

## Case Report

## Management of Sturge Weber Syndrome

Irawati Irfani, Sri Hardwiyani

Department of Ophthalmology, Faculty of Medicine, Universitas Padjadjaran

Cicendo National Eye Hospital, Bandung, West Java

### ABSTRACT

**Background:** Sturge-Weber syndrome (SWS) is a neurocutaneous syndrome, characterized by the association of facial port-wine hemangiomas in the trigeminal nerve distribution area, with vascular malformation(s) of the brain (leptomeningeal angioma) with or without glaucoma. It reports a 3 month old baby girl presented to Pediatric Ophthalmology Unit Cicendo Eye Hospital with Sturge Weber Syndrome.

**Case Illustration:** A 3 month old baby girl presented to Pediatric Ophthalmology Unit Cicendo Eye Hospital as a referral from Pediatric Department. Here in, the patient presented with port wine stain, cerebral lesion according to MRI. Her intraocular pressure on first examination was 29.33 mmHg on her right eye and 18.33 mmHg, then she was underwent examination under anesthesia and trabeculotomy-trabeculectomy procedure on December 11th 2014. There was a complication of choroidal detachment after surgery, and the patient received oral corticosteroid to overcome the problem. On the last visit, this patient presented with controlled intraocular pressure and minimal abnormality in the retina.

**Conclusion:** Treatment for Sturge Weber Syndrome usually symptomatic. Treatment of choice for glaucoma due to Sturge Weber Syndrome is surgical intervention rather than medical therapy.

**Keywords:** Sturge-Weber syndrome, glaucoma

Sindrom Sturge Weber atau encephalo-trigeminal angiomatosis adalah suatu kumpulan kelainan neurokutaneus yang bersifat kongenital non hereditas. Pada tahun 1879, Sturge menemukan hubungan antara lesi *port wine stain* dan defisit neurologis kontralateral, sementara F.P. Weber adalah yang pertama menemukan adanya kalsifikasi korteks serebri pada pasien Sindrom Sturge Weber melalui pemeriksaan radiologis.<sup>1,3,4</sup>

Kelainan ini jarang ditemukan, prevalensinya kurang lebih 1/50.000 kelahiran hidup, namun Sindrom Sturge Weber adalah kelainan neurokutaneus yang paling sering ditemukan. Sindrom sebagian besar muncul secara sporadis dengan frekuensi yang sama antara laki-laki dan

perempuan. Tidak seperti *phakomatoses* jenis lain, Sindrom Sturge Weber tidak memiliki predileksi familial, ras, maupun gender.<sup>2-4</sup>

Laporan kasus ini memaparkan tatalaksana seorang pasien dengan Sindrom Sturge Weber yang datang ke Rumah Sakit Mata Cicendo.

### ILUSTRASI KASUS

Seorang anak perempuan berusia 3 bulan datang ke poli Pediatrik Oftalmologi Rumah Sakit Mata Cicendo pada tanggal 3 Desember 2014 dengan membawa rujukan dari dokter spesialis anak. Keluhan adalah adanya tanda kemerahan pada wajah bagian kanan, dahi kanan, kiri dan meluas ke bahu serta lengan kanan dan kiri.

Terdapat riwayat kejang beberapa kali saat berusia 1 bulan. Penderita lahir normal, cukup bulan dengan berat badan lahir 300 gram. Riwayat imunisasi lengkap sesuai tumbuh kembang. Saat ini berat badan pasien adalah 4,9 kg, status generalis dalam batas normal, dengan lesi *port-wine stain* pada area wajah kanan, dahi dan kelopak mata atas kiri dan kanan, bahu serta lengan kiri dan kanan.



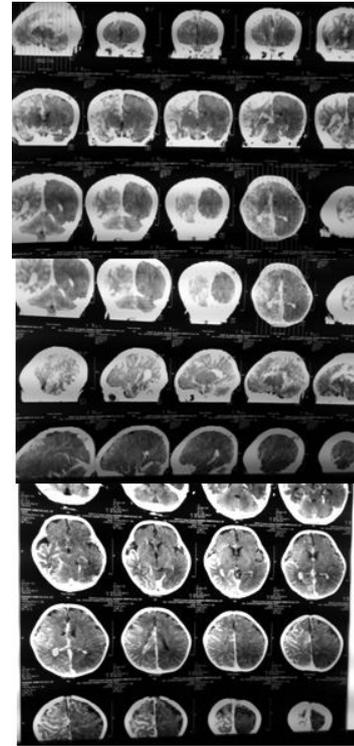
**Gambar 1.** *Port Wine Stain*

Pada pemeriksaan oftalmologis didapatkan refleks kedip kedua mata positif, gerak bola mata baik ke segala arah. TIO mata kanan 29,33 mmHg dan mata kiri 18,33 mmHg. Pada mata kanan didapatkan epifora, namun tidak didapatkan blefarospasme dan fotofobia. Pada konjungtiva bulbi tampak injeksi konjungtiva ringan, edema kornea, serta kondisi lainnya dalam batas normal. Pada mata kiri segmen anterior dalam batas normal. Pemeriksaan segmen posterior dengan funduskopi didapatkan media agak keruh, detail lain dalam batas normal. Pemeriksaan funduskopi mata kiri dalam batas normal.

Pasien didiagnosis sebagai glaukoma kongenital OD e.c Sindrom Sturge Weber. Pasien diberikan terapi berupa tetes mata Timolol maleat 0,25% 2 kali sehari pada mata kanan, dan direncanakan *Examination Under Anesthesia* (EUA) dilanjutkan dengan trabekulotomi-trabekulektomi mata kanan dalam narkose umum (NU).

Telah dilakukan pemeriksaan penunjang yaitu *Magnetic Resonance Imaging* (MRI) kepala dan *Electro Encephalogram* (EEG) saat

pasien berusia 2 bulan. Hasil *MRI* menunjukkan tampak *meningeal enhancement* berlebih di daerah lobus frontotemporalis, parietooccipitalis terutama kanan, sisterna ambiens, sisterna basalis dan fissura interhemisphere dengan tanda-tanda atrofi serebri yang mendukung suatu Sindrom Sturge Weber.



**Gambar 2.** Gambaran penyengatan

*Elektroencephalogram* menunjukkan hasil abnormal, terdapat gelombang epileptiform di temporal kanan dan kiri, serta hipofungsi kortikal dan temporal kanan. Pasien didiagnosis sebagai Sindrom Sturge Weber dan diberikan terapi berupa karbamazepin 2 x 30 mg per oral dan propranolol 3 x 3 mg per oral.

Pada tanggal 11 Desember 2014 dilakukan tindakan dalam NU. Setelah operasi, pasien diberikan terapi berupa tetes mata ofloksasin, prednisolon asetat dan homatropin. Pada saat kontrol 1 minggu kemudian, didapatkan bleb difus dan iridektomi pada mata kanan. Pemeriksaan mata kiri dalam batas normal. TIO didapatkan hasil rata-rata 12,33 mmHg mata kanan dan 19 mmHg pada mata kiri. Pada pemeriksaan segmen posterior didapatkan suatu *choroidal detachment* dengan diagnosis banding ablasio retina. Terapi topikal dilanjutkan dengan tambahan pemberian metilprednisolon 1 x 4 mg per oral.

Pasien dikonsultasikan ke Unit Vitreoretina dan disarankan untuk melanjutkan terapi medikamentosa. Saat kontrol berikutnya terdapat pengurangan cairan subretinal, sehingga dosis pemberian steroid per oral diturunkan. Empat minggu pascabedah cairan di bawah retina sudah tidak tampak, sehingga pemberian steroid baik topikal maupun peroral dihentikan secara bertahap.



**Gambar 3.** Atas: USG post-operatif memperlihatkan *choroidal detachment*. Bawah: USG post terapi metilprednisolon

## DISKUSI

Diagnosis Sindrom Sturge Weber ditegakkan secara klinis, di mana nevus pada sebagian wajah yang biasa disebut sebagai *nevus flammeus* atau *port wine stain* merupakan lesi yang dianggap karakteristik. Lesi ini biasanya terdapat pada area wajah yang dipersarafi oleh nervus trigeminus cabang 1 dan 2. Skala *Roach* membagi Sindrom Sturge Weber menjadi 3 tipe, dimana tipe 1 adalah ditemukannya angioma pada kulit, kelainan cerebri dan leptomeningen, serta glaukoma. Tipe ini disebut juga tipe klasik, dimana didapatkan ketiga gejala klasik Sindrom Sturge Weber. Tipe 2 adalah ditemukannya angioma pada wajah dan glaukoma tanpa adanya bukti kelainan intrakranial, dan tipe 3 adalah apabila didapatkan angioma pada leptomeningen

tanpa glaukoma. Tipe 3 merupakan tipe yang paling jarang ditemukan. Gejala-gejala tersebut dapat disertai oleh kelainan-kelainan lain seperti epilepsi, hemiplegia, kelainan dentomaksila serta kelainan mata selain glaukoma. Berdasarkan gejala klinis yang dialami, Sindrom Sturge Weber yang dialami pasien adalah termasuk *Roach* tipe 1, dimana terdapat lesi pada kulit, kelainan pada intrakranial, serta peningkatan tekanan bola mata yang sesisi dengan lesi pada kulit.<sup>3,4,8,9</sup>

Sindrom Sturge Weber dapat memperlihatkan berbagai manifestasi okular, yaitu glaukoma, hemangioma pada koroid, konjungtiva dan episklera, ablasio retina, gambaran pembuluh darah yang berkelok-kelok (*vascular tortuosity*), dilatasi pupil, dan strabismus. Glaukoma merupakan kelainan yang paling sering ditemukan, sekitar 30-50% pasien Sindrom Sturge Weber akan mengalaminya. Glaukoma yang terjadi hampir selalu ipsilateral dengan lokasi *port wine stain*, yang biasanya melibatkan palpebra superior.<sup>2,10</sup> Pada penderita ini TIO yang meningkat diketahui pada saat pemeriksaan rutin di Poli Mata, tanpa gejala khas glaukoma kongenital pada umumnya.

Keluhan yang membawa pasien berobat pertama kali ke dokter spesialis anak adalah kejang yang berulang. Hal ini merupakan gejala neurologis yang paling sering ditemukan pada Sindrom Sturge Weber. Dilaporkan bahwa 23-83% pasien dengan Sindrom Sturge Weber mengalami kejang, terutama pada pasien berumur kurang dari 2 tahun. Kejang yang timbul dapat bersifat kontralateral dari lesi atau generalisata. Keluhan neurologis lain yang mungkin timbul adalah nyeri kepala, defisit neurologis transien yang menyerupai stroke, gangguan perilaku, hemiparesis kontralateral, kelumpuhan, maupun hemianopia.<sup>2,3,5</sup>

Pemeriksaan radiologis perlu dilakukan pada setiap pasien dengan dugaan Sindrom Sturge Weber untuk melihat apakah terdapat kelainan intrakranial yang merupakan kondisi yang karakteristik untuk sindrom ini. Foto polos kepala terkadang dapat memperlihatkan kalsifikasi girus pada area subkortikal, namun gambaran ini biasanya tampak lebih jelas pada anak berusia di atas 2 tahun.<sup>3,4,10</sup>

Pemeriksaan *Magnetic Resonance Imaging* (MRI) dapat memperlihatkan penyengatan tinggi di area leptomeningeal yang terkena, kelainan tulang sekitarnya, serta kalsifikasi

serebri, walaupun untuk hal yang terakhir pemeriksaan CT scan akan memperlihatkan gambaran yang lebih baik. Pada pemeriksaan MRI, pasien ini didapatkan gambaran yang khas untuk Sindrom Sturge Weber, namun belum didapatkan kalsifikasi. Hal ini mungkin terjadi karena durasi Sindrom Sturge Weber pada pasien ini masih singkat, sementara kalsifikasi serebri biasanya dapat ditemukan pada penderita dengan usia yang lebih tua.

Peningkatan tekanan bola mata yang muncul sebelum usia 2 tahun dapat menyebabkan buftalmos. Terdapat dua kemungkinan patogenesis glaukoma yang mungkin terjadi pada pasien Sindrom Sturge Weber, yaitu disgenesis dari *trabecular meshwork* dan terdapatnya neovaskularisasi pada *trabecular meshwork* dimana glaukoma yang disebabkan akan muncul pada usia dini, sementara kemungkinan kedua adalah peningkatan vena episklera yang biasanya terdapat pada pasien dengan usia lebih tua. Peningkatan tekanan vena episklera ini terjadi akibat adanya fistula arteri-vena pada vaskularisasi episklera, dan glaukoma yang diakibatkannya adalah glaukoma sudut terbuka. Mekanisme pasti glaukoma pada pasien ini belum dapat ditentukan, karena kornea yang agak keruh saat dilakukan *examination under anesthesia* menyulitkan pemeriksaan sudut bilik mata depan dengan gonioskopi.<sup>5-7,11</sup>

Glaukoma yang timbul di usia dini maupun dewasa pada pasien Sindrom Sturge Weber tidak berespon baik terhadap terapi medikamentosa sehingga intervensi bedah dilakukan sesegera mungkin. Tindakan operasi kombinasi trabekulotomi dan trabekulektomi sebagian besar memberikan hasil yang baik karena trabekulotomi bertujuan untuk mengurangi hambatan aliran akueus akibat kelainan pada sudut bilik mata depan, sementara trabekulektomi dapat menurunkan tekanan episklera.<sup>1,11-13</sup>

Intervensi bedah pada Sindrom Sturge Weber memiliki risiko tinggi komplikasi akibat adanya tekanan vena episklera yang meningkat. Komplikasi yang paling sering terjadi adalah efusi koroid intraoperatif, dimana hal ini dapat terjadi melalui dua mekanisme, yaitu akibat tingginya tekanan hidrostatik dan perubahan komposisi cairan suprakoroid pada pasien Sindrom Sturge Weber yang memiliki kadar

protein rendah (18%) sehingga cairan tertarik ke rongga ekstravaskular. Penegakkan diagnosa efusi koroid yang menyebabkan *choroidal detachment* dapat dilakukan dengan pemeriksaan funduskopi maupun dengan pemeriksaan ultrasonografi (USG). Pemberian kortikosteroid diindikasikan pada kasus-kasus *choroidal detachment* ringan yang diduga disebabkan oleh inflamasi. Pasien ini diberikan metiprednisolon oral dengan dosis 1 mg/kg berat badan, dan memberikan hasil yang baik.<sup>11,12,14</sup>

## KESIMPULAN

Tatalaksana Sindrom Sturge Weber bersifat simtomatik. Diperlukan *informed consent* yang baik agar pasien dan keluarga dapat memahami penyakitnya. Terapi pilihan untuk glaukoma yang disebabkan oleh Sindrom Sturge Weber adalah intervensi bedah yaitu kombinasi trabekulotomi-trabekulektomi.

## REFERENCES

1. The American Academy of Ophthalmology. Pediatric Ophthalmology and Strabismus. Section 6; San Fransisco: AAO; 2011-2012.p.375-378.
2. The American Academy of Ophthalmology. Retina dan Vitreous. Section 12. San Fransisco: AAO; 2011-2012.p335.
3. Kanski JJ, Bowling B. Clinical Optthalmology: A Systemic Approach. Lippincott; 2011 .p.382-384.
4. Chen Lung, Wu Jinjin, Minhui Xu, Nien Chen, Yadong Yang. Sturge Weber Syndrome. Ann of Dermatology 2011;23(4).
5. Nancy Shi Yin Yuen, Ian Yat Hin Wong. Congenital Glaucoma from Sturge Weber Syndrome: A Modified Surgical Approach Korean Journal of Ophthalmology 2012;26(6):481-484.
6. Essumen VA, Braimin IZ, Ndanu TA. Combined Trabeculotomy and Trabeculectomy: Outcome for Primary Congenital Glaucoma in West African Population. Eye 2011;25(77):83.
7. Elder MJ. Combined Trabeculotomy-Trabeculectomy Compared with Primary Trabeculectomy for Congenital Glaucoma. British Journal of Ophthalmology 1994;78:745-8.
8. Neto FXP, et al. Clinical Features in Sturge Weber Syndrome. International Arch of Otorhinolaryngology 2008;12:565-70.
9. Kihiczak NI, Schwartz RA, Jazwal S, Silver RJ, Janniger CK. Journal of Pediatric Dermatology 2000;65.
10. Chaiyabud P, Kittiwongsopon S, Puripakorn P. Sturge Weber Syndrome: A case with choroid plexus hemangioma. The Thai Journal of Surgery 2005;26:60-4.
11. Crowston JG, Weinreb RN, Minckler DS, Medeiros, I; Glaucoma Today; 2005.
12. Stamper RL, Lieberman MF, Drake MV, ed. Becker-Shaffer's Diagnosis and Therapy of the Glaucoma 8th edition. Mosby Elsevier;2009.p.323-4,501.
13. Allingham, RR et al, ed. Shields Textbook of Glaucoma 6th edition. Wolter-Kluwer 2011;145-7.
14. Trope GE. Management of Flat ACs and Choroidal Effusion in Glaucoma Surgery. Taylor & Francis Group 2005:237.