sera jamais démarré par les parents.

Après une semaine, le patient s'était présenté au service dans un état de détresse respiratoire. A l'examen clinique, il était apyrétique, polypneïque et tachycarde à 180 bat/min. Il présentait une cyanose des lèvres, un tirage sous et sus costal, et un encombrement bronchique important. Brahim avait été donc hospitalisé, et mis sous bi antibiothérapie, diurétiques et oxygénothérapie. L'évolution était favorable, et à sa sortie après 6 jours d'hospitalisation, Brahim avait été adressé à son médecin traitant. En parallèle, un examen ophtalmologique avait été demandé, et nous avons informé la mère sur la nécessité éventuelle d'une TDM.

Le 23/01/06 l'examen ophtalmologique avait été fait, et avait objectivé un hypertélorisme et un épicanthus. Le tonus oculaire pris sous anesthésie générale était normal au niveau des deux yeux. Le fond d'œil était également normal. L'indication d'une TDM cérébrale avait été posée. Cependant, le patient avait été perdu de vue.

Le 14/04/06, la mère s'était présentée au service avec Brahim qui souffrait d'une diarrhée glaireuse aigue et de douleurs abdominales. L'enfant était asthénique, apyrétique et ne présentait pas de signes de déshydratation. Un traitement antibiotique et symptomatique avait été délivré, et la mère avait été encore une fois informée sur l'éventuelle maladie de son enfant et convaincue de l'importance capitale du scanner pour son cas.

Mais le 18/04/06, la mère du patient s'était présentée au service en refusant catégoriquement l'examen, vu que son médecin traitant n'en voyait pas l'indication !

Observation n°4

Ikram âgée de 2 mois, deuxième d'une fratrie de deux, sa famille est originaire et résidente à Marrakech. Elle était admise le 12/09/06 au service de pédiatrie « A » pour un angiome de la face.

A l'interrogatoire, la grossesse bien suivie s'était déroulée normalement. Ikram était née par césarienne (motif indéterminé). Elle était vaccinée selon le programme national d'immunisation. Nous avons noté l'absence d'épilepsie personnelle ou familiale ainsi que de consanguinité.

Ikram présentait un angiome facial congénital. A l'examen clinique, c'était un angiome plan, couleur lie de vin, du côté droit de la face. Il occupait tout le territoire du V1 (front + paupière supérieure droite) et il était associé à une tuméfaction palpébrale. Le reste de l'examen clinique était normal.

Par la suite, Ikram avait été adressée pour une consultation dermatologique le 12/09/06, où un examen ophtalmologique à la recherche d'une cause locale de l'œdème palpébral avait été demandé.

L'examen ophtalmologique (19/09/06) avait conclu en un angiome du territoire V1 entrant probablement dans le cadre du SSW. Une TDM oculo-encéphalique avait été donc demandée.

Cependant, la patiente avait été perdue de vue, et toutes nos tentatives pour renouer le contact avec sa mère étaient restées vaines. Malgré notre insistance, la mère ne s'était présentée à aucun de nos rendez-vous. Elle assurait que sa fille était suivie en privé, et refusait l'examen tomodensitométrie.

Ikram âgée actuellement de 7 mois ne présente pas (selon sa mère) de crises comitiales certes, mais la topographie de son angiome facial la rend dans le groupe de patients à très grand risque de SSW.

Tableau I : Récapitulatif des quatre observations

| | Cas 1 | Cas 2 | Cas 3 | Cas 4 |
|-----------------------|---|--------------------------------------|-----------------------------|-----------------------------------|
| Age | 6 mois | 8 mois | 5 mois | 2 mois |
| Sexe | M | F | M | F |
| ATCD familiaux | Grand-mère maternelle épileptique | Oncle maternel épileptique | — | — |
| Pathologies associées | Autisme | — | Tétralogie de Fallot | — |
| Angiome facial | Bilatéral | Unilatéral | médian | Unilatéral |
| Topographie | V1 +V2 en totalité à gauche, en partie à droite | Une partie du territoire V1 à gauche | Une partie du territoire V1 | Tout le territoire du V1 à droite |
| Epilepsie | Crises partielles complexes | Crises partielles simples | NON | NON |
| Pharmaco-Résistance | OUI | NON | — | — |
| Déficit moteur | Hémiplégie | Hémiplégie | — | — |
| Retard mental | Sévère | NON | ? | ? |
| Signes oculaires | NON | NON | NON | NON |

DISCUSSION

I. DEFINITION:

La maladie ou syndrome de Sturge-Weber-Krabbe (SSW) est également appelée angiomatose encéphalo-trigémينية ou syndrome de Sturge-Weber-Dimitri.

Elle 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. Les phacomatoses rassemblent des dysplasies évolutives d'un ou plusieurs feuillet embryonnaires traduisant une anomalie souvent génétique du développement, affectant principalement les structures d'origine ectodermique (peau et système nerveux) ainsi que leurs vaisseaux (2). Le SSW associe dans sa forme typique, un angiome plan de l'hémiface, un ALM homolatéral et un angiome choroïdien.

II. HISTORIQUE:

En 1860, Schirmer fut le premier à rapporter un cas d'angiome facial associé à un glaucome homolatéral, une buphtalmie et des varicosités rétiniennes, qu'il appela association ophtalmo-naevus-télangiectasie (3). En 1879, Sturge publia l'observation d'un enfant de six ans et demi présentant un angiome de l'hémiface droite étendu à la cavité buccale, au cou et à la partie supérieure du tronc, un glaucome congénital droit et des crises d'épilepsie gauches associées à une hémiparésie gauche d'apparition progressive (4). Il associa alors les troubles neurologiques à l'existence probable d'un angiome cérébral. Cette hypothèse fut confirmée par Kalischer en 1897, à propos d'un nourrisson de 18 mois qui présentait un naevus télangiectasique de l'hémiface gauche associé à des crises convulsives hémicorporelles depuis l'âge de huit mois (5). En effet, l'autopsie de cet enfant a mis en évidence un angiome hémisphérique gauche. En 1898, Lannois et Bernoud proposèrent le terme d'angiomatose encéphalo-trigémينية. Les calcifications cérébrales intracrâniennes de siège intra cortical furent

décrites par Durck en 1910 et Volland en 1912. En 1922, Parkes Weber fit une revue des cas publiés et donna une description précise des calcifications qu'il faisait correspondre aux

vaisseaux calcifiés de l'angiome (6). En 1923, Dimitri arriva à la même conclusion. Enfin, Krabbe en 1934, montra sur une série autopsique que les calcifications se trouvaient dans le cortex, occupant plus précisément les deuxième et troisième couches corticales sous-jacentes à l'angiome (7). Le tissu nerveux y était détruit et remplacé par de la neuroglie fibrillaire. Il émit alors l'hypothèse que l'aplasie du lobe en regard de la lésion était secondaire et que les malformations vasculaires étaient d'origine fœtale. En 1937, Van Der Hoeve et al. rattachèrent la maladie de Sturge-Weber au groupe des phacomatoses, mot dérivé du grec (phakos) signifiant tâche de naissance (8).

III.EPIDEMIOLOGIE:

Il s'agit d'une maladie congénitale rare dont la fréquence est estimée à environ 1 cas pour 10000 naissances vivantes. En France, la fréquence est estimée à 1 cas pour 100000 naissances. Au Maroc, il n'existe pas encore de registre exhaustif regroupant ces patients. Cette maladie affecte les deux sexes de façon identique, et est décrite dans toutes les ethnies (9). Cette affection n'est pas familiale mais sporadique ; cependant de rares cas familiaux ont été rapportés dont un cas de vrais jumeaux (10,11).

Notre série comporte deux garçons et deux filles. Nous n'avions pas trouvé de cas familiaux de SSW chez aucun de ces patients.

IV.PATHOGENIE:

1. Les données de l'embryogenèse:

La principale hypothèse pathogénique de SSW a été élaborée à partir des travaux de Streeter en 1917 sur le développement embryologique de la vascularisation cérébrale et faciale (12). Il existe un même plexus vasculaire pour l'ébauche frontale faciale et la vésicule cérébrale. L'évolution du système circulatoire primitif vers le système définitif se fait de façon progressive avec des ajustements incessants, au cours desquels peut se produire la malformation vasculaire et le tableau clinique plus ou moins complet de la maladie, en fonction du moment où survient la lésion.

Enjolras et al. ont proposé une hypothèse fondée sur leurs études topographiques de l'angiome facial et les nouvelles connaissances embryologiques (10). L'analyse topographique des angiomes faciaux indiquait un lien morphologique entre les trois branches cutanées sensibles du nerf trijumeau et la localisation de l'angiome facial. Il est remarquable que les trois territoires touchés dans le SSW (peau, pie-mère et choroïde) soient tous des dérivés mésenchymateux de la couche germinative du neurectoderme appelée mésectoderme. La contribution de la crête neurale au développement normal du mésenchyme a été établie dans des classes variées de vertébrés par diverses approches expérimentales. La crête neurale céphalique est initialement une population de cellules pluripotentes. Des facteurs extrinsèques et des facteurs locaux agissent sur la migration des cellules, leur destination, leur arrêt et leur différenciation finale (système nerveux périphérique, cellules neurosecrétoires, tissu squelettique, derme de la face et du cou).

Enjolras, en 1985, a proposé l'hypothèse d'une erreur morphologique survenant sur un point précis de la crête neurale. Des travaux plus récents ont confirmé cette hypothèse et ont montré que les trois régions altérées au cours du SSW sont constituées d'éléments du

mésectoderme céphalique ayant une origine commune : ils sont issus d'un même niveau de la crête neurale céphalique.

2. Les hypothèses génétiques:

Le Douarin et son équipe ont fait une étude systématique, grâce à des greffes hétérospécifiques sur des embryons de chimères caille-poulet, dont le marqueur nucléaire permet de suivre la migration cellulaire (13). Ils évoquent la possibilité d'une mutation somatique survenant au niveau du primordium neural antérieur, sur un précurseur du mésectoderme pro et mésencéphalique, dont la descendance clonale donne la leptoméninge télencéphalique, la choroïde oculaire et le derme fronto-palpébral. Si le même phénomène se produit sur des cellules issues de la crête neurale provenant de la gouttière neurale postérieure, l'anomalie est limitée au derme puisqu'il n'y a pas de méninge qui tire son origine de ce niveau de la crête neurale (toute la leptoméninge du cerveau antérieur est originaire de la crête neurale mésencéphalique, les méninges du cerveau postérieur et de la moelle proviennent du mésoderme).

L'hérédité ne semble pas influencer la survenue de SSW. Seul un cas de SSW a été décrit chez un père et son fils par Debicka et Adamczack (14). Tous deux présentaient un angiome trigéminé, une atteinte du système nerveux central, un glaucome (simple chez le père et congénital chez le fils). Toutes les manifestations étaient plus prononcées chez le fils.

En 1887, Happle et al. ont suggéré qu'une mosaïque somatique sous-tendrait, entre autre, la pathogénie du SSW (15). Huq et al. ont comparé les chromosomes des cellules des zones atteintes avec ceux des zones saines (16). Chez un patient, une inversion paracentrique du chromosome 4q était présente dans 40% des cellules en culture provenant de l'angiome leptoméningé, mais l'inversion n'était pas présente dans les cellules en culture provenant du sang du patient. Chez un autre patient, environ 50% des cellules de l'angiome facial révélaient

une trisomie 10, alors que cette anomalie n'était pas présente dans les cellules du sang du patient ou de la peau normale.

Dans une autre étude, Comi et al. ont comparé le gène de la fibronectine et l'expression de la protéine provenant de l'angiome facial, avec celui de la peau normale de patients ayant un

SSW (17). L'expression du gène de la fibronectine était significativement augmentée dans les fibroblastes provenant de l'angiome par rapport à ceux provenant de la peau normale du patient. Les auteurs en ont conclu que cette différence d'expression du gène de fibronectine était sous-tendue par la présence d'une mutation somatique.

V. PRESENTATION CLINIQUE:

1. Angiome cutané:

1.1. Aspect:

Point d'appel de la maladie, l'angiome facial est présent dans environ 87– 90% des cas (18). C'est un angiome plan mature congénital correspondant à une malformation vasculaire capillaire. Il est constitué par des télangiectasies vasculaires, se transformant en fibrose donnant un tissu cutané spongieux épais. 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 de géographie. 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. Il est décrit aussi fréquemment à droite qu'à gauche et peut être bilatéral dans 16 à 37% des cas (19). En dehors du territoire facial, il peut s'étendre au cuir chevelu, au cou, au tronc, aux membres et suivre parfois un trajet radiculaire.

L'extension aux muqueuses survient dans 25% des cas environ et peut toucher la muqueuse linguale, bucco-pharyngée, nasale ou conjonctivale. Le tympan et le conduit auditif externe peuvent également être atteints. Chez certains patients, une hyperplasie gingivale et une macrochéilie peuvent accompagner l'angiome muqueux (20). Cependant, il s'agit souvent de patients épileptiques traités par phénytoïne et il est difficile de déterminer le rôle respectif de l'angiome et du traitement.

Tous nos patients présentaient un angiome plan facial. Deux patients avaient un angiome prédominant à gauche, un patient avait un angiome à droite, un autre avait un angiome médian. Un seul patient présentait un angiome bilatéral et avait une épilepsie sévère.

1.2. Topographie :

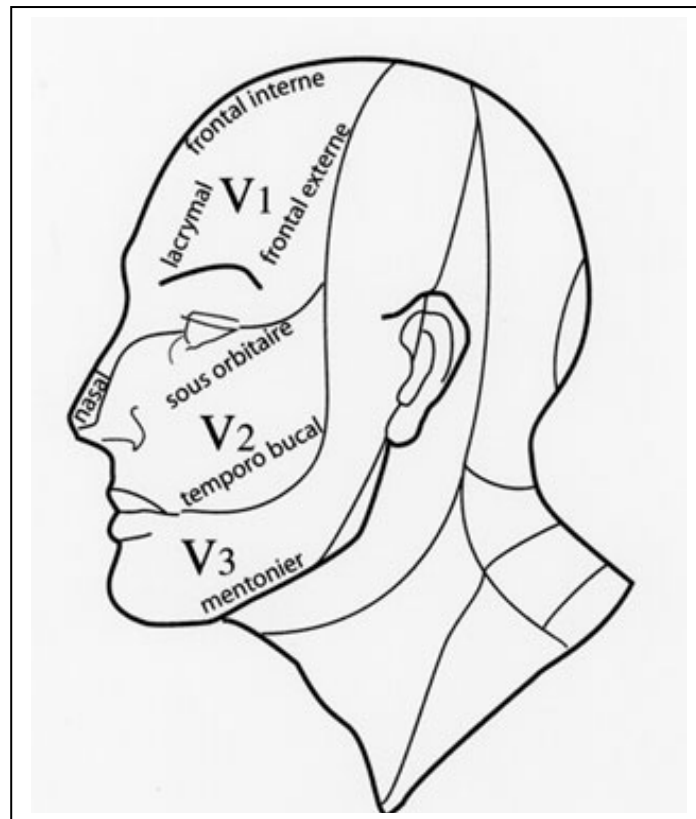
La topographie semble être un des caractères les plus importants de l'angiome facial. Le siège de l'angiome constitue un marqueur de risque neurologique alors que l'extension cutanée n'est pas corrélée avec l'extension leptoméningée. Tous les angiomes faciaux ne s'accompagnent pas d'angiome méningé, c'est pourquoi il est important de dépister les nouveaux-nés à risque afin de choisir les explorations à programmer. Sur une série de 257 cas de SSW de la littérature, Alexander et Norman trouvaient toujours un angiome de la paupière supérieure et d'une partie du front (21). En 1982, Dulac et al. ont publié une étude rétrospective incluant 47 enfants ayant un angiome plan facial (22). Parmi les 27 cas de SSW, 21 patients avaient un angiome intéressant l'ensemble de la paupière supérieure, débordant vers le front, la joue, ou l'un et l'autre. Dans 3 cas, il était localisé à la racine du nez, épargnant les paupières.

Enjolras et al. ont étudié 106 patients porteurs d'angiome plan facial, dont 12 cas de SSW, vus entre 1978 et 1984 (23). Une équipe pluridisciplinaire a analysé leur photographie ainsi que leurs résultats tomodensitométriques. L'analyse topographique met en évidence un lien entre les trois branches cutanées sensibles du trijumeau et la localisation de l'angiome facial (fig7).

Dans plus de la moitié des cas, l'angiome plan facial dessine parfaitement les territoires sensitifs du trijumeau :

- Sa branche ophtalmique V1 (front, paupière supérieure, racine du nez) ;
- Sa branche maxillaire supérieure V2 (joue, au-dessus d'une ligne commissure labiale-oreille-lèvre supérieure) ;
- Sa branche maxillaire inférieure V3 (bas de la joue, menton, lèvre inférieure).

On trouve deux variantes topographiques : l'angiome situé sur le territoire du V2 remonte souvent le long du bord interne de l'œil jusqu'à la racine du nez, celui situé sur le territoire du V1, touche rarement la paupière inférieure et épargne la racine du nez .



Source : www.chups.jussieu.fr

Figure7 : territoires sensitifs de la face

Enjolras distinguait ainsi trois groupes :

- Un groupe à haut risque neurologique correspondant aux patients dont l'angiome plan recouvre tout le territoire cutané du V1, front et paupière supérieure, seul ou associé à une autre localisation faciale. Sur 25 cas il décrivait 11 cas de patients ayant un SSW.
- Un groupe à faible risque neurologique correspondant aux patients dont seulement une partie du territoire V1 est couverte par l'angiome plan (1 patient avec SSW sur 17).

- Un groupe considéré sans aucun risque neurologique, correspondant aux sujets dont l'angiome occupe les territoires des V2 et/ou V3 sans aucune atteinte du V1 (64 patients).

L'auteur conseillait d'être rassurant avec les patients de ce dernier groupe et de ne pas réaliser de bilan d'imagerie cérébrale systématique.

Il est par contre difficile d'évaluer la fréquence des localisations piales associées à un angiome plan de territoire V1, car les résultats varient en fonction des populations étudiées. Elle varie de 30 à 40% selon les auteurs (24).

Ces données incitent donc à proposer un bilan systématique comprenant TDM, IRM et examen ophtalmologique chez les patients ayant un angiome plan dans le territoire du V1, même s'ils sont asymptomatiques. Les patients présentant un SSW pourraient être ainsi plus rapidement dépistés et les connaissances sur les associations d'angiomes faciaux et piaux plus approfondies.

Tous nos patients présentaient un angiome recouvrant au moins le territoire du V1. Chez nos deux patients avec SSW, l'un présentait un angiome recouvrant le territoire du V1 en totalité, l'autre présentait un angiome qui couvrait une partie de ce territoire. Pour les deux autres patients qui ne présentaient pas d'épilepsie, l'un deux avait un angiome couvrant tout le territoire du V1, ce qui le rend dans le groupe des patients à haut risque neurologique selon

Enjolras. L'autre patient appartenait au groupe à faible risque vu que son angiome n'occupait qu'une partie de ce territoire. Ces deux patients présentent donc l'indication d'un bilan d'imagerie cérébrale même en l'absence d'épilepsie pour permettre un dépistage précoce de la maladie.

2. L'atteinte oculaire :

Dans le SSW, l'atteinte oculaire est inconstante, elle est observée dans un tiers des cas (25). Elle résulte essentiellement des anomalies vasculaires atteignant la conjonctive, l'épiscière, la rétine et la choroïde. Elle est décrite comme homolatérale à l'angiome faciale, et peut être uni

ou bilatérale lorsque l'angiome est bilatéral. Lorsque l'angiome atteint le territoire du V1, associé ou non au territoire du V2, le risque d'atteinte oculaire est maximal. Le tableau II regroupe les manifestations oculaires les plus fréquentes et leurs prévalences.

Chez nos patients, nous n'avons pas noté d'atteinte oculaire. Ils avaient tous bénéficié d'un examen ophtalmologique complet avec fond d'œil à la recherche de l'angiome choroïdien, la prise du tonus oculaire à la recherche du glaucome. Ces examens étaient normaux chez nos quatre patients. Nos deux patients atteints de SSW bénéficient encore d'un suivi ophtalmologique tous les six mois.

Tableau II : Prévalence des manifestations oculaires les plus fréquentes

| Manifestations oculaires du SSW | Prévalence |
|-------------------------------------|------------|
| Angiome choroïdien diffus | 40-50% |
| Angiome conjonctival et épiscléral | > 70% |
| Glaucome | 30-70% |
| Hétérochromie irienne | 10% |
| Tortuosités vasculaires rétiniennes | 16% |

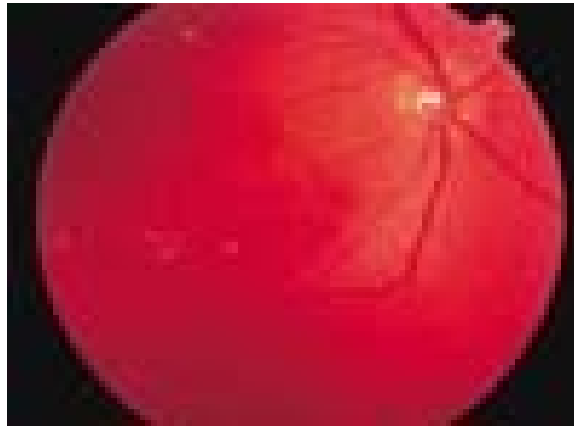
2.1. L'angiome choroïdien:

Dans le SSW, l'angiome choroïdien est souvent présent, sa fréquence est d'environ 30 à 71% selon les études (26). Il peut être responsable d'une augmentation de la pression intraoculaire.

Il existe deux types d'angiome choroïdien : une forme limitée, circonscrite et une forme diffuse (fig8). Cette dernière est la plus fréquente dans le SSW et se présente au fond d'œil sous la forme d'un soulèvement rétinien de couleur rouge profonde « couleur ketchup », situé près de la papille. En histologie, l'angiome peut être capillaire, caverneux ou mixte. L'angiographie à la fluorescéine révèle une fluorescence très précoce au temps choroïdien, augmentant ensuite au temps artériel et veineux, puis diminuant rapidement. L'angiome choroïdien est le plus

fréquemment latent, invisible cliniquement et découvert seulement en histologie. Ainsi, sa fréquence est difficilement appréciable et probablement sous-estimée.

L'angiome choroïdien bilatéral, plus rare, est plus difficile à détecter. Dans une récente observation clinique, un enfant atteint de SSW, porteur d'un angiome cutané facial unilatéral présentait un angiome choroïdien bilatéral qui n'a pas été diagnostiqué malgré un examen au fond d'œil numérisé (27). Chez ce patient, les angiomes n'étaient diagnostiqués que lorsque le patient avait développé un décollement rétinien exsudatif avec baisse de l'acuité visuelle et majoration du strabisme. Les auteurs soulignent l'importance des investigations à la recherche d'une étiologie à l'hypermétropie progressive et au strabisme chez ces patients, et suggèrent aux cliniciens, lors de l'examen, de s'acharner à chercher l'aspect classique diffus et rouge « ketchup » au fond d'œil, la perte de la vascularisation de la choroïde et le décollement rétinien exsudatif. Dans les cas suspects, l'échographie peut être utile à la recherche de l'épaississement choroïdien au niveau du pôle postérieur. Il faut retenir, que 50% environ des patients avec SSW, porteurs d'angiome choroïdien, se compliquent de décollement rétinien. Ces patients peuvent présenter aussi secondairement une dégénérescence de l'épithélium pigmentaire de la rétine, une métaplasie fibreuse et une dégénérescence kystique de la rétine.



Source : J Fr Ophtalmol 2002

Figure 8: angiome choroïdien diffus

2.2. L'angiome conjonctival et épiscléral:

Ils sont trouvés chez approximativement 70% des patients atteints de SSW. Ces derniers présentent un réseau de vaisseaux dilatés et tortueux traversant la conjonctive et l'épisclère accompagnés d'anévrysmes microscopiques au niveau de la région périlimbique. Dans plusieurs articles, l'angiome épiscléral a été impliqué dans le développement du glaucome. En effet, les cas de glaucomes sévères étaient associés à des angiomes épiscléraux extensifs.

2.3. Le glaucome:

C'est l'atteinte la plus fréquente dans le SSW. Présent chez 30 à 70% des patients, il est souvent unilatéral mais peut être bilatéral (28). Le risque de glaucome semble plus important chez les patients avec un angiome plan facial intéressant la paupière supérieure. L'âge d'installation varie entre 0 et 41 ans. Selon Thomas-Sohl et al. 60% des patients développent le glaucome très tôt (avant les deux premières années de la vie), et dans ce cas, il est souvent associé à une buphtalmie et une myopie. Alors que 40% le développent plus tard dans l'enfance ou à l'âge adulte (29).

L'étiologie du glaucome dans le SSW est controversée, et plusieurs théories ont été décrites et discutées dont deux semblent les plus acceptées. Dans le premier mécanisme, des anomalies au niveau de l'angle de la chambre antérieure (dues à un retard de clivage), seraient à l'origine de l'augmentation de la résistance au drainage de l'humeur aqueuse et par conséquent, l'élévation de la pression intraoculaire. C'est le cas du glaucome d'installation précoce (congénital) chez le nourrisson. Contrairement aux patients avec un glaucome d'installation tardive, l'angle de la chambre antérieure est en général normal. Cependant, ils présentent des signes d'hyperpression au niveau des veines épisclérales. Ceci semble être le facteur clé dans le second mécanisme de développement du glaucome dans le SSW : l'élévation de la pression intraoculaire résulte de l'augmentation de la pression au niveau des veines épisclérales, causée par les shunts artério-veineux à l'intérieur de l'angiome épiscléral (30).

2.4. Les autres lésions:

Les manifestations oculaires moins fréquentes incluent : hétérochromie irienne, décollement rétinien, pigmentation de la sclère, nystagmus épileptique et angiome de l'orbite.

3. Les signes neurologiques:

3.1. L'épilepsie:

Elle est présente dans 75 à 90% des cas dans la littérature. Il s'agit d'une épilepsie le plus souvent précoce et sévère, présente dès les premières années de vie. Dans la plupart des cas, elle se manifeste avant l'âge d'un an et même avant l'âge de six mois, et dans ce cas un état de mal convulsif peut être révélateur. Les crises comitiales revêtent plusieurs formes : crises motrices partielles de l'hémicorps controlatéral à l'angiome facial (69%), toniques ou cloniques, crises généralisées (25%) d'emblée ou surtout secondaires, plus rarement il s'agit

de myoclonies ou spasmes (2%). La fièvre et les infections précipitent souvent l'installation de l'épilepsie.

Chez nos deux patients présentant l'épilepsie, cette dernière était apparue pendant la première année de vie. Le patient de notre première observation l'avait présentée à l'âge de six mois dans un contexte fébrile. C'était des crises partielles complexes, avec état de mal, qui se sont secondairement généralisées. Dans la deuxième observation, la patiente avait présenté à l'âge de huit mois des crises d'épilepsie partielles simples, sans état de mal.

Dans les études longitudinales publiées, aucune n'a pu démontrer que l'installation précoce des crises comitiales représente un élément de mauvais pronostic, mais beaucoup d'auteurs admettent l'apparition de l'épilepsie avant l'âge d'un an comme facteur de mauvais pronostic. Par contre, la survenue d'un état de mal inaugural semble être un facteur de mauvais pronostic. Ce qui est le cas de Hatim (cas n°1), qui présente une épilepsie réfractaire au traitement médical habituel, une hémiparésie et un retard mental sévère.

3.2. Le déficit moteur:

Il est observé dans environ 50% des cas (31). L'hémiparésie ou l'hémiplégie sont fréquemment diagnostiquées dès les premiers mois de vie. Le plus souvent, elles font suite aux crises comitiales. Elles peuvent alors survenir au décours d'un état de mal convulsif hémicorporel, dans les premiers mois de vie. Dans les autres cas, le déficit est constaté lors de l'acquisition de la préhension. En ce qui concerne nos patients Hatim (cas n°1) et Salma (cas n°2), l'hémiparésie a fait suite aux premières crises d'épilepsie respectivement à l'âge de 6 et 8 mois.

Le déficit atteint l'hémicorps controlatéral à l'ALM. Il peut s'agir d'une hémiparésie ou d'une hémiplégie, transitoires ou permanentes. Ce déficit prédomine au membre supérieur et en particulier à la main, respecte le plus souvent la face. Il s'agit d'un déficit d'abord flasque puis spastique. Le plus souvent la marche est possible en fauchant, alors que l'utilisation de la main est parfois impossible. Les membres atteints sont souvent hypotrophiques. L'aphasie est rare,

même en cas d'atteinte de l'hémisphère dominant, mais nous l'avons retrouvée chez Hatim, ainsi que tous les autres signes précédemment décrits. Contrairement à Salma, chez qui l'hémiplégie était transitoire.

L'hémianopsie latérale homonyme (HLH) semble fréquente, mais n'est pas toujours recherchée. De plus une HLH peut être difficile à mettre en évidence chez les enfants et chez des patients présentant un déficit intellectuel. Elle n'a pas été recherchée chez nos malades.

La présentation clinique, l'évolution de l'épilepsie et du déficit moteur évoquent parfois un syndrome HHE (hémi convulsion, hémiplégie, épilepsie). Ce syndrome comporte une hémiplégie qui se complique ultérieurement d'une épilepsie séquellaire, dans les suites d'un état de mal convulsif unilatéral fébrile de la petite enfance. Alexander et al. avaient une hypothèse pour expliquer la survenue du déficit moteur en lien avec l'épilepsie dans le SSW : toute décharge neuronale hyper synchrone s'accompagne d'une augmentation de la circulation locale par un phénomène d'autorégulation (32). Celui-ci serait insuffisant dans le territoire cortical vascularisé par l'angiome. L'augmentation des besoins métaboliques cérébraux lors des crises convulsives ne peut être satisfaite. Il s'en suit une anoxo-ischémie rapide et localisée du cortex cérébral pouvant au maximum être responsable d'une nécrose neuronale plus ou moins étendue. Parfois, le déficit moteur apparaît à distance de toute crise comitiale sous forme d'un déficit spastique. Garcia et al. à partir des travaux de Mac Laughan et des résultats artériographiques et tomодensitométriques, rapportèrent ces déficits moteurs dans le SSW à des accidents vasculaires ischémiques dus à des thromboses veineuses (33,34).

3.3. Le retard mental:

Il semble que 50-60% des malades soient touchés par un retard mental (35). Le déficit cognitif apparaît progressivement et le plus souvent précocement, avant deux ou trois ans. Selon plusieurs auteurs, il semble y avoir une relation étroite entre l'épilepsie et la détérioration mentale. Le développement intellectuel paraît normal jusqu'à l'apparition de

l'épilepsie. Une épilepsie précoce et mal contrôlée peut entraîner rapidement une dégradation mentale. Ceci est le cas pour notre première observation. Il semble également que les

performances cognitives se détériorent avec la répétition des crises. De même plus l'évolution est grave plus profonde est la débilité. En effet, en ce qui concerne Hatim, son développement psychomoteur était normal jusqu'à l'installation des crises comitiales à l'âge de 6 mois. Ces crises étaient graves d'emblée, très fréquentes et très mal contrôlées par le traitement médical, ce qui expliquerait donc le retard mental sévère et la débilité profonde que présente l'enfant. Contrairement à Salma, chez qui l'évolution de l'épilepsie était très favorable sous traitement, et qui ne présente actuellement pas de retard mental.

3.4. Les troubles psychiatriques:

Il peut s'agir de dépression, de troubles de la personnalité, de troubles obsessionnels compulsifs, d'une hyperactivité chez l'enfant ou d'idées délirantes. Quelques patients atteints de SSW sont également schizophrènes (36). Cependant, certains auteurs pensent que l'incidence des psychoses pourrait être sous-estimée, du fait de la présentation atypique des symptômes psychiatriques chez ces patients avec retard mental.

Notre patient (cas n°1) avec la forme sévère de SSW présentait des signes d'autisme et d'hyperactivité. Dans la littérature, l'autisme n'a été que rarement mentionné parmi les troubles psychiatriques décrits dans le SSW.

3.5. La migraine:

L'association du SSW à la migraine, avec ou sans aura, a été reportée dans différentes études, mais reste faiblement documentée (37). La prévalence de la migraine chez les patients atteints du SSW, semble être plus élevée que chez la population normale.

Dans une étude conduite par *the Neurology and Headache Center*, sur une population de 71 patients, la prévalence de céphalées récurrentes était de 44%, incluant la migraine (28%),

céphalées liées au glaucome (8%), céphalées de tension chroniques (4%), autres inclassables (3%). Mais aucune distinction n'a été faite entre la migraine avec et sans aura (38). Les perturbations circulatoires au niveau de l'ALM causeraient des anomalies de perfusion et d'oxygénation corticale à l'origine des crises de migraine. Ces patients présentent un terrain propice aux AVC

ischémiques. En effet, les vomissements accompagnant souvent les accès de migraine, la fièvre et la déshydratation, vont créer un état d'hyperviscosité exposant le patient à un risque imminent de thromboses.

Dans notre deuxième observation, nous avons noté que la patiente se plaignait d'épisodes fréquents de céphalées, dont les caractéristiques étaient difficiles à définir vu l'âge de l'enfant. Du paracétamol avait été prescrit, et semble diminuer la durée des crises chez elle. Chez les autres patients, ce symptôme n'était pas présent.

4. Les autres atteintes:

4.1. Atteinte de la cavité buccale:

Ces manifestations varient d'un article à l'autre. Gorlin et Pindborg rapportent que sur 111 cas de SSW, 38% présentaient une atteinte de la cavité buccale (39). Il peut s'agir de : hypertrophie de la langue, macrodontie, hyperplasie de la muqueuse buccale, altérations de la gencive allant d'une légère hyperplasie à la formation de grandes masses qui peuvent interférer avec l'occlusion de la bouche, ainsi que des malpositions dentaires (fig9).



Source: J Indian Soc Pedod Prev Dent 2005

Figure 9 : hyperplasie gingivale et malposition dentaire chez un patient avec SSW.

4.2. Les atteintes viscérales:

Il peut s'associer aux angiomes cutanés, méningés ou choroïdiens d'autres angiomes au niveau pulmonaire, intestinal, ovarien, pancréatique ce qui a pu faire considérer le SSW comme une manifestation d'une angiomatose disséminée. Il peut y avoir des atteintes viscérales associées, habituellement latentes. Elles peuvent toucher l'hypophyse (13% des cas), les reins et les surrénales (10,8% des cas), le cœur, le tube digestif, et enfin le foie, le pancréas, le poumon, la thyroïde ou la langue.

Le patient de notre troisième observation, appartenait au groupe des patients à faible risque neurologique, et présentait une tétralogie de Fallot. Nous n'avons pas trouvé dans la littérature de cas de SSW associés à cette cardiopathie congénitale.

VI. FORMES CLINIQUES:

1. Les formes incomplètes:

Ces formes incomplètes soulèvent des difficultés nosologiques. La forme complète tri-symptomatique est la plus typique mais il peut exister des tableaux incomplets, oculo-cutanés.

Il existe également des cas d'ALM identique à celui du SSW, sans angiome cutané. L'angiome cutané de territoire V1 peut également exister isolément.

Krabbe réservait la dénomination de SSW aux patients présentant au moins un angiome cutané et des calcifications intracrâniennes (40). D'autres auteurs, acceptaient des formes incomplètes et atypiques, en particulier des formes bi-symptomatiques. Nos deux premiers patients présentent un SSW type II, la forme bi-symptomatique. Le troisième et le quatrième patients présenteraient un SSW type III, la forme mono-symptomatique (cutanée) admise par plusieurs auteurs, au cas où ils n'auraient pas de lésions neurologiques.

De façon générale, il pouvait s'agir :

- *Soit de formes cutanées et oculaires :*
 - angiome cutané et glaucome congénital (syndrome de Schirmer) ;
 - angiome cutané et glaucome tardif (syndrome de Lawford) ;
 - angiome cutané et choroïdien (syndrome de Miles) ;
- *Soit de formes neurologiques et cutanées* mais d'apparence différente du SSW comme les maladies d'Ariety-Gray, de Bayley-cobb, de Divry-Van Bogaert ;
- *Soit de formes mono-symptomatiques :* angiome cutané isolé, angiome méningé isolé ou angiome choroïdien isolé.

Le tableau III résume cette classification :

Tableau III : classification du syndrome Sturge-Weber

| Classification du syndrome Sturge-Weber | | Manifestations cliniques | | |
|---|--------------------------|--------------------------|-----------|---------------|
| | | Cutanées | oculaires | neurologiques |
| type I | Forme tri-symptomatique | + | + | + |
| Type II | Forme bi-symptomatique | + | + | — |
| | | + | — | + |
| Type III | Forme mono-symptomatique | — | — | + |
| | | + | — | — |

Gilly et al. définissaient le SSW comme une anomalie congénitale associant un angiome veineux de la leptoméninge et un angiome facial du même côté, et parfois un angiome choroïdien. Il retenait ainsi les formes sans lésions oculaires qui sont fréquentes ainsi que les formes sans angiome cutané.

D'après une étude de Simmat et al. portant sur onze cas de calcifications cérébrales bilatérales, dont quatre sans angiome facial, on peut constater que les calcifications bilatérales sont rares et deux fois sur trois, il existe un angiome facial bilatéral (41). La localisation bilatérale des calcifications semblait liée à une symptomatologie clinique sévère dès la première année. L'épilepsie serait alors présente dans 93% des cas. Elle serait peu sévère, d'apparition plus tardive et bien contrôlée dans la majorité des cas sans angiome facial. Le retard mental est le plus souvent présent lorsqu'il existe une lésion cutanée. Il serait plus sévère en cas d'angiome bilatéral et pourrait être absent lorsque l'angiome manque. En effet, dans notre première observation, le patient présentait un angiome facial bilatéral, une épilepsie sévère et un retard mental profond.

Ces discordances entre une symptomatologie grave associant des lésions méningées bilatérales avec angiome facial, et des formes peu sévères sans angiome facial ont fait discuter l'autonomie d'un nouveau syndrome : le syndrome épilepsie et calcifications corticales occipitales bilatérales. Cette encéphalopathie qui semble différente du SSW est fréquemment associée à la maladie coeliaque. Sammaritano et al. suite à une large étude multicentrique en Italie furent les premiers à proposer la triade maladie coeliaque, calcifications intracrâniennes et épilepsie comme un syndrome autonome et non pas une variante du SSW (42). La pathogénie de ces calcifications occipitales et de l'épilepsie associée à la maladie coeliaque reste encore incomplètement élucidée. Le rôle possible d'une déficience en folates a été suggéré. Ainsi que le siège préférentiel des calcifications au niveau du lobe occipital reste encore inexpliqué.

Pour les auteurs français et principalement Enjolras, la dénomination SSW était réservée aux formes complètes, méningo-oculo-cutanées.

2. Les formes associées:

Des observations de SSW ont été rapportées, associées à d'autres phacomatoses :

- La maladie de Recklinghausen ;
- Le syndrome de Wyburn-Mason ;
- La sclérose tubéreuse de Bourneville ;
- La maladie de Von Hippel Lindau ;
- La mélanose neurocutanée ;
- L'association au syndrome de Klippel-Trenauney est la plus fréquente (43) (fig10).

D'autres malformations, rapportées dans la littérature, s'ajoutaient parfois : angiome rénal et double veine cave inférieure, absence de veine cave inférieure, sténose sous glottique, larynx hypoplasique et taches mongoloïdes.

Aucun de nos patients ne présentait une phacomatose associée. Un patient présentait une tétralogie de Fallot.



Source: J Korean Med Sci 2005

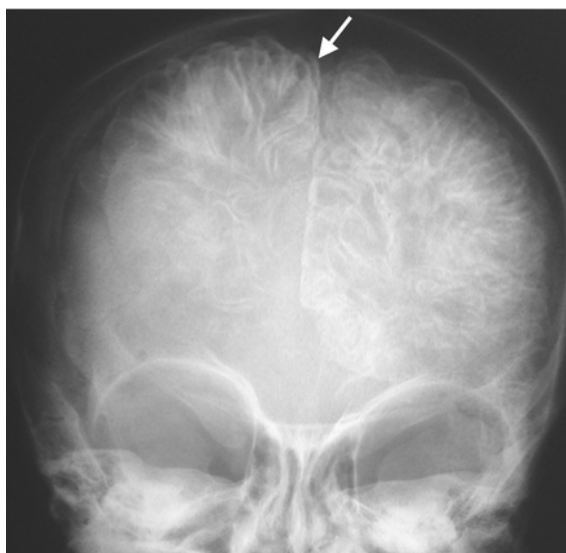
Figure 10 : association de Sturge-Weber syndrome avec Klippel-Trenauney syndrome chez un nourrisson de 4 mois.

VII. LES EXAMENS COMPLEMENTAIRES:

1. La radiographie du crâne:

Les radiographies simples du crâne mettent en évidence de façon indirecte les anomalies cérébrales du côté de la lésion faciale. Ils apparaissent comme des opacités parallèles, giriformes et curvilignes traduisant les calcifications corticales, donnant l'aspect des « rails de train » (the *Tram-Track Sign*) (44) (fig11). Mais ces signes sont trop tardifs pour aider au diagnostic précoce.

Cet examen n'a été demandé chez aucun de nos patients.



Source : Radiology 2004

Figure 11 : calcifications corticales

2. L'échographie transfontanellaire:

L'échographie cérébrale transfontanellaire (ETF) semble avoir été peu employée dans le diagnostic de SSW (son utilisation est conditionnée par la présence de la fontanelle). Mais d'après une observation publiée en 1997, par l'équipe de l'unité de radiologie mère-enfant du CHU Saint-Étienne en France, le diagnostic de SSW a été fortement suspecté grâce à cet examen (45). Il s'agissait du cas d'un nouveau-né de 8j, porteur d'un angiome plan facial frontal médian, pour lequel une ETF réalisée à titre « systématique » a montré un élargissement des espaces péri-cérébraux sous-arachnoïdiens, une augmentation de la taille du ventricule latéral droit, et un liseré échogène soulignant le cortex dans la région fronto-pariétale droite (fig12). L'IRM et l'évolution clinique confirmeront après le diagnostic chez ce nourrisson. Selon les auteurs, il paraît licite de demander un examen échographique chez un nouveau-né porteur d'angiome facial à la recherche d'anomalies corticales évocatrices, tout en soulignant les limites de cet examen : les lésions anatomiques cérébrales ne sont pas toujours présentes à la naissance et se

développent parfois secondairement. Un examen échographique normal ne saurait donc éliminer formellement l'hypothèse d'un SSW.

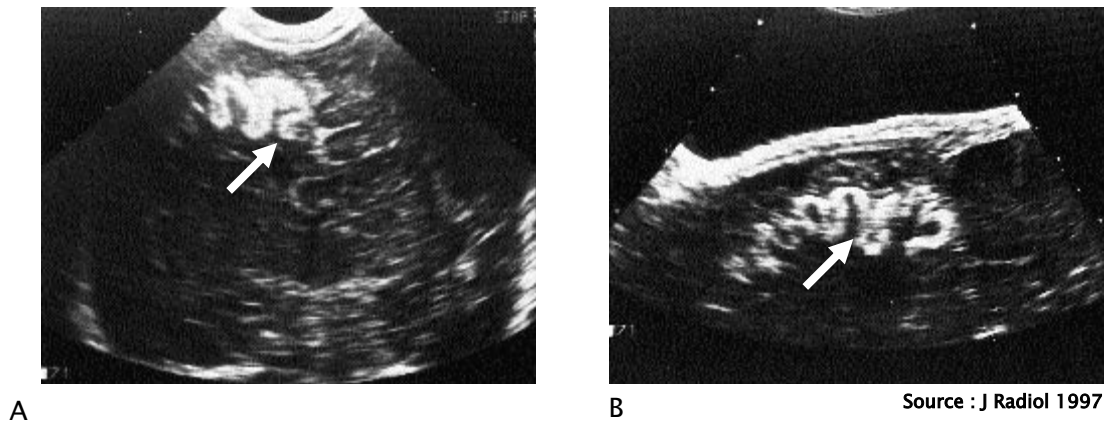


Figure 12 : échographie cérébrale transfontanelle.

A : coupe coronale passant par le carrefour ventriculaire.

Liseré échogène sur le cortex cérébral, élargissement du ventricule latéral droit.

B : coupe sagittale oblique droite.

Élargissement des espaces sous-arachnoïdiens en regard du liseré échogène cortical.

3. Le scanner cérébral:

La première description des images tomodensitométriques du SSW a été faite par Scott et al. en 1975 (46). Le scanner doit être réalisé sans et avec injection de produit de contraste. On peut observer différentes images :

3.1. L'atrophie cérébrale:

Elle peut être focale ou hémisphérique le plus souvent, corticale et sous-corticale, homolatérale à l'angiome et presque constante (60 à 100% des cas selon les séries). On observe alors un élargissement des espaces sous-arachnoïdiens, une dilatation du ventricule latéral de l'hémisphère atteint, et une déviation de la faux du cerveau. Il s'y associe souvent une hyperpneumatisation sinusienne et mastoïdienne, une surélévation du rocher et un épaississement de la voûte crânienne.

L'atrophie cérébrale était présente chez nos deux premiers patients. La TDM cérébrale de Hatim avait objectivé une hémiatrophie gauche diffuse et sévère alors que l'atrophie chez Salma était plus localisée et moins sévère.

3.2. Les calcifications intracrâniennes:

Celles-ci ont souvent un aspect particulier et sont en forme de S, ou giriformes, comme elles peuvent être vermiculaires, parallèles prenant l'aspect « en rail de train ». Elles peuvent être présentes au niveau des artères méningées, des veines corticales et sous-corticales et du cortex sous-jacent à l'ALM (fig13). Elles peuvent se voir en l'absence d'atrophie corticale. Parfois très précoces, voire congénitales, habituellement elles apparaissent au cours de la deuxième ou troisième année et peuvent s'étendre ou se densifier jusqu'à l'âge adulte. Des calcifications d'installation rapide (en quelque mois) et massives ont également été rapportées dans les formes sévères. Elles ne sont pas constantes mais ont été retrouvées dans 75% des cas par Gilly. Elles sont le plus souvent occipitales, mais peuvent aussi être localisées au niveau temporo-pariétal et dans les angiomatoses importantes toucher le lobe frontal ou la fosse cérébrale postérieure et atteindre ainsi tout l'hémisphère.

Chez nos patients, les calcifications étaient unilatérales et siégeaient au niveau occipital chez Hatim, et au niveau frontal et pariétal chez Salma.

Les calcifications et l'atrophie ne seraient que les conséquences indirectes de perturbations circulatoires dues à l'ALM, qui entraînent une diminution du flux sanguin et une stase vasculaire du côté intéressé. Ces anomalies seraient responsables d'une ischémie chronique et d'une hypoxie du cortex sous-jacent qui aggravent les crises convulsives et qui favoriseraient l'apparition secondaire des calcifications (47). Enfin, l'atrophie corticale et les calcifications peuvent être bilatérales. Il peut également y avoir des calcifications du globe oculaire, en rapport avec l'angiome choroïdien.



Source : J Radiol 2000

Figure 13 : scanner cérébral, étude osseuse.

A : hypertrophie de l'os frontal et du sinus frontal, avec sinusite.

B, C : les calcifications corticales ont un aspect giriforme, dessinent le ruban cortical et laissent deviner l'atrophie sous-jacente.

3.3. L'asymétrie cérébrale:

Le côté atteint est en général de taille inférieure au côté sain, plus rarement de taille plus importante avec alors un amincissement de la voûte crânienne en regard de l'ALM et une augmentation importante de l'espace sous-arachnoïdien. Les structures médianes sont souvent déviées vers le côté atteint.

Pour Diebler et al., une augmentation de la densité de l'hémisphère atteint par rapport au côté sain, avec un aspect souligné des circonvolutions cérébrales sans calcifications, était un signe précoce et fréquent dans le SSW (48).

3.4. La prise de contraste corticale:

Après injection de produit de contraste, il est habituellement observé une image de prise de contraste appelée aussi « rehaussement », giriforme ou en bande. Elle est parfois difficile à mettre en évidence en raison de la proximité de calcifications corticales. Elle correspond selon les auteurs :

- A la prise de contraste de l'angiome lui-même.
- A la dilatation du réseau veineux profond cortical.

- Ou bien à la déficience de la barrière hémato-méningée liée à l'ischémie chronique, à la suite de crises convulsives répétées.

Cependant le scanner avec injection ne permet pas toujours de visualiser l'angiome pie-mérien au cours des premiers mois de la vie et peut donc être faussement négatif durant cette période (contrairement à l'IRM).

Nous avons noté cette prise de contraste corticale au niveau frontal et occipital chez Hatim, alors qu'elle était absente chez Salma.

3.5. L'augmentation de la taille du plexus choroïde:

Une hypertrophie et des calcifications du plexus choroïde homolatéral à l'angiome pial ou son rehaussement après contraste, sont des signes relativement fréquents au scanner. Selon Griffiths, cette dilatation est proportionnelle au volume et à l'étendue de l'ALM (49). Un angiome du plexus choroïde est fréquent selon Stimac, et pouvait s'agir du seul signe identifiable de la maladie au scanner (50). Mais pour Pinton, il s'agit plutôt d'une dilatation du système veineux et du plexus choroïde par reflux, du fait de l'obstacle constitué par l'ALM (51). Cette augmentation de la taille du plexus choroïdien avait été mise en évidence chez nos deux patients.

L'examen tomodensitométrique sans et avec injection de produit de contraste est donc un examen privilégié du SSW, même si l'ensemble des images n'est pas toujours présent. Le scanner cérébral permet le diagnostic de la maladie en révélant l'angiomatose pie-mérienne et choroïdienne après injection de produit de contraste, et en montrant la présence de calcifications intracrâniennes. Il permet également de préciser la localisation et l'étendue des lésions intracrâniennes.

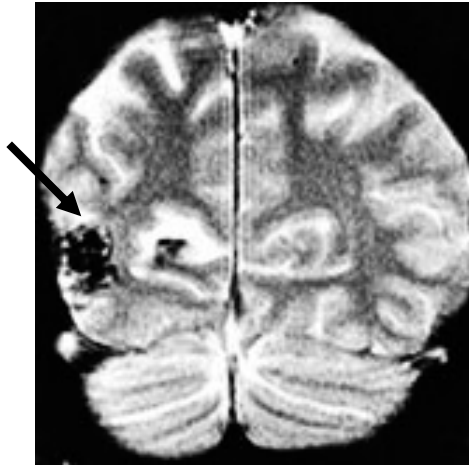
4. L'imagerie par résonance magnétique :

4.1. L'IRM sans injection:

Elle peut montrer les calcifications corticales sous forme d'un fin serpent in très hypo-intense. Les études comparatives entre IRM conventionnelle et TDM chez les mêmes

malades montrent la nette supériorité du scanner dans la visualisation des calcifications corticales, qui sont plus petites et souvent invisibles à l'IRM conventionnelle.

L'utilisation des séquences en écho de gradient pondérées en T2 permet de montrer les calcifications aussi bien que sur la TDM ; elles apparaissent sur toutes les séquences comme des zones vides de signal (fig14).



Source : J Radiol 2000

Figure 14 : IRM en séquence T2 écho de gradient.
Bonne visibilité des calcifications corticales.

L'hémiatrophie cérébrale homolatérale est très bien visualisée ; les résultats obtenus en IRM sont comparables à ceux obtenus au scanner. L'existence d'un hyposignal global de l'hémisphère atteint touchant substance blanche et grise est souvent constatée. Sa signification est encore mal connue. L'hypertrophie des veines hémisphériques profondes dilatées et les thromboses veineuses sont mieux visualisées en IRM qu'en TDM.

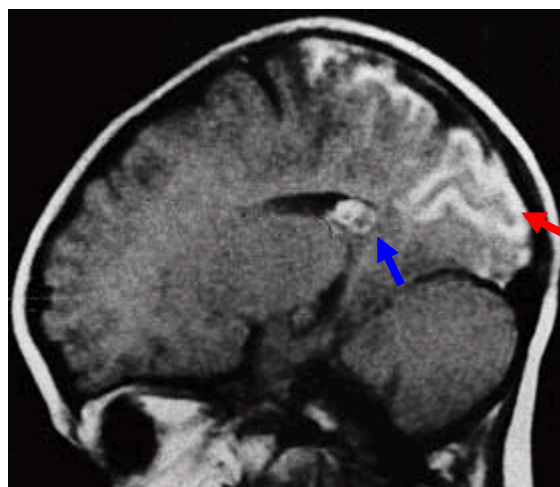
Les zones de gliose et de troubles de myélinisation sont beaucoup mieux appréciées sur l'IRM. Elles apparaissent en hypersignal sur les séquences longues. Jacoby et al. ont montré des différences dans la myélinisation entre hémisphère sain et hémisphère pathologique : à la naissance, normalement, la quantité de myéline est faible au niveau des hémisphères et éparpillée d'où une démarcation faible entre substances blanche et grise (52). L'étude en IRM de deux cas de SSW à divers stades d'évolution, lui a permis de remarquer une myélinisation accélérée du côté de l'angiome pial, parallèlement au développement de l'atrophie cérébrale. Il

émet l'hypothèse que l'ischémie du tissu cérébral sous-jacent à l'angiome est à l'origine de la myélinisation accélérée. Il rappelle que l'axone contrôle la formation et l'épaisseur de la myéline et pense que l'ischémie du cortex pourrait interférer avec la fonction neuronale normale, et ainsi conduire à la libération prématurée d'un facteur trophique myélinogénique. Par ailleurs, une activité électrique anormale pourrait influencer des électrolytes intracellulaires ou des neurotransmetteurs qui ont été proposés comme de possibles facteurs de la myélinisation par Bray et al. (53).

4.2. L'IRM avec injection:

L'injection de gadolinium permet d'objectiver l'angiome pie-mérien : l'utilisation de séquences rapides permet de faire apparaître la malformation vasculaire en hypersignal (fig15). Elle peut permettre de mettre en évidence des angiomes multiples non suspectés cliniquement et non révélés par le scanner avec injection ou l'IRM sans injection. L'atteinte angiomateuse du plexus choroïde homolatéral est également mise en évidence sous la forme d'une zone hyperintense.

En imagerie conventionnelle neuroradiologique, c'est l'IRM qui est la méthode qui apporte la meilleure information anatomique sur l'atteinte cérébrale, en particulier en ce qui concerne l'atrophie, surtout chez le jeune nourrisson, avant même parfois l'apparition des signes cliniques et celle des calcifications cérébrales.



Source : J Radiol 2000

Figure 15 : IRM en séquence T1 après injection de contraste chez un nourrisson.

Coupe sagittale : Angiome leptoméningé pariéto-occipital (flèche rouge) et dilatation du plexus choroïde homolatéral (flèche bleue).

L'IRM avec contraste est la technique de choix qui peut mettre en évidence un angiome pial quand le scanner avec contraste ne le montre pas encore. Avant l'âge de 6 mois, le diagnostic de SSW est délicat, car l'atrophie est rare, aussi est-ce une des rares indications de l'injection de Gadolinium chez le nourrisson très jeune (en dehors des pathologies tumorales). L'extension de l'angiome pial, le degré d'atrophie cérébrale et les modifications de la substance blanche sont corrélés au caractère non contrôlé de l'épilepsie, à la gravité du déficit moteur et au retard mental (54). Les autres observations radiologiques ne sont pas corrélées aux données cliniques. En effet, notre patient Hatim qui présente un ALM plus étendu et une atrophie corticale plus diffuse et sévère, souffre d'une épilepsie réfractaire au traitement médical et d'un retard mental profond.

5. L'imagerie cérébrale fonctionnelle:

D'introduction plus récente dans le domaine du SSW, elle a des indications particulières. Elle offre des résultats différents selon les phases de la maladie et son aggravation. Ces examens ne peuvent être réalisés en routine pour tous les patients et leurs indications ont besoin d'être

affinées encore. Ils sont certainement utiles pour mieux préciser l'extension anatomique des lésions cérébrales, leur retentissement physiologique et leur progression.

5.1. Etude du débit sanguin cérébral par la tomographie par émission de positons:

L'étude in vivo du débit sanguin cérébral a d'abord reposé sur les méthodes utilisant la caméra à positons : la TEP est une technique très précise, mais coûteuse puisqu'elle nécessite l'utilisation d'un cyclotron.

5.2. Etude du débit sanguin cérébral par la tomographie à émission monophotonique:

L'étude du débit par la TEMP (ou SPECT : *single photon emission computed tomography*) permet d'étudier le cerveau à l'aide de traceur radioactif sur des coupes tomographiques. Elle est de réalisation plus simple et moins coûteuse. Initialement de moins bonne résolution que la TEP, les systèmes de TEMP ont acquis une grande sensibilité à l'heure actuelle. L'utilisation du Xénon 133 puis de l'HMPAO marqué au technétium 99, a permis la mesure du débit sanguin cérébral régional en routine sur de grandes séries. En effet, la méthode est simple et ne nécessite pas de prélèvement sanguin.

Dans une étude de Luis Marti-Bonmati et al. , comparant l'efficacité de l'IRM avec contraste et celle du TEMP dans le diagnostic du SSW chez 14 patients, on a démontré que la TEMP peut être une aide au diagnostic précoce chez les patients ne présentant pas les caractéristiques radiologiques habituels à l'IRM (55). Elle met en évidence une hyperperfusion du parenchyme cérébral du côté de la lésion faciale dans les premiers mois de la vie. Progressivement, il existe une hypoperfusion du cortex cérébral probablement liée aux lésions ischémiques corticales secondaires à l'angiome pial (fig16).

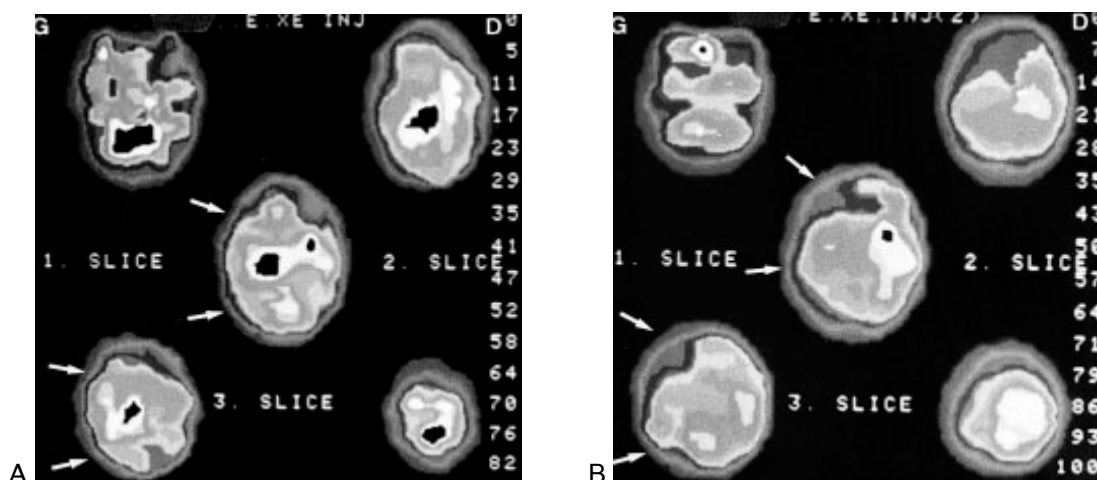
Chez quatre malades présentant un SSW, Riela et al. décrivaient :

- au scanner, une prise de contraste anormale de l'hémisphère atteint
- sur la TEMP, une réduction du débit sanguin cérébral régional importante (56).

Il s'agissait de deux patients ayant une forme sévère de la maladie et de deux jeunes enfants sans atteinte neurologique. Il proposait d'expliquer ces phénomènes par l'existence d'une diminution du flux sanguin, associée à l'augmentation de la perméabilité capillaire de la zone atteinte. Cette hypoperfusion précède la survenue d'une détérioration neurologique et d'une atrophie importante et pourrait y contribuer en favorisant la survenue de thromboses secondaires à la stase veineuse. Chiron et al. ont étudié par TEMP treize patients atteints de SSW, âgés de 9 mois à 18 ans ; les résultats obtenus ont été comparés aux images réalisées avec le scanner cérébral (57). Dix des treize malades avaient des images typiques d'angiome méningé. Seul un enfant de neuf mois avait un scanner qui paraissait normal. Une zone d'hypoperfusion avait été retrouvée chez tous les patients, de localisation identique aux images

tomodensitométriques quand elles existaient. La baisse du débit sanguin cérébral régional pouvait donc être présente même lorsqu'il n'existait pas d'anomalies à la TDM. Cette hypoperfusion pourrait résulter de phénomènes post-critiques aussi bien que d'une ischémie chronique. Chiron et al. distinguaient deux zones d'hypoperfusion :

- la première zone était caractérisée par une baisse importante du débit, superposable à la localisation de l'image anormale au scanner. Elle était rapportée à une destruction parenchymateuse comme celle des infarctus cérébraux de l'adulte ;
- la deuxième zone, où la diminution du débit sanguin était moins importante, ne correspondait à aucune image anormale au scanner et concernait principalement les cortex moteur et prémoteur. Elle serait le siège d'anomalies fonctionnelles et, pourrait englober le foyer épileptogène.



Source : J Radiol 2000

Figure 16: Etude du débit sanguin cérébral par la tomographie à émission monophotonique
 A : Images de TEMP réalisées chez un nourrisson de 7 mois, porteur d'un angiome plan facial gauche, mais n'ayant pas présenté d'épilepsie. Présence de zones d'hyperperfusion au niveau de l'hémisphère cérébrale gauche (flèches).
 B : La TEMP réalisé 4 mois après celui de la figure 16A montre des zones d'hypoperfusion au niveau de l'hémisphère cérébrale gauche (flèches).

L'étude du débit cérébral par TEMP semble donc informative dans le SSW, surtout dans le cas où le scanner et/ou IRM sont atypiques. Elle permettrait également de mieux limiter le foyer épileptogène et de mieux délimiter la zone d'exérèse chirurgicale.

5.3. Etude du métabolisme cérébral par la TEP au fluorodéoxyglucose:

L'étude du métabolisme cérébral du glucose par la tomographie à positons (TEP au FDG) montre habituellement, d'une part, aux stades précoces du SSW, un hypermétabolisme régional transitoire du cortex au niveau de l'angiome pial, sans doute du fait d'une hyperperfusion avant l'apparition des crises et, d'autre part, à une phase avancée de la maladie, un hypométabolisme dans le cortex cérébral de l'hémisphère atteint. En effet, Chugani en 1989, a mesuré le métabolisme local cérébral du glucose en utilisant la TEP au FDG chez six patients ayant un SSW et chez six patients ayant un angiome facial avec suspicion de SSW (58).

Les six patients chez qui le diagnostic n'était pas confirmé étaient neurologiquement asymptomatiques. Chez les enfants ayant un SSW sévère, la TEP au FDG montrait une baisse importante de consommation du glucose dans une zone dépassant celle des anomalies scannographiques. Pour deux enfants ayant eu des crises d'épilepsie peu de temps avant l'examen, la TEP au FDG montrait une image paradoxale d'hypermétabolisme dans le cortex cérébral de l'hémisphère atteint. L'examen a été répété 28 mois plus tard chez l'un des patients et montrait alors un hypométabolisme identique à celui retrouvé pour les autres patients. Pour cinq des patients ayant un angiome facial recouvrant au minimum le territoire du V1, asymptomatiques sur le plan neurologique et ayant un scanner normal, l'examen ne révélait aucune asymétrie entre les deux hémisphères. Un autre patient âgé de 18 mois, ayant un angiome bilatéral de distribution V1+V2+V3 à gauche et V2+V3 à droite, un glaucome de l'œil gauche, asymptomatique sur le plan neurologique, un hypométabolisme était noté au niveau des cortex temporal et occipital. L'étude du métabolisme cérébral du glucose fournit une mesure sensible de la lésion, et du degré de perturbation du métabolisme énergétique cérébral.

En conclusion, l'IRM avec contraste et en séquence T2 apporte aujourd'hui suffisamment de renseignements pour établir le diagnostic, évaluer et surveiller un patient atteint de SSW. L'imagerie cérébrale fonctionnelle par TEP ou TEMP, représente des techniques d'appoint. Celle-ci est utile au pronostic. Il faut souligner le fait que les premiers examens, en imagerie classique, TDM et même IRM, peuvent être normaux en période néonatale. Cette imagerie doit être répétée et, au besoin, complétée par une technique d'imagerie fonctionnelle chez un nouveau-né porteur d'un angiome plan facial marqueur de risque de SSW (occupant au moins toute l'aire fronto-palpébrale V1). Il convient de se garder de fournir un pronostic trop rassurant à ce stade, avant la répétition du bilan neuroradiologique.

Nous constatons donc, et à la lumière de ces données, que nos deux patients rapportés à travers la 3^{ème} et 4^{ème} observations, présentent l'indication formelle d'un bilan neuroradiologique, par TDM ou mieux IRM avec contraste, vu la topographie de leur angiome

facial, et ceci dans le but de faire un diagnostic précoce qui leur serait certainement très bénéfique.

6. L'électroencéphalogramme:

Les anomalies EEG sont fréquentes, présentes dans 80 à 90 % des cas. Elles sont le plus souvent découvertes avec la première crise d'épilepsie :

- Une hypoactivité électrique semble être le signe le plus fréquent et le plus spécifique. Elle est retrouvée du côté de l'angiome, et se traduit par un aplatissement et un ralentissement du rythme de fond.
- Un ralentissement ou une asymétrie du rythme sont fréquemment rencontrés à l'hyperpnée, et lors du sommeil.
- Des anomalies paroxystiques (pointes ou pointes ondes) peuvent être permanentes, parfois focalisées ou visibles dans tout un hémisphère, parfois controlatérales à l'angiome.

En effet, l'EEG de Salma avait objectivé des pointes bilatérales. La relation entre l'angiome unilatéral et les anomalies enregistrées à l'EEG n'est pas encore bien connue. Des régions cérébrales apparemment normales sur les examens d'imagerie peuvent être le siège d'anomalies EEG, alors qu'elles sont très éloignées de l'angiome.

7. L'artériographie cérébrale :

Elle n'est plus indiquée. Lorsqu'elle était réalisée, elle mettait en évidence des anomalies du retour veineux encéphalique, encore appelées anomalies de développements veineux (ADV) décrites le plus souvent dans le compartiment supratentorial (59). Parmi ces anomalies : une absence ou une pauvreté des veines corticales normales dans le territoire affecté, avec une opacification pauvre du sinus longitudinal supérieur, une prédominance des veines radiales et

des veines cérébrales profondes. En fait, le drainage veineux ne se fait plus dans le sinus sagittal supérieur, mais par des veines transmédullaires et des veines subépendymaires dilatées, vers le système veineux profond, et les veines cérébrales internes et basillaires de Rosenthal. Ces anomalies sont visibles sur le scanner après contraste, sur l'IRM sans et après contraste, mais ne sont pas visibles sur le scanner sans contraste. L'angiographie avec résonance magnétique permet une visualisation directe des anomalies vasculaires surtout lors de sa composante veineuse (60), elle a supplanté l'angiographie normale.

8. Les variantes neuroradiologiques du syndrome Sturge-Weber:

Les formes atypiques de SSW sont nombreuses :

– SSW et malformation artério-veineuse encéphalique :

Les MAV encéphaliques ne font pas partie du SSW. Cependant, Laufer rapporte le cas d'un enfant de 12 ans, ayant un SSW typique et de volumineuses MAV hémisphériques du même côté que l'ALM, les calcifications et l'atrophie corticale (61). Dans le cas rapporté par Fukushima, il ne s'agissait pas d'un véritable SWS : des angiomes plans faciaux (V1, V2, V3) et un déficit

moteur distal étaient associés, chez un nouveau-né, à deux MAV des noyaux gris et un réseau de veines médullaires (62).

– SSW et anomalies cérébelleuses :

L'incidence des anomalies cérébelleuses au cours du SSW est inconnue, mais semble extrêmement rare dans la littérature. Un cas de SSW avec anomalies du développement veineux au niveau de l'hémisphère cérébelleux gauche, se drainant dans le sinus pétreux supérieur, s'associait à un angiome cutané plan controlatéral et un système veineux profond mal visible. Pour Saito et Kobayashi (63), ces anomalies seraient un système de compensation pour des

anomalies de développement des veines médullaires et/ou de leurs affluents pendant l'embryogénèse. Aussi Gupta et al. ont rapporté le cas d'un garçon de 14 ans, présentant des crises d'épilepsie rebelles depuis l'âge de 4 ans et un retard mental, sans signes cliniques d'atteinte de la fosse cérébrale postérieure, chez qui la TDM a mis en évidence une atrophie cérébrale droite sévère associée à une atrophie légère de l'hémisphère cérébelleux homolatéral qui était aussi le siège de calcifications (64).

– SSW sans prise de contraste méningée :

Fishbein a rapporté le cas d'un enfant de 14 ans qui présentait toutes les caractéristiques cliniques et évolutives du SSW, avec du point de vue radiologique des calcifications corticales, une atrophie cérébrale et un épaississement de la voûte, un épaississement du cortex et des modifications de la substance blanche sous-jacente, toutes ces anomalies étant situées du même côté (65). Il n'y avait pas de prise de contraste corticale ni leptoméningée. L'absence de prise de contraste leptoméningée dans le cas de Fishbein n'est pas claire. Quelques cas où la prise de contraste était discrète ont été également rapportés dans de grandes séries.

–SSW et hydrocéphalie :

L'hydrocéphalie a été décrite dans quelques variantes du SSW. Mais dans de très rares cas, elle était associée aux caractères cliniques et radiologiques typiques de cette maladie. Campistol et al. , ont rapporté le cas d'un nouveau-né, avec un angiome facial bilatéral et un glaucome. L'IRM a montré une hémiatrophie corticale gauche, un ALM diffus bilatéral et un élargissement du plexus choroïde (66). A 9 mois, une autre IRM a montré une hydrocéphalie triventriculaire active qui a nécessité une dérivation. Puis à 16 mois, une autre IRM avec contraste a révélé une atrophie corticale et subcorticale diffuse, très sévère et des zones de gliose parenchymateuse. Cette observation, publiée en 1999, est unique par la nature de l'évolution dramatique et rapide vers une atrophie corticale et subcorticale et aussi par l'augmentation progressive de l'hypertension intracrânienne nécessitant une dérivation, ce qui n'est pas très courant dans le SSW.

VIII. ANATOMOPATHOLOGIE:

1. L'angiome facial:

Histologiquement, il s'agit d'un angiome capillaire avec ectasie progressive des vaisseaux capillaires du derme. La dilatation des vaisseaux augmente avec l'âge et les télangiectasies gagnent le derme profond, entraînant un changement progressif de la couleur de l'angiome. Les parois de ces capillaires sont épaissies, les cellules endothéliales sont de taille variable et présentent un défaut de maturation. Il y a une importante réaction adventitielle mais il n'y a jamais de signes de prolifération active.

2. les lésions oculaires:

L'angiome choroïdien est un épaississement localisé, siégeant le plus souvent au pôle postérieur du globe oculaire, toujours bien limité par la sclérotique. Il est formé de vaisseaux larges et uniformes dont la paroi est constituée d'une couche endothéliale simple. Ces vaisseaux sont séparés par une mince couche conjonctive. Il ne montre jamais de signes de malignité. A la périphérie, l'angiome s'amincit progressivement, la structure normale réapparaît peu à peu. L'angiome choroïdien peut se calcifier et, à un stade avancé, entraîner une atrophie du globe

oculaire et des altérations de la rétine (détachement, atrophie des cônes et des bâtonnets, dégénérescence kystique). Cet angiome choroïdien semble être à l'origine du glaucome.

3. L'angiome méningé:

A l'examen macroscopique, l'angiome se présente comme un matelas de veinules tortueuses, étroitement accolé au cortex sous-jacent, et remplissant l'espace sous-arachnoïdien.

La teinte des veinules est cyanique et il n'est pas possible de déterminer le sens du courant sanguin qui traverse ce feutrage. A l'examen microscopique, l'angiome est constitué de veines et de capillaires d'aspect sinusoïde faisant évoquer l'aspect indifférencié des vaisseaux primitifs. Parfois, leur paroi est constituée d'un endothélium doublé d'une mince lame de collagène. Les veines peuvent être dilatées mais elles n'ont jamais l'aspect d'un cavernome. Les anomalies pariétales sont une fibrose ou un gonflement hyalin.

Au contact de ces masses veineuses, la leptoméninge réagit par une fibrose avec quelques cellules lymphocytaires et des macrophages. Il n'y a jamais de prolifération cellulaire néoformée. Les artères méningées peuvent présenter des calcifications au niveau de l'intima, en plaques concentriques. Elles peuvent se voir chez le nourrisson et sont indépendantes des autres calcifications cérébrales. L'angiome peut déborder de façon minime sur le cortex sous-jacent (couches superficielles du cortex). Il n'existe jamais d'anomalie notable des vaisseaux sous-jacents, la dure-mère et le crâne ne sont que rarement le siège d'une vascularisation anormale. L'angiome n'est qu'exceptionnellement le siège d'une hémorragie méningée.

4. Les lésions cérébrales:

4.1. Les calcifications cérébrales:

Elles sont situées essentiellement dans les deuxième et troisième couches corticales cérébrales, mais aussi dans la substance blanche. Elles apparaissent progressivement en regard de l'angiome méningé. Les calcifications sous-jacentes à l'ALM augmentent avec l'âge.

Norman et Schoene ont étudié histologiquement les prélèvements de 5 enfants et un adulte atteints SSW (67). D'après cette étude, les auteurs suggèrent l'hypothèse selon laquelle,

les calcifications seraient secondaires à l'anoxie des mitochondries endothéliales, périthéliales et probablement gliales aussi, due à la stase et la perméabilité anormale des vaisseaux composant l'angiome du SSW.

Selon les observations reportées dans la littérature, des dépôts de calcium seraient retrouvés dans les vaisseaux cérébraux, au niveau du tissu périvasculaire, et rarement à l'intérieur des neurones. Vu la grande variété des localisations de ces calcifications, l'explication de ce phénomène reste obscure. Plusieurs théories postulent le rôle de facteurs vasculaires et mésenchymateux.

Les études ultramicroscopiques de spécimens prélevés de 2 patients avec SSW par Di Trapani et al., ont mis en évidence une substance mucopolysaccharidique qui constituerait le substratum des dépôts de calcium (68). Le fait que ces calcifications se trouvent non seulement dans le cortex superficiel mais aussi dans la substance blanche avoisinante semblerait exclure l'hypothèse que l'angiomatose soit la cause fondamentale de ces calcifications, bien qu'elle puisse jouer un rôle concomitant dans leur formation. En outre, l'absence de précipité mucopolysaccharidique dans le cytoplasme des cellules endothéliales, en microscopie électronique, suggère que l'épithélium joue un rôle mineur dans la pathogénie des calcifications du SSW contrairement aux hypothèses de Norman et Schoene. Di Trapani et al. confirmèrent ainsi le rôle primordial du facteur vasculaire dans la pathogénie des calcifications du SSW ; l'anoxie, la nécrose du tissu cérébral, les variations locales du degré de concentration ionique et alcaline intervenant seulement comme facteurs secondaires.

4.2. La nécrose parenchymateuse:

Identique à toutes les nécroses vasculaires dans les suites de lésions ischémiques, la nécrose parenchymateuse ne coïncide pas avec les nappes angiomateuses.

Le tissu cérébral ne montre que des signes mineurs malformatifs sous d'hétérotopies cellulaires, mais il n'y a jamais de modification de l'architecture corticale ou de la structure des cellules. La nécrose parenchymateuse serait la conséquence d'une ischémie cortico-sous-corticale chronique et progressive.

4.3. La sclérose fibrillaire de la substance blanche:

Celle-ci n'est pas proportionnelle aux altérations corticales, avec une sclérose gliale indépendante des calcifications et bien reconnaissable de la sclérose gliale secondaire aux dépôts calcaires.

4.4. L'atrophie cérébrale:

Pour Von Bogaert, il s'agit d'une atrophie lente et progressive secondaire aux troubles vasculaires fonctionnels liés à la présence de l'angiome (69). La présence de thromboses vasculaires, le caractère ischémique des lésions nécrotiques et leur non coïncidence avec les zones de calcification de l'angiomatose, la sclérose gliale de la substance blanche indépendante des vaisseaux calcifiés, et enfin l'absence de toute anomalie de la structure corticale semblent confirmer cette hypothèse.

Dans son étude de l'architecture corticale de l'isocortex, Reuck a montré que chaque couche de cellules a son apport sanguin particulier, que chaque branche est terminale et sans anastomose (70). Pour Liberski et al. , l'atrophie hémisphérique se constituerait très tôt pendant la vie embryonnaire, indépendamment des troubles vasculaires fonctionnels (71).

IX. TRAITEMENT:

1. Traitement de l'angiome cutané:

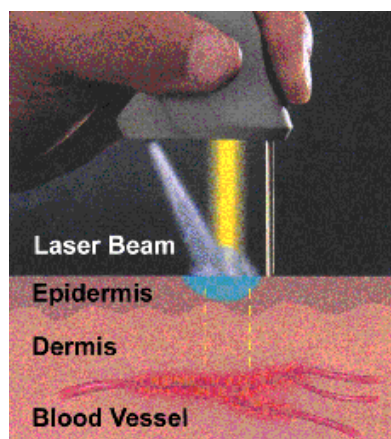
1.1. Techniques:

Le traitement de l'angiome plan dans le SSW se discute essentiellement pour des raisons esthétiques. De nombreuses techniques ont été abandonnées : cryothérapie, sclérothérapie, électrocoagulation, dermabrasion, radiothérapie. Le laser est actuellement le traitement de choix. Après le laser Argon, c'est le laser pulsé à colorant qui est le plus adapté. Les résultats cliniques sont très bons, meilleurs sur les peaux claires, la peau noire absorbant

moins l'énergie. Plusieurs séances sont effectuées à intervalle moyen de six semaines. Le laser pulsé à colorant classique dit « de première génération » a constitué le progrès fondamental et décisif dans le traitement des angiomes plans en particulier chez l'enfant (72).

Les angiomes peu colorés peuvent être traités efficacement par cette méthode, il n'y a pas de cicatrice clinique ou histologique. Paradoxalement cet effet est obtenu par un mode d'action tout à fait particulier (photothermolyse sélective) qui se traduit cliniquement par un effet immédiat extrêmement affichant : un purpura noirâtre qui persiste de 7 à 21 jours mais régresse spontanément et sans séquelle dans les conditions normales d'utilisation. Les lasers pulsés à colorant de 1^{ère} génération sont caractérisés par une longueur d'onde unique (585 nm), un temps d'impact très court (450 μ s).

Le laser vasculaire pulsé à colorant produit une énergie dans le spectre de la lumière visible jaune et cette énergie est absorbée presque totalement par l'hémoglobine contenue dans les vaisseaux sanguins dilatés anormaux sous la peau, causant leur destruction. Un jet refroidissant réduit la température de l'épiderme une fraction de seconde avant chaque pulsation pour réduire les risques de dommages épidermiques (fig17). On le dit photo-sélectif car l'énergie du laser n'affecte pratiquement pas les tissus avoisinants. Il est aussi pulsé, ce qui signifie que le temps d'exposition ne permet pas à la chaleur de s'accumuler dans les tissus et de causer une brûlure. Le plus utilisé est celui utilisant la rhodamine comme colorant.



Source : www.dermoc.ca

Figure17 : laser pulsé à colorant

L'efficacité de cette technique est indiscutable dans cette indication et justifie largement sa reconnaissance comme technique de référence. Elle comportait cependant des contraintes, maintenant bien connues après 15 ans d'utilisation depuis son développement aux USA :

- le caractère « douloureux » pour les enfants et fortement désagréable pour les adultes, conduit au recours à des principes anesthésiants locaux ou locorégionaux voir à une anesthésie générale.
- le caractère fastidieux des traitements de grande surface.
- la pénétration limitée du faisceau d'énergie oblige pour les angiomes plans autres que superficiels (télangiectasiques) à un grand nombre de passage pour obtenir le maximum d'éclaircissement.
- le dogme initial d'une meilleure efficacité sur les angiomes plans les plus forcés est actuellement remis en question. Les résultats sont en général meilleurs lorsque l'angiome plan est traité tôt dans la première enfance ce qui s'explique par la moindre surface de l'angiome (73), sa moindre épaisseur, et probablement aussi un calibre particulier des capillaires considérés. A l'inverse l'effet est plus limité sur les angiomes plans violines vieilliss et nodulaires vus beaucoup plus tardivement à l'âge adulte.

C'est pour palier à ces inconvénients qu'a été mise sur le marché la nouvelle génération de lasers pulsés à colorant jouant sur une durée d'impulsion plus longue (1,5 ms) et une longueur d'onde variable (de 585 à 600 nm). Ces caractéristiques devraient permettre un traitement plus profond, sur un recrutement de diamètres capillaires plus vaste et permet aussi de limiter le purpura en intensité et durée. Cette nouvelle génération est d'autre part couplée à un système de refroidissement destiné à une anesthésie de contact à chaque impact.

Destinée initialement au traitement des varicosités, cette nouvelle génération est maintenant présentée par les fabricants comme étant aussi le traitement de choix des angiomes plans ce qui doit être vérifié par l'expérience dans les années à venir.

La chirurgie a une place limitée et ne peut être réalisée que par des équipes expérimentées. L'excision suivie d'une greffe de peau totale ou de lambeaux locaux, peut donner d'excellents résultats au prix d'une hémostase soigneuse et d'une parfaite immobilisation de cette greffe de peau totale prélevée dans une région proche du site receveur

pour éviter des dyschromies tout particulièrement quand il s'agit bien entendu de la face. Parfois, l'amélioration sous traitement par laser ne peut être que partielle et il s'agit alors d'une indication chirurgicale. Cette chirurgie est encore de nos jours, dans certains cas, la seule ou la meilleure solution.

1.2. Indications:

Les indications sont essentiellement d'ordre esthétique. Les lasers à colorant pulsé permettent de traiter des enfants très jeunes, ce traitement permettant d'éviter au maximum les cicatrices. Au niveau palpébral, le traitement reste limité en raison des risques oculaires. Seules les parties périphériques de l'angiome, mobilisables vers les reliefs osseux orbitaires peuvent être traitées par cette technique.

Plus la surface de l'angiome est importante, plus la localisation est affichante, et plus il faut traiter tôt ! L'idéal étant de traiter avant la scolarisation, pour éviter le retentissement psychosocial de la « tâche » au moment de la constitution de l'image corporelle (74). Mais traiter tôt chez l'enfant, voire le nourrisson ; c'est poser le problème de l'anesthésie !

En ce qui concerne notre patiente Salma, elle pose l'indication idéale du traitement par laser. Son angiome facial est de petite taille, ce qui ne va pas nécessiter plusieurs séances, et sa couleur pâle permet de prédire de bons résultats. Le problème que pose Salma est celui de l'anesthésie. Une anesthésie locale topique (crème Emla) peut être envisagée, mais si la patiente est très agitée ou n'accepte pas le geste, dans ce cas une anesthésie générale peut s'avérer nécessaire. Vu le coût d'un tel traitement (qui ne se fait dans notre contexte qu'en privé), et le bas niveau socio-économique des parents de Salma, celle-ci n'a pas pu bénéficier de ce traitement.

2. Traitement ophtalmologique:

2.1. Traitement du glaucome:

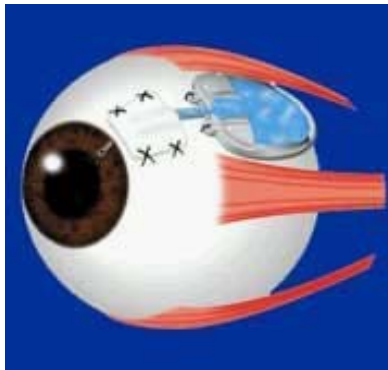
Il a pour but de préserver la fonction visuelle ; il permet d'améliorer l'acuité visuelle si l'atteinte est débutante et d'éviter la poursuite de la détérioration du nerf optique. Le

traitement médical du glaucome dans le SSW est recommandé en 1^{ère} intention. Les collyres bêta-bloquants sont recommandés en premier choix, puis les dérivés des prostaglandines ou les inhibiteurs de l'anhydrase carbonique. Mais ces traitements s'avèrent souvent insuffisants, et de nombreux patients requièrent un traitement chirurgical précoce. Les avis divergent sur la meilleure technique à utiliser :

- La goniotomie (ouverture du canal de Schlemm) ;
- La trabéculotomie (ouverture au moyen d'une sonde de la partie interne du canal de Schlemm et du trabeculum dont l'obstruction empêche l'écoulement de l'humeur aqueuse) ;
- La trabéculectomie (ablation des structures trabéculaires du canal de Schlemm).

Les bons résultats de la trabéculotomie, de la trabéculectomie et surtout des deux techniques associées (75), confrontés aux constatations histologiques, semblent confirmer l'hypothèse pathogénique selon laquelle l'origine du glaucome dans le SSW serait due à une pression élevée dans les veines épisclérales.

Par ailleurs, la valve de glaucome d'Ahmed (fig18) a été démontrée avec succès dans le traitement du glaucome dans le SSW. Dans une étude rétrospective publiée en 1999, Nicolas G et al . ont analysé l'évolution de 10 patients (11 yeux) qui présentaient un glaucome dans le cadre du SSW, et qui avaient été traités chirurgicalement par la mise en place d'une valve de drainage d'Ahmed. Cette technique s'était avérée très sécuritaire, sans complications post-opératoires graves, et ses résultats à moyen terme semblaient très encourageants (76).



Source : www.buyusa.gov

Figure 18: valve de drainage d'Ahmed

Récemment, une nouvelle chirurgie filtrante s'ajoute à l'arsenal thérapeutique du glaucome dans le SSW : la sclérectomie profonde non perforante SPNP (ou NPDS : *non-penetrating deep sclerectomy*). Il s'agit d'une chirurgie à globe fermé, qui réduit donc les risques de complications classiques liées à l'hypotonie. La meilleure indication de la SPNP est le glaucome chronique à angle ouvert primitif ou secondaire. Son indication dans le glaucome congénital est plus récente, elle serait une alternative intéressante à la trabéculéctomie. On observe pas les complications habituelles de la trabéculéctomie : hyphéma, cataracte, hémorragie ou décollement choroïdien. Le premier cas de SSW traité par cette technique a été reporté en 2001 par Rebolleda et Munoz-Negrete (77). En 2006, une étude rétrospective analysant 9 patients avec SSW (12 yeux) ayant bénéficié de la SPNP entre 1998 et 2003, a été publiée par François Audren et al. (78). Ce traitement a été performant chez 9 patients, alors que l'intervention a été convertie en trabéculéctomie chez les trois autres. Les valeurs de tension oculaire étaient satisfaisantes chez ces patients pendant toute la durée du suivi. Selon ces auteurs, la SPNP représente un progrès significatif pour l'approche chirurgicale du glaucome dans le SSW, mais plus d'études sont nécessaires pour évaluer cette technique à moyen et à long terme.

Enfin, l'efficacité de la cyclophotocoagulation trans-sclérale (CPTS) au Diode laser est très controversée par les auteurs. Mais tous s'accordent à réserver cette intervention comme

arme de dernier recours aux patients qui présentent un glaucome réfractaire aux autres méthodes médicales et chirurgicales (79,80).

2.2. Traitement de l'angiome choroïdien:

Avant l'avènement de la radiothérapie, l'évolution naturelle des angiomes choroïdiens au cours du SSW, se faisait le plus souvent vers le décollement rétinien exsudatif, puis le glaucome néovasculaire et la perte fonctionnelle du globe. Par ailleurs, le glaucome secondaire traité par chirurgie filtrante expose au risque de syndrome d'effusion uvéale ou d'hémorragie expulsive si l'angiome n'est pas diagnostiqué préventivement.

La photocoagulation, qui était considérée comme le traitement de référence, nécessitait souvent plusieurs séances et son efficacité était limitée par la grande taille des angiomes diffus ou par la proximité de certains angiomes localisés par rapport à la fovéa.

Les premières expériences de radiothérapie externe dans le traitement des angiomes

choroïdiens furent rapportées en 1984, avec pour but, non pas la destruction de la tumeur vasculaire mais la résorption du liquide sous rétinien (responsable du décollement rétinien exsudatif).

La protonthérapie a été utilisée comme alternative à la radiothérapie externe dans le cas des angiomes localisés. Sa mise en œuvre nécessite un accélérateur de particules et la pose de clips chirurgicaux. Elle permet une irradiation plus localisée et diminue ainsi le risque théorique de cancers radio-induits chez ces patients jeunes.

En 2002, Rumen et coll. ont rapportés leur expérience dans le traitement par radiothérapie et protonthérapie des angiomes choroïdiens compliqués dans le SSW (81). Dans cette étude, les dossiers de 6 patients (7 yeux) présentant un angiome choroïdien ont été revus.

Les patients ont été traités par radiothérapie. Une dose totale de 20 Grays a été délivrée à sept yeux : deux angiomes choroïdiens localisés ont été traités par protonthérapie et cinq angiomes choroïdiens diffus ont bénéficié d'une radiothérapie externe. Dans tous les cas un

décollement de rétine exsudatif compliquait l'angiome et indiquait le traitement. Une résorption complète du liquide sous rétinien ainsi qu'une diminution de l'épaisseur tumorale ont été observées dans tous les cas. Une maculopathie radique est cependant survenue dans les deux cas traités par

protonthérapie. Les auteurs ont en conclut, que la radiothérapie externe est un traitement efficace de l'angiome choroïdien compliqué de décollement de rétine, et malgré le petit nombre de patients traités, ils estiment que la protonthérapie doit être réservée aux petits angiomes localisés de survenue sporadiques, suggérant une plus grande radiosensibilité des angiomes choroïdiens localisés au cours du SSW, comparés aux angiomes localisés isolés pour lesquels ils n'ont pas constaté les mêmes complications.

En 2003, aux Etats-Unis, Rajiv Anand a publié le cas d'un patient atteint de SSW porteur d'un angiome choroïdien diffus, qui a été traité avec succès grâce à la thérapie photodynamique (PDT) avec la Vertéporfine (technique utilisée dans le traitement de la néovascularisation choroïdienne sous fovéale causée par la dégénérescence maculaire liée à l'âge) après l'échec d'un traitement ultérieur avec la radiothérapie externe (82). Cette technique a permis une résorption complète du décollement rétinien ainsi qu'une réduction significative de l'épaisseur de l'angiome choroïdien. La Vertéporfine est un médicament photosensible qui est sous forme d'une poudre verte. Elle est reconstituée avec une solution aqueuse stérile et diluée dans une solution de dextrose 5% avant d'être administrée en intraveineuse. Ensuite, elle s'accumule dans les vaisseaux rétinien anormaux et est activée par une lumière laser dont la longueur d'onde est spécifique. La PDT à la Vertéporfine constitue un nouvel espoir dans le traitement des angiomes choroïdiens diffus.

3. Traitement des manifestations neurologiques:

3.1. Le traitement médical:

C'est avant tout le traitement de l'épilepsie, qui se fait avec les traitements antiépileptiques habituels. Mais elle est le plus souvent très difficile à traiter. En général, une association médicamenteuse est nécessaire. Dans les épilepsies partielles symptomatiques, les traitements habituellement utilisés semblent les plus efficaces : carbamazépine, oxcarbamazépine et phénobarbital. Le stiripentol semble également efficace. Il s'agit d'un inhibiteur du cytochrome P450 qui agit par interaction avec d'autres antiépileptiques, en particulier la carbamazépine, en augmentant leur efficacité et en diminuant les effets secondaires. Le vigabatrin semble également efficace. Dans les épilepsies généralisées symptomatiques, les traitements habituels des épilepsies généralisées semblent les plus adaptés : valproate de sodium et association de valproate de sodium et de lamotrigine.

Cette distinction entre épilepsie partielle symptomatique et épilepsie généralisée symptomatique semble donc déterminante pour la prise en charge des patients. Cette classification est originale puisqu'il s'agit de patients ayant une ou plusieurs lésions cérébrales, et chez qui une épilepsie partielle symptomatique est la plus probable. Mais il existe des patients ayant plusieurs types de crises à la fois, ceux faisant des crises généralisées d'emblée et ceux ayant des anomalies EEG bilatérales ou multifocales. Cette classification syndromique permet de mieux déterminer les traitements adaptés, surtout dans le cas des épilepsies généralisées, sensibles aux traitements classiques utilisés dans ce type d'épilepsie, et ne pouvant pas être traités chirurgicalement. Ces données incitent donc à dépister rapidement les patients ayant une épilepsie généralisée afin de leur prescrire un traitement adapté dans le but de diminuer la morbidité du SSW.

En 1982, Dulac et al. ont proposé un traitement antiépileptique préventif des nouveau-nés chez qui un SSW était suspecté. Ces nouveau-nés étaient traités systématiquement durant toute la période où les examens complémentaires risquaient de ne pas mettre en évidence l'angiome pial (en général durant la première année de vie). Le traitement était poursuivi si un ALM était dépisté, arrêté si l'imagerie semblait normale (20).

En 1998, l'intérêt de ce type de traitement était à nouveau souligné par Salman qui opposait des avantages (prévention ou atténuation des crises d'épilepsie, de l'hémiplégie, des troubles ou du retard de développement psychomoteur) aux inconvénients (effets secondaires

des médicaments, observance, coût, conséquences éventuelles sur le développement précoce de l'enfant, risque de traiter de nombreux enfants, qui en fait n'ont pas d'angiome pial, rapport coût-efficacité non évalué). Dans son article, l'auteur confirme l'intérêt du traitement prophylactique chez les patients à haut risque de SSW (du moins théoriquement), mais seules des études randomisées pourraient rapporter des preuves scientifiques pour ou contre ce type de traitement (83).

Plus récemment en 2002, D.ville et al. ont comparé dans une étude rétrospective deux groupes de patients atteints de SSW. Tous les patients présentaient un ALM. Le premier groupe comportait 16 patients ayant reçus un traitement prophylactique par du phénobarbital avant l'installation de l'épilepsie. Les 21 patients du deuxième groupe n'avaient été traités qu'après le premier épisode de crises comitiales. L'épilepsie s'est installée plus tardivement (et de façon significative) chez le groupe receveur du traitement prophylactique, et les crises étaient moins sévères et moins prolongées. Le retard mental était moins sévère chez les patients sous traitement prophylactique, alors que le pourcentage du déficit moteur semblait être le même dans les deux groupes (84).

La mise en place d'un traitement anti-agrégant plaquettaire a été proposée par Garcia et al. sur leurs constatations artériographiques et scannographiques (85). Leur hypothèse était que de nombreux épisodes brefs de déficit moteur, jusqu'alors rapportés exclusivement aux crises comitiales, seraient des accidents ischémiques en rapport avec des thromboses veineuses. Ils proposaient de les prévenir par un traitement par acide acétylsalicylique à dose anti-agrégante plaquettaire. Leurs résultats semblaient encourageants. Chez dix patients traités durant dix ans par acide acétylsalicylique et antiépileptiques, aucune détérioration neurologique, ni effet indésirable n'avaient été notés.

3.2. Le traitement neurochirurgical:

Son objectif est le traitement de la comitialité résistante à un traitement médical bien conduit. Différents types d'interventions ont été essayés :

- Electrocoagulation de l'angiome méningé ;
- Exérèse partielle ;

- Hémisphérectomie ;
- Lobectomie et autres résections localisées ;
- Callosotomie.

Actuellement, l'hémisphérectomie est la technique utilisée semblant la plus efficace. C'est la section chirurgicale d'un hémisphère cérébral de son pédicule thalamique (le terme d'hémisphérectomie semble donc inexact, les termes d'hémisphérectomie subtotale ou d'hémidécortication seraient plus justes). L'hémisphérectomie extrathalamocaudée est la plus couramment utilisée. La mortalité per-opératoire, très lourde dans les premières séries, est actuellement nulle. Les complications peuvent être immédiates : hyperthermie, méningite, engagement falcotentorial par déplacement en masse de l'hémisphère restant dans l'hémicrâne déshabité. Les complications tardives sont l'hémorragie intracrânienne consécutive à un hématome sous-dural chronique, l'hydrocéphalie isolée, l'ostéite du volet.

L'évolution des techniques, avec en particulier l'hémisphérectomie type Montréal proposée par Rasmussen, laissant en place une partie des lobes frontal et occipital déconnectés du tronc cérébral par section de la substance blanche, et celle d'Adams proposant de suturer la dure-mère à la limite du cerveau restant, semble protéger des complications tardives. Les résultats les plus intéressants de l'hémisphérectomie sont ceux obtenus sur la composante épileptique : selon les séries, 63 à 85% des patients ne font plus de crises comitiales, avec ou sans traitement médical post-opératoire.

Comment sélectionner les patients à opérer ?

Il semble difficile de proposer des critères indiscutables de gravité de la maladie, motivant la réalisation d'une intervention chirurgicale. Afin de mieux évaluer les patients candidats à la chirurgie et de mieux comprendre cette maladie, il semble maintenant nécessaire de réaliser une imagerie fonctionnelle cérébrale à tous les patients atteints du SSW. En effet, seuls ces examens permettent d'approcher la physiopathologie de la maladie et permettront peut-être d'anticiper l'apparition des symptômes.

Riela montre que la diminution focale du flux sanguin cérébral et les anomalies du système vasculaire dans le SSW pourraient précéder l'apparition de troubles neurologiques

importants et d'une atrophie cérébrale extensive et pourraient être un facteur déterminant de cette dégradation progressive (86).

La morbidité du traitement chirurgical :

Le syndrome déficitaire post-hémisphérectomie a été décrit par Laine (87). Sur le plan moteur, le membre supérieur est le plus touché. Les mouvements de l'épaule sont limités (rotation externe surtout) mais moins que ceux de la main (perte de la supination, de l'opposition et de la circumduction du pouce ainsi que de l'abduction des doigts), qui devient difficilement utilisable. Au niveau du membre inférieur, la diminution de la force musculaire, le raccourcissement et l'atrophie en-dessous du genou, la légère augmentation du tonus, laissent la marche possible, avec montée et descente des escaliers d'un pas alterné dans la plupart des cas. Le plus souvent les patients sont autonomes et peuvent s'habiller seuls. La sensibilité épicrotique et proprioceptive est en général peu altérée. La sensibilité thermoalgique, surtout au niveau de la main, est atteinte. Au niveau des paires crâniennes, il est trouvé une parésie faciale centrale modérée, une anosmie unilatérale et une hémianopsie latérale homonyme totale et définitive. L'atteinte post-hémisphérectomie des fonctions supérieures peut associer des troubles du comportement (agitation motrice), des troubles de l'humeur et de l'affectivité (euphorie, colères, labilité de l'humeur), des troubles de synthèse mentale et de fixation mnésique.

Verity, en 1982, notait certaines différences entre les patients ayant eu une hémisphérectomie droite ou gauche : lorsqu'une hémisphérectomie gauche a été réalisée, les patients exécutent plus facilement les tâches nécessitant la compréhension d'idées complexes, ceux qui n'ont plus d'hémisphère droit ont une plus grande aisance dans l'expression verbale (88).

Les praxies idéatoires, idéomotrices et de construction sont normales. Il semble que les résultats diffèrent beaucoup en fonction de l'âge au moment de l'hémisphérectomie, principalement en ce qui concerne le quotient intellectuel. Quant à l'évolution du QI avant et après l'intervention chez 24 patients atteints de SSW, lorsque l'intervention est pratiquée tardivement chez des patients ayant un retard mental déjà sévère ($QI < 60$), la récupération est

quasi-nulle. Seuls les troubles caractérisés disparaissent ou sont très améliorés. Par contre, dans les 7 cas d'hémisphérectomie précoce (avant l'âge de 12 mois), tous les enfants ont un QI normal en post-opératoire.

Hoffman, en 1979, fait la même remarque après l'étude de sa série d'hémisphérectomies réalisées avant l'âge d'un an (89). Il remarque que plus l'hémisphérectomie est précoce, plus le QI est élevé. La corrélation semble encore plus évidente lorsqu'il compare les QI post-opératoires et le nombre de mois durant lesquels l'enfant a fait des crises comitiales avant l'intervention. Pour lui, le QI semble dépendre de la précocité de l'hémisphérectomie par rapport au début des convulsions, le traitement chirurgical précoce permettant la préservation du fonctionnement de l'hémisphère en place. Pour Hoffman également, l'âge auquel l'intervention est réalisée pourrait avoir des répercussions sur l'hémiplégie post-opératoire. L'hémi-parésie pourrait être minime et la fonction du bras voire même de la main, à un certain degré, être préservée en cas d'hémisphérectomie précoce.

Roach émettait des réserves sur le bénéfice d'un tel traitement (90). Il évoquait l'étiologie vasculaire thrombotique de certains accidents neurologiques survenant dans le SSW et l'absence de critères précoces tant cliniques que paracliniques permettant d'évaluer l'évolution de la comitialité ainsi que le risque de survenue d'un déficit moteur et intellectuel majeur.

Les différents auteurs semblent réserver l'hémisphérectomie, dans le SSW, aux patients ayant certains critères de gravité : une épilepsie déséquilibrée malgré un traitement médical bien conduit, ou une atrophie corticale apparue dès la première année de vie. Il semble aussi nécessaire que l'atteinte cérébrale soit unilatérale.

L'évolution des crises, les performances cognitives et les déficits moteurs des patients ayant eu une hémisphérectomie ont été étudiés par Kossoff et al., en 2002 (91). Un questionnaire a été adressé aux familles de patients ayant eu une hémisphérectomie pour une épilepsie pharmacorésistante dans le SSW, de 1979 à 2001. Il s'agissait d'enfants dont l'épilepsie avait débuté à l'âge de 4 mois en moyenne, et l'âge médian lors de la chirurgie était de 14,4 mois. Ces enfants avaient reçu en moyenne 3,7 anticonvulsivants et faisaient en moyenne 387 crises par mois. Des complications sont survenues chez 47% des patients. Il s'agissait le plus souvent d'hémorragie et d'hypertension en période péri-opératoire. Les résultats montrent que

81% des patients ne font pas de crises et que 53% ne prennent plus d'anticonvulsivants. Dans cette étude, le type d'intervention (hémisphérectomie anatomique, fonctionnelle ou hémidécortication) n'influence pas les résultats. L'âge de survenue des crises ne modifie pas les résultats. Le déficit moteur n'était pas plus sévère après qu'avant la chirurgie chez les patients qui avaient une hémiparésie préopératoire. L'âge auquel était réalisée la chirurgie, le côté de l'intervention, la régression des crises ne semblaient pas modifier le statut cognitif, contrairement à ce que montraient les observations précédentes.

Pour notre patient Hatim, l'indication d'un traitement chirurgical ne se pose pas, et ceci pour plusieurs raisons : d'abord son épilepsie sévère n'est pas pharmacorésistante au sens exact du terme, puisque le traitement n'avait pas été très bien conduit, et plusieurs anti-convulsivants et possibilités d'associations n'ont pas été encore essayés chez lui. Par ailleurs, ce traitement n'apporterait aucun bénéfice, selon les données précédentes, sur son retard mental ainsi que son hémiparésie, installés depuis plusieurs années.

X. PRONOSTIC:

Le pronostic du SSW est grave, les éléments de mauvais pronostic communément admis par les différents auteurs dans la littérature sont :

➤ Pour l'épilepsie :

- La présence d'un angiome cutané facial, surtout s'il atteint le territoire du V1 ;
- La survenue d'un état de mal inaugural ;
- Le début de l'épilepsie avant l'âge de un an ;
- Une épilepsie partielle secondairement généralisée.

➤ Pour le retard mental :

- Une hémiplégie ou une hémiparésie ;
- Le début de l'épilepsie avant l'âge de un an ;
- Des angiomes cérébraux bilatéraux ;
- Une épilepsie généralisée ;
- La majoration de l'atrophie cérébrale et en particulier une atteinte bilatérale.

Ces facteurs de mauvais pronostic sont souvent imbriqués et cette répartition en deux groupes vise simplement à les préciser.

CONCLUSION

L'épilepsie semble conditionner le développement cognitif et la survenue du déficit moteur chez les patients épileptiques ayant un SSW. Le mécanisme de ce phénomène commence à être mieux compris grâce aux nouvelles techniques d'imagerie, qui font intervenir les débits sanguins et les modifications du métabolisme cérébral.

L'évolution de cette maladie semble difficile à prédire, mais notre revue de littérature a permis de faire apparaître quelques critères de mauvais pronostic : l'apparition de l'épilepsie avant l'âge de un an, l'état de mal inaugural, le déficit moteur, une atrophie cérébrale bilatérale. Ils sont d'une importance primordiale pour le neuropédiatre qui voit les enfants en consultation lors des premières manifestations de la maladie. Le SSW apparaît le plus souvent comme une maladie handicapante, nécessitant une prise en charge multidisciplinaire.

Il est important de rappeler, au terme de ce travail, l'importance de demander un bilan d'imagerie cérébrale chez tout enfant qui présente un angiome plan facial intéressant le territoire du V1.

Il semble nécessaire de mener une étude prospective multicentrique afin de préciser les connaissances concernant la physiopathologie du SSW, en réalisant une imagerie fonctionnelle à tous les patients. Les recherches concernant cette maladie pourraient permettre non seulement de préciser les facteurs pronostiques, mais également de prévenir l'apparition des complications.

RESUMES

Résumé

Le syndrome de Sturge-Weber (SSW) est une angiomatose encéphalotrigéminée, généralement unilatérale. Elle touche environ un enfant sur 10000 naissances vivantes. L'angiome méningé atteint le plus souvent les lobes occipitaux et pariétaux, l'angiome cutané touche la face mais peut s'étendre sur d'autres parties du corps. Il existe généralement une atteinte visuelle, le plus souvent un glaucome.

Notre étude rétrospective a porté sur 4 enfants (2 garçons et 2 filles), suivis en consultation du service de pédiatrie « A » (Pr. Bouskraoui), à l'hôpital d'enfants du centre hospitalier universitaire Mohammed VI pour SSW, sur une période s'étalant de Septembre 2003 à Septembre 2006.

Durant la même période, 15 cas de phacomatoses ont été vus au service, dont nos quatre cas de SSW. L'âge lors de l'inclusion des patients variait de deux mois à deux ans avec une médiane de 11 mois et demi. Il s'agissait de deux patients atteints du SSW, qui présentaient des crises d'épilepsie et chez qui le diagnostic a été confirmé par l'imagerie cérébrale. Le premier patient posait le problème d'épilepsie grave et rebelle au traitement médical ainsi que le problème de la mauvaise observance. Le deuxième patient présentait une forme bénigne de la maladie. Les deux autres patients présentaient un grand risque d'atteinte de ce syndrome. Un bilan d'imagerie cérébrale était indiqué chez eux pour permettre un diagnostic précoce, mais ils ont été perdus de vue.

La pathogénie du SSW n'est pas encore complètement élucidée ; néanmoins de nouvelles hypothèses génétiques sont venues compléter les connaissances embryologiques, et l'histoire naturelle de la maladie est mieux comprise grâce aux nouvelles techniques d'imagerie fonctionnelle.

L'évolution clinique de cette maladie est variable : certains patients sont peu symptomatiques, alors que d'autres souffrent d'un polyhandicap : épilepsie pharmacorésistante, hémiplégie, retard mental et troubles psychiatriques.

Des études prospectives et multicentriques, avec réalisation systématique chez ces patients d'une imagerie fonctionnelle, pourrait permettre d'anticiper l'évolution de la maladie, afin d'éviter l'apparition des complications.

Summary

Sturge–Weber syndrome (SWS) is an encephelotrigeminal angiomatosis, generally unilateral. An estimated frequency of 1 per 10000 live births has SWS. The leptomeningeal angiomatosis most often involving the occipital and parietal lobes; the cutaneous angioma or the port–wine stain usually affects the face, however, a more extensive or variable distribution of the skin lesion can exist. There are generally ophthalmic manifestations, glaucoma is the most common.

Our retrospective study included 4 children (2 boys and 2 girls), followed–up for SWS in consultation of paediatric service “A” (Pr Bouskraoui) of Mohamed VI University Hospital Center, during the period dating between September 2003 and September 2006.

During the same period, 15 cases of phacomatosis were seen, including our four cases of SWS.

The age during the inclusion of the patients varied two months to two years with an average age of 11 months and half.

They are two patients with SWS, who presented epilepsy and which the diagnosis was confirmed by the cerebral imagery. The first patient presented the problem of refractory and severe seizures, as well as the problem of bad compliance. The second patients presented a benign form of the disease. The two other patients were carrying facial angiomas being at the high risk to present SWS. Cerebral imagery was indicated to them, to allow early diagnosis, but they were lost sight of the fact.

Pathogenesis is not yet completely elucidated, nevertheless new genetic assumptions came to supplement embryologic knowledge, and the natural history of the disease is understood better thanks to the new functional imagery techniques.

The clinical evolution is variable: some patients are not very symptomatic, whereas others suffer from a polyhandicap: drug–resistant epilepsy, hemiplegia, neurologic deterioration and psychiatric disorders.

Longitudinal and multicentric studies, with systematic realization of a functional imagery to these patients, could make possible to anticipate the evolution of the disease, in order to avoid complications.

ملخص

مرض ستيرج فيبير (اسم أول طبيين اكتشفا المرض) مرض نادر يصيب طفلا واحدا من بين 10000 ولادة حية. أعراض هذا المرض تتمثل في ورم وعاءي للسحايا (أم الدماغ). يصيب غالبا الفص القفائي والفص الجداري للدماغ، بالإضافة إلى ورم وعائي جلدي يصيب الوجه ويمكن أن ينتشر إلى أعضاء أخرى من الجسم. من الأعراض المعهودة أيضا في هذا المرض، الإصابة بزرق العيون.

شملت دراستنا الإسترجاعية 4 مرضى (ولدان و بنتان) تمت معاينتهم في الاستشارة الطبية لمصلحة طب الأطفال (الأستاذ بوسكراوي) التابع للمستشفى الجامعي محمد السادس، لإصابتهم بمرض ستيرج فيبير خلال المدة المتراوحة ما بين شتنبر 2003 وشتنبر 2006. تراوحت أعمار المصابين ما بين شهرين و عامين بمعدل 11 شهرا ونصف.

تضمنت هذه الدراسة طفلين مصابين بهذا المرض و يعانين من نوبات صرع، تم تشخيص حالتها بواسطة التصوير الشعاعي للدماغ. المريض الأول طرح مشكل نوبات الصرع القاسية المقاومة للأدوية، بالإضافة إلى مشكل سوء مراعاة العلاج. المريض الثاني مصاب بشكل حميد من هذا المرض.

أما المريضان الآخران فقد طرحا إشكالية التشخيص المبكر للمرض قبل ظهور الصرع، لكنهما توقفا عن المتابعة أثناء مدة دراستنا.

الأسباب و الميكانيزمات وراء ظهور هذا المرض ليست معروفة بدقة بعد، لكن فرضيات جينية جديدة جاءت لتعزز المعارف الجينية السابقة، و الآن التاريخ الطبيعي للمرض أصبح مفهوما أكثر بفضل تقنيات التصوير الوظيفي الحديثة.

التطورات السريرية لهذا المرض تختلف كثيرا من مريض لآخر: فهناك أطفال لا يشكون من أية أعراض، في حين أن آخرين يصابون بإعاقات متعددة من قبيل: نوبات صرع قاسية، شلل نصفي، تأخر ذهني و اضطرابات عقلية.

دراسات أخرى مستقبلية و متعددة الأوساط، مع إنجاز منسق لفحوصات وظيفية للدماغ لجميع المرضى، كقيلة بتقديم تكهنات على تطور المرض لتجنب ظهور مضاعفات خطيرة.

ANNEXES



Annexe1. Photo1 : Angiome plan facial bilatéral.



Annexe 2. Photo2 : angiome facial plan occupant une partie du territoire du V1.

INDEX DES FIGURES ET TABLEAUX

Figures:

| | |
|---|---|
| Fig. 1. Tomodensitométrie cérébrale en coupe axiale sans injection : hémiatrophie gauche et calcifications occipitales..... | 8 |
| Fig. 2. Tomodensitométrie cérébrale en coupe axiale avec injection : rehaussement de l'angiome pie-mérien..... | 8 |
| Fig. 3. IRM en coupe axiale T1 avec injection : angiome leptoméningé fronto-pariéto-occipital gauche et angiome du plexus choroïde homolatéral..... | 9 |
| Fig. 4. IRM en coupe axiale T1 avec contraste : hémiatrophie gauche, angiome leptoméningé homolatéral..... | 1 |
| | 3 |
| Fig. 5. EEG : tracé symétrique, pointes bilatérales fronto-pariétales..... | 1 |
| | 3 |
| Fig. 6. Tomodensitométrie cérébrale en coupe axiale : calcifications corticales frontales gauches..... | 1 |
| ... | 5 |
| Fig. 7. Territoires sensitifs de la face..... | 2 |
| (Source: www.chups.jussieu.fr) | 7 |
| Fig. 8. Angiome choroïdien diffus..... | 3 |
| (Source: J Fr Ophtalmol 2002) | 1 |
| Fig. 9. Hyperplasie gingivale et malposition dentaire chez un patient avec SSW..... | 3 |
| (Source: J Indian Soc Pedod Prev Dent 2005) | 7 |
| Fig. 10. Association de Sturge-Weber syndrome avec Klippel-Trenauney syndrome chez un nourrisson de 4 mois..... | 4 |
| (Source: J Korean Med Sci 2005) | 1 |
| Fig. 11. Calcifications corticales..... | 4 |
| (Source: Radiology 2004) | 2 |

| | |
|---|---|
| Fig. 12A. Echographie cérébrale transfontanellaire: coupe coronale passant par le carrefour ventriculaire. Liseré échogène sur le cortex cérébral, élargissement du ventricule latéral droit. | |
| Fig. 12B. Echographie cérébrale transfontanellaire : coupe sagittale oblique droite. | |
| Elargissement des espaces sous-arachnoïdiens en regard du liseré échogène cortical..... | 4 |
| (Source : J Radiol 1997) | 3 |
| Fig. 13A. Scanner cérébral, étude osseuse. Hypertrophie de l'os, avec sinusite. | |
| Fig. 13B,C. Scanner cérébral, étude osseuse. Les calcifications corticales ont un aspect giriforme, dessinent le ruban cortical et laissent deviner l'atrophie sous-jacente..... | 4 |
| (Source : J Radiol 2000) | 5 |
| Fig. 14. IRM en séquence T2 écho de gradient. Bonne visibilité des calcifications corticales... | 4 |
| (Source : J Radiol 2000) | 7 |
| Fig. 15. IRM en séquence T1 après injection de contraste chez un nourrisson. Coupe sagittale : Angiome leptoméningé pariéto-occipital et dilatation du plexus choroïde homolatéral..... | 4 |
| ... | 9 |
| (Source : J Radiol 2000) | |
| Fig. 16A. Etude du débit sanguin cérébral par la tomographie à émission monophotonique. Images de TEMP réalisées chez un nourrisson de 7 mois, porteur d'un angiome plan facial gauche, mais n'ayant pas présenté d'épilepsie. Présence de zones d'hyperperfusion au niveau de l'hémisphère cérébrale gauche (flèches). | |
| Fig. 16B. La TEMP réalisé 4 mois après celui de la figure 16A montre des zones d'hypoperfusion au niveau de l'hémisphère cérébrale gauche (flèches)..... | 5 |
| (source : J Radiol 2000) | 2 |
| Fig. 17. Laser pulsé à colorant..... | 6 |
| (Source : www.dermoc.ca) | 1 |
| Fig. 18. Valve de drainage d'Ahmed..... | 6 |
| (Source : www.buyusa.gov) | 5 |

Tableaux:

| | |
|---|---|
| Tab. I. Récapitulatif des quatre observations..... | 1 |
| | 9 |
| Tab. II. Prévalence des manifestations oculaires les plus fréquentes..... | 2 |
| | 9 |
| Tab. III. Classification du syndrome Sturge-Weber..... | 3 |
| | 9 |

BIBLIOGRAPHIE

1. Arzimanoglou A, Aicardi J

The epilepsy of Sturge–Weber syndrome: clinical features and treatment in 23 patients.
Acta Neurol Scand Suppl 1992; 140:18–22

2. Pou Serradell A

Phacomatoses.

Encycl Med Chir, Neurologie, 17–163–B–10, 1991

3. Schirmer R

Ein fall von telangiektasia.

Arch ophtal, 1860; 7:119–121

4. Sturge WA

A case of partial epilepsy apparently due to a lesion of one the vasomotor centres of the brain.
Trans Clin Soc Lond 1879; 12:162

5. S. Kalisher S

Demonstration des gehirns eines Kindes mit telangiektasia der linksseitigen gesichts. Kophaut und hirnoberflacke.

Berl Klin Wochenschr 1897; 48:1059

6. Weber FP

A note on the association of extensive haemangiomatic naevus of the skin with cerebral haemangioma especially cases of facial vascular naevus with controlateral hemiplegia.

Proc R Soc Med 1929; 22:431

7. Krabbe KH

Facial and meningeal angiomatosis associated with calcification of the brain cortex.

Arch Neurol Psychol 1934; 32:737–755

8. Van Der Hoeve J, Brouwer B, Mahomey W

A fourth type of phacomatosis: the Sturge–Weber syndrome.

Nederl Koninkl Acad Wet 1937; 26:4

9. Baselga E

Sturge–Weber syndrome.

Semin Cutan Med Surg 2004; 23(22):87–98

10. Enjolras O

Anomalies vasculaires superficiels: « les angiomes ».

Encycl Med Chir, Dermatologie 98–745–A10, 2001

11. Chao DH

Congenital neurocutaneous syndroms in childhood.

J Pédiatr 1959; 55: 447–459

12. Streeter GL

**The developmental alterations in the vascular system of the brain of human embryo.
Contrib Embryol 1918; 8–15**

13. Le Douarin NM, Couly GF

**Mapping of the early neural primordium in quail chick chimeras.
Dev Biol 1987; 120(1):198–214**

14. Debicka A, Adamczak P

**Sturge–Weber syndrome. A case of hereditary Sturge–Weber syndrome.
Klin Oczna 1979; 81(9):541–542**

15. Happle R

**Lethal genes surviving by mosaicism: a possible explanation for sporadic birth defects involving the skin.
J Am Acad Derm 1987; 16(4):899–906**

16. Huq AH, Chugani DC, Hukku B, Serajee FJ

**Evidence of somatic mosaicism in Sturge–Weber syndrome.
Neurology 2002; 59(5):780–782**

17. Comi AM, Hunt P, Vawter MP, Pardo CA, Becker KG, Pevsner J

**Increased fibronectin expression in Sturge–Weber syndrome fibroblasts and brain tissue.
Pediatr Res 2003; 53(5):762–769**

18. Inan C, Marcus J

**Sturge–Weber syndrome: report of an unusual cutaneous distribution.
Brain and Development 21 (1999); 68–70**

19. Enjolras O, Riche MC, Merland JJ

**Facial port wine and Sturge–Weber syndrome.
Pediatrics 1985 ; 76:48–51**

20. Enjolras O, Reizine D, Riche MC, Merland JJ

**Angiomes cervico–céphaliques superficiels. Faut-il demander des examens complémentaires ?
Press Med 1985; 14(36):1866–1870**

21. Alexander GL, Norman RM

**The Sturge–Weber syndrome.
J Wright 1960:1–95**

22. Dulac O, Larregue M, Roger J, Arthuis M
Maladie de Sturge–Weber: intérêt de l’analyse topographique de l’angiome cutané pour le diagnostic de l’angiome pial associé.
Arch Fr Pediatr 1982; 39(3):155–158
23. Ergin Arisoy A, Walter W, Tunnessen JR
Sturge–Weber syndrome.
Arch Pediatr Adoleses Med 1994; 148:955–956
24. Enjolras O, Riche MC, Merland JJ
Risques vasculaires neurologiques des angiomes superficiels.
Pediatrics 1985; 76(1):48–51
25. Hilton E, Hosking S
Sturge–Weber syndrome: an overview.
Optometry Today (London) 2003; 43(19):41–47
26. Sniotopoulos JG, Murphy MF
The phacomatosis.
AJNR 1992; 13:725–746
27. Amirikia A, Scott IU, Murray TG
Bilateral diffuse choroidal hemangiomas with unilateral facial nevus flammeus in Sturge–Weber syndrome.
Am J Ophtalmol 2000; 130(3):362–364
28. Roach ES
Neurocutaneous syndromes.
Pediatr Clin North Am 1992; 39:591–620
29. Thomas–Sohl KA, Vaslow DF, Maria BL
Sturge–Weber syndrome: A review.
Pediatr Neurol 2004; 30:303–310
30. Phelps CD
The pathogenesis of glaucoma in Sturge–Weber syndrome.
Ophthalmology 1987; 85:276–86
31. 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 :45–64
32. Alexander GL, Cooper R, Crow HJ
EEG, ECOG and oxygen availability in the cortex of Sturge–Weber syndrome.

Electroencephalogr Clin Neurophysiol 1962; 14:284

33. Garcia JC, Roaches ES, Mclean WT

Recurrent thrombotic deterioration in the Sturge–Weber syndrome.

Child's Brain 1981; 8(6): 427–433

34. Mac Laughan B

The value of the brain scan and cerebral arteriogram in the Sturge–Weber syndrome.

Proc Aust Assoc Neurol 1975; 12:185–190

35. Reid AH

The psychiatry of mental handicap.

Oxford: Blackwell Scientific Publications; 1982

36. Kalaitzi CK, Sakkas D

Brief psychotic disorder associated with Sturge–Weber syndrome.

European Psychiatry 2005; 20:354–357

37. Lizuka T, Sakai F, Yamakawa K, Suzuki K, Suzuki N

Vasogenic leakage and the mechanism of migraine with prolonged aura in Sturge–Weber syndrome.

Cephalalgia 2004; 24:767–770

38. Klapper J

Headache in Sturge–Weber syndrome.

Headache 1994; 34:521–522

39. Gorling RJ, Pindborg JJ

Syndromes of the head and the neck.

2nd edn. New York, NY: McGraw–Hill, 1964:202–205

40. Krabbe KH

Facial and meningeal anomalies associated with calcifications on brain cortex.

Arch Neurol Psychol 1934; 32:737–755

41. Simmat G, Lelong B, Morin M

Aspects cliniques et tomodensitométriques particuliers de la maladie de Sturge–Weber, calcifications occipitales bilatérales sans angiome facial.

J Radiol 1984; 65(4):279–283

42. Nakken Ko, Roste GK, Hauglie–Hanssen E

Coeliac disease, unilateral occipital calcifications and drug–resistant epilepsy: successful lesionectomy.

Acta Neurol Scand 2005; 111:202–204

43. Deutsch J, Weissenbacher G, Widhalm K, Wolf G, Barsegar B
Combination of the syndrome of the Sturge–Weber and the syndrome of Klippel–Trenaunay.
Klin PEDIATR 1976; 188:464–471

44. Akpınar E
The Tram–Track Sign: cortical calcifications.
Radiology 2004; 231:515–516

45. banlieux R, Dutour N, Taimi A, Allard D
Sturge–Weber syndrome.
J Radiol 1997 ; 78 :231–233

46. Scott WR, New PJ
Computed tomography of the brain and orbit.
Baltimore. Williams and Wilkins 1975:421–422

47. Terdjman P, Aicardi J, Sainte–Rose C, Brunelle L
Neuroradiological findings in Sturge–Weber syndrome and isolated pial angiomas.
Neuropediatrics 1990; 22:115–120

48. Diebler C, Dulac O, Sejean S, Robain O
Diagnostic précoce des malformations cérébrales.
Arch Fr PEDIATR 1986; 7(4) :623–627

49. Griffiths PD, Blaser S, Boodram MB, Armstrong D, Harwood–Nash D
Choroids plexus size in young children with Sturge–Weber syndrome.
AJNR 1996; 17:175–180

50. stimac GK, Soloman MA, Newton TH
CT and MR of angiomatous malformations of the choroids plexus in patients with Sturge–Weber syndrome.
AJNR 1987; 7:623–627

51. Pinton F
Angiomas de Sturge–Weber.
Neurologie Pédiatrique. 2^{ème} édition. Flammarion Médecine Sciences, édit. Paris, 1998:229–233

52. Jacoby CG, Yuh WT, Afifi AK, Bell WE, Schelper RL, Sato Y
Accelerated myelination in early Sturge–Weber syndrome demonstrated by MR imaging.
J Comput Assist Tomogr 1987; 11(2):226–231

53. Bray GM, Raminsky M, Aguayo AJ
Interaction between axons and their sheath cells.

Ann Rev Neurosci 1981; 4:127–162

54. Marti–Bonmati L, Menor L, Mulas F

The Sturge–Weber syndrome : correlation between the clinical status and radiological CT and MRI findings.

Child’s Nerv Syst 1993; 9:107–109

55. Marti–Bonmati L, Menor F, Cecilio P, Cortina H

Diagnosis of Sturge–Weber syndrome: comparison of the efficacy of CT and MR imaging in 14 cases.

AJR 1992; 158:867–871

56. Riela AR, Stump DA, Roach ES, Mclean WT, Garcia JC

Regional cerebral blood flow characteristics of the Sturge–Weber syndrome.

Pediatr neurol 1985; 1(2):85–90

57. Chiron C, Raynaud C, Tzourio N, Diebler C, Dulac O, Zilbovicius M

Regional cerebral blood low by SPECT imaging in Sturge–Weber disease: an aid for diagnosis.

JNNP 1989; 52(12):1402–1409

58. Chugani HT, Mazziotta JC, Phelps ME

Sturge–Weber syndrome: a study of cerebral glucose utilization with positron emission tomography.

J Pediatr 1989; 114(2):244–253

59. Bentson JR, Wilson GH, Newton TH

Cerebral venous drainage pattern of the Sturge–Weber syndrome.

Radiology 1971; 101:111–118

60. Laufer L, Cohen A

Sturge–Weber syndrome associated with a large hemispheric arteriovenous malformation.

Pediatr Radiol 1994; 24:272–273

61. Fukushima T, Hamano K, Shink et al.

A case of multiple arteriovenous malformation and diffuse venous abnormalities with facial port–wine stain.

Child’s Nerv Syst 1989; 5:114–117

62. Saito Y, Kobayashi N

Cerebral venous angiomas: clinical evaluation and possible etiology.

Neuroradiology 1981; 139:87–94

63. Gupta A, Prakash M, Gujral RB

Extensive encephalotrigeminal angiomatosis: An unusual case along with cerebellar involvement.

EJR Extra 55(2005); 37–40

64. Vogt TJ, Stemmler J, Bergman C, Pfluger TH, Egger E, Lissner MR
Angiographie of Sturge-Weber syndrome.
AJNR 1993; 14:417-425
65. Fischbein NJ, Barkovich AJ, Wu Y, Berg BO
Sturge-Weber syndrome with no leptomeningeal enhancement.
Neuroradiology 1998; 40:177-180
66. Campistol J, Garcia-Cazorla A, Gonzalez-Campo C
Sturge-Weber disease with unusual cerebral atrophy and hydrocephalus.
EJPN 1999; 3:227-229
67. Norman MG, Shoene WC
The ultrastructure of Sturge-Weber disease.
Acta Neuropathol 1977; 37(3):199-205
68. Di Trapani G, Di Rocco C, Abbamondi AL, Caldarelli M, Pocchiari M
Light microscopy and ultrastructural studies of Sturge-Weber disease.
Child's Brain 1982; 9(1):23-36
69. Von Bogaert L
Pathologie des angiomatoses.
Acta Neurol Belg 1951; 3:393-516
70. De Reuck J
The cortico-subcortical arterial angio-architecture in the human brain.
Acta Neurol Belg 1972; 5:323-329
71. Liberski PP, Alwasiak J, Wegrzyn Z, Maculewicz R
Sturge-Weber syndrome with unilateral developmental anomaly of the cerebral hemisphere.
Neuropathol Pol 1982; 20(3-4):505-510
72. grevelink JM, White VR, Bonoan R
Pulsed laser treatment in children and the use of anesthesia.
J Am Acad Dermatol
73. Lanigan SW
Port wine stains unresponsive to pulsed dye laser: explanations and solutions.
Br J dermatol 1998; 139:173-177
74. Chapieski L, Friedman A, Lachar D
Psychological functioning in children and adolescents with Sturge-Weber syndrome.

J Child Neurol 2000; 15:660–665

75. Argawal HC, Sandramoulin S, Sihota R, Sood N

Sturge–Weber syndrome: management of glaucoma with combined trabeculotomy–trabeculectomie.

Ophthalmic Surg 1993; 24(6):399–402

76. Hamush NG, Coleman AL, Wilson MR

Ahmed glaucoma valve implant for management of glaucoma in Sturge–Weber syndrome.

Am J Ophthalmol 1999; 128(6):758–760

77. Rebolleda G, Munoz–Negrete FJ

Non–penetrating deep sclerectomy for Sturge–Weber syndrome.

Ophthalmology 2001; 108:2152–2153

78. Audren F, Abitbol O, Dureau P, Hakiki S, Orssaud C, Bourgeois M, Pierre–Kahn A, Bodemer C, Dufier JL

Non–penetrating deep sclerectomy for glaucoma associated with Sturge–Weber syndrome.

Acta Ophthalm Scand 2006; 84:656–660

79. Hamard P, May F, Quesnot S, Hamard H

La photocoagulation dans le traitement des glaucomes réfractaires du sujet jeune.

J Fr Ophthalmol 2000 ; 23(8) :773–780

80. Klinczak Slaczka D

Use of cyclophotocoagulation with Diode laser in treatment of secondary glaucoma in children.

Klin Ocsan 2000; 102(5):345–348

81. Rumen F, Labetoulle M, Lautier–Frau M, Kirsch O, Patureau R, Cantalloube A, Habrand JL, Offret H, Frau E

Le syndrome de Sturge–Weber: prise en charge thérapeutique des hémangiomes choroïdiens.

J Fr Ophthalmol 2002; 25(4) :399–403

82. Rajiv Anand

Photodynamic therapy for diffuse choroidal hemangioma associated with Sturge–Weber syndrome.

Am J Ophthalmol 2003; 136:758–760

83. Salman MS

Is the prophylactic use of antiepileptic drugs in Sturge–Weber syndrome justified?

Medical Hypotheses 1998, 51:293–296

84. Ville D, Enjolras O, Chiron C, Dulac O

Prophylactic antiepileptic treatment in Sturge–Weber disease.

Seizure 2002; 11:145–150

85. Garcia JC, Roaches ES, McLean WT

Recurrent thrombotic deterioration in Sturge–Weber syndrome.

Child’s Brain 1981; 8(6):427–433

86. Riela AR, Stump DA, Roach ES, McLean WT, Garcia JC

Regional cerebral blood flow characteristics of the Sturge–Weber syndrome.

Pediatr Neurol 1985; 1(2):85–90

87. Laine E, Pruvot P, Osson D

Résultats éloignés de l’hémisphérectomie dans le cas d’hémiatrophie cérébrale infantile génératrice d’épilepsie.

Neurochir 1964; 10:507–522

88. Verity CM, Strauss EH, Moyes PD, Wada JA, Dunn G, Lapointe J

Long-term follow-up after hemispherectomy : neurophysiologic radiologic and psychological findings.

Neurology 1982; 32(6):629–639

89. Hoffman H, Hendrick E, Dennis M

Hemispherectomy for Sturge–Weber syndrome.

Child’s Brain 1979; 5(3):223–248

90. Roach ES

Sturge–Weber syndrome: recommendations for surgery.

J Child Neurol 1994; 9(2):190–192

91. Kossof EH, Buck C, Freeman JM

Outcome of 32 hemispherectomies for sturge–Weber syndrome worldwide.

Neurology 2002; 59(11):1735–1738