

MAS RARO QUE SINDROME DE PHACES

Blanche Soaje, Emmanuel; Passarino, Betiana; Colla, Antonela; Pereira, Mario.

SANATORIO MATER DEI.
Buenos Aires- Argentina

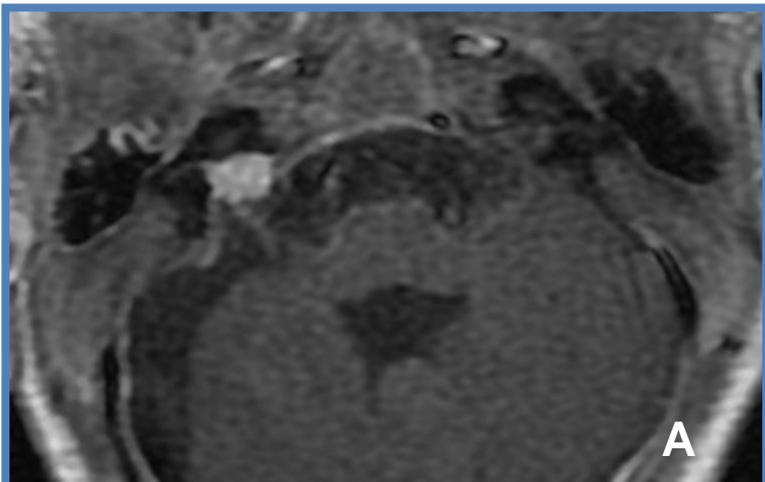
Presentación Clínica.

Niño de 4 meses de vida, con hemangioma que abarca región fronto- témporo-parietal derecha de la cara, párpados a predominio derecho, labios, región occipital y temporal izquierda de nacimiento, que fue aumentando su relieve y ante el llanto presenta mayor expresión, fundamentalmente en la coloración, genera epifora y edema palpebral derecho.

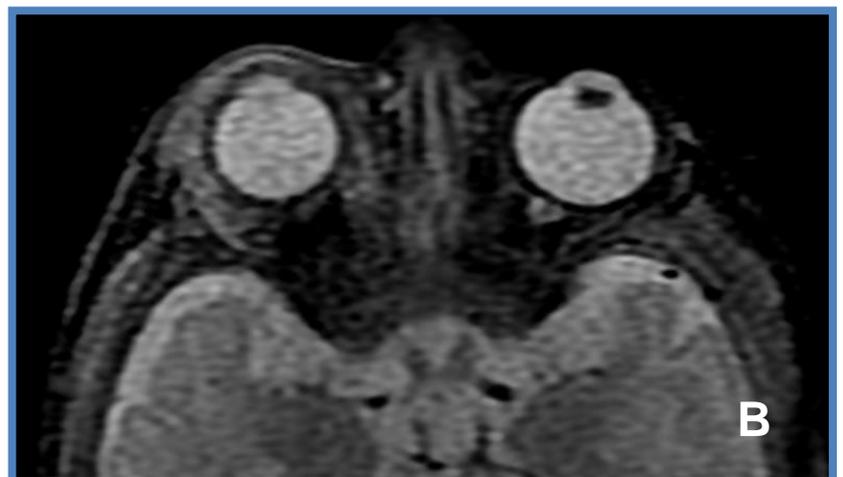
En el estudio ecográfico a la semana de vida se sospecha hipoplasia del vermis del cerebelo.

Hallazgos imagenológicos.

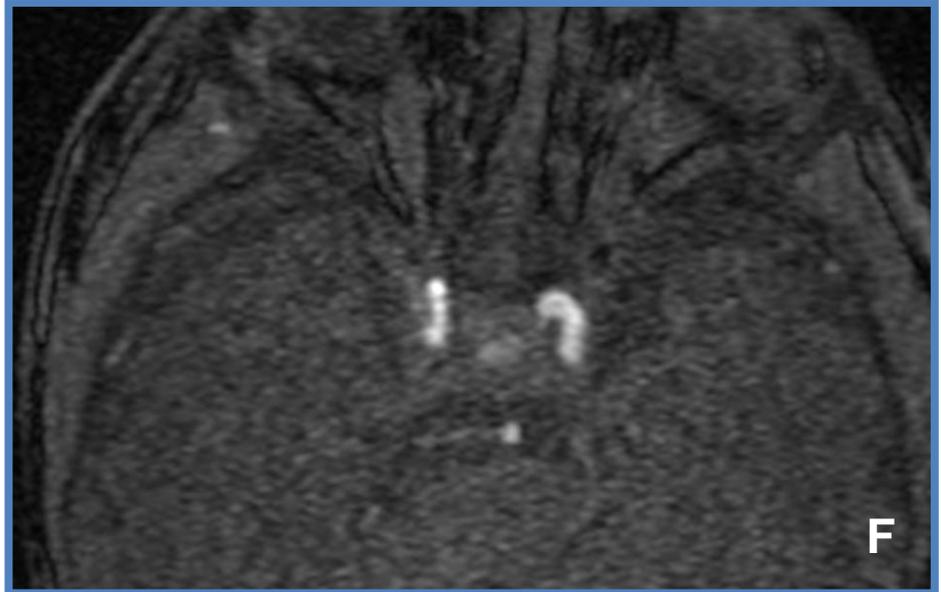
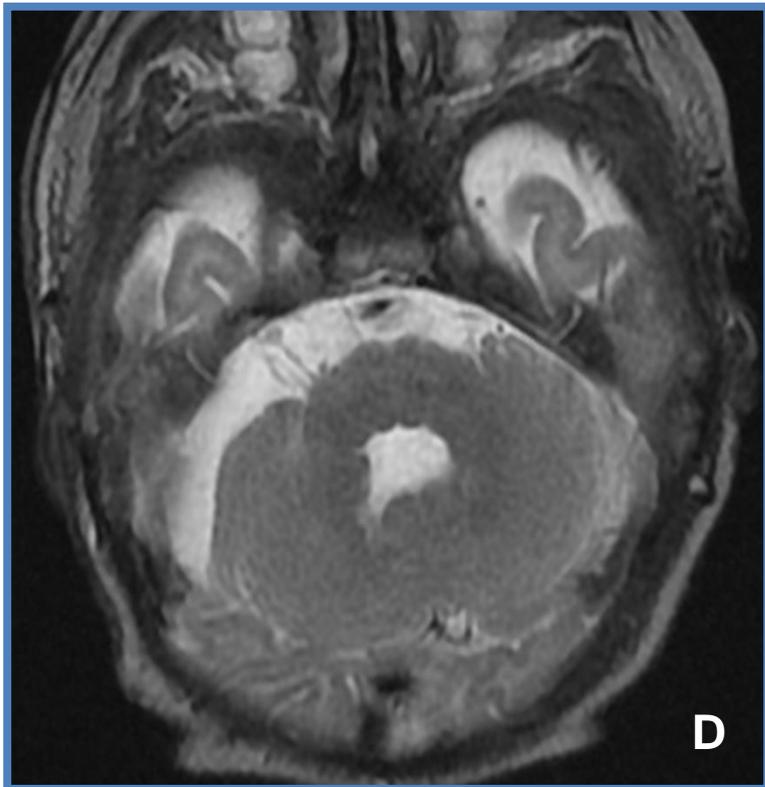
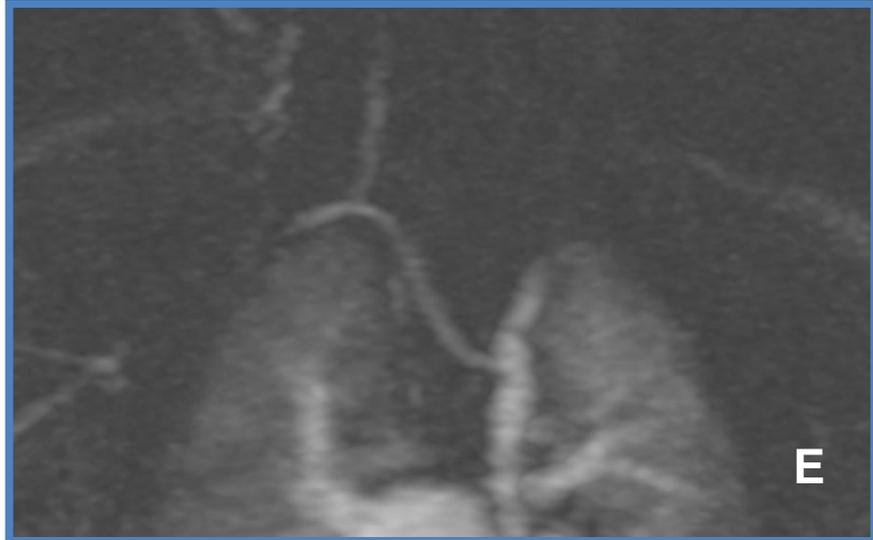
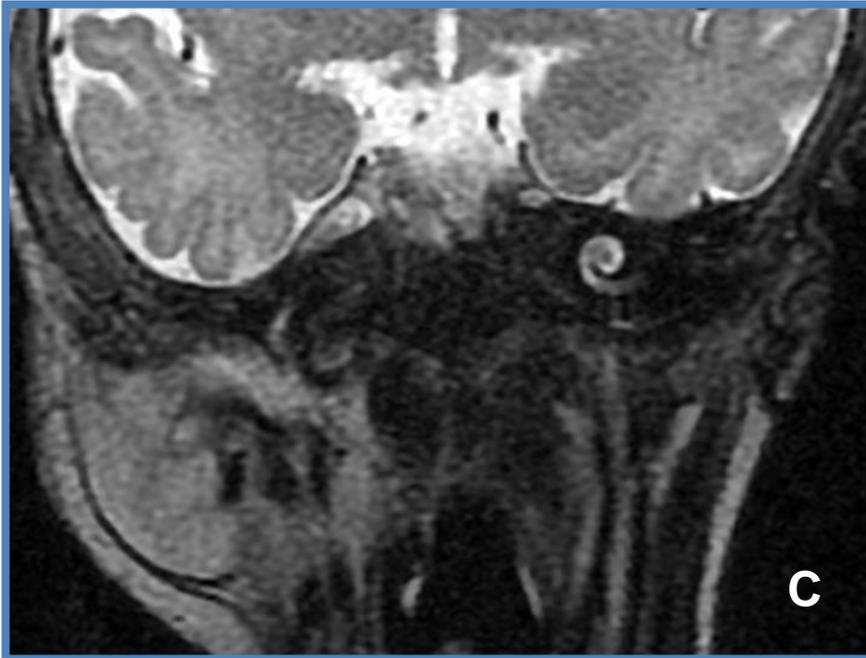
En la Resonancia Magnética de cerebro y angioresonancia de vasos intra y extracraneanos se observó hipoplasia del hemisferio cerebeloso derecho y en menor grado del vermis inferior; hemangiomas comprometiendo órbita con aumento del calibre de la arteria oftálmica y afectación de la región parotídea derecha; hemangiomas en conducto auditivo interno derecho; hipoplasia leve de arteria carótida interna en segmento cavernoso; origen aberrante de subclavia derecha, hallazgos estos congruentes con Síndrome de PHACES.



A) Ax T1 con contraste, hemangioma en oído interno derecho



B) Ax STIR hemangioma palpebral derecho.



E) Origen aberrante de arteria subclavia derecha. **F)** Hipoplasia leve de arteria carótida interna derecha porción intrapetrosa.

C) Cor T2 hemangioma en región parotidea derecha. **D)** Ax T2 hipoplasia del hemisferio cerebeloso derecho y del vermis.



Discusión.

El Síndrome de PHACES es una enfermedad neurocutánea infrecuente 0.1/10.000, de etiología desconocida, 9 veces más frecuente en niñas, caracterizado por la presencia de un gran hemangioma en cara o cuello con una o más anomalías en otra parte del cuerpo, motivo que lleva a la consulta en primera instancia. Se suele asociar con anomalías estructurales del cerebro, vascular cerebral, en ojos, aorta o corazón conformando el Síndrome de PHACES (de la descripción Malformaciones en fosa **P**osterior, **H**emangiomas, Anormalidades vasculares **A**rteriales cerebrales, anormalidades **C**ardiovasculares, anormalidades del **O**jo –**E**yes- y anomalías **E**sternales –**S**ternal-).

Los hemangiomas cutáneos en este síndrome, pueden ser únicos en el 70% de los casos o múltiples en el 30%, presentándose mayoritariamente en cara. Un 20 - 25% de estos pacientes presentan hemangiomas extracutáneos, siendo la localización más frecuente a nivel subglótico, pudiendo producir estridor y obstrucción de la vía aérea.

Las alteraciones de origen oftalmológico están presentes en el 30% de los casos, como hemangiomas coroideos, colobomas, microoftalmos y atrofia óptica.

También presentan anormalidades otológicas, incluyendo hemangiomas en la membrana timpánica con pérdida de la audición de conducción, ulceraciones cartilaginosas y en piel, y disfagia.

Los Hemangiomas intracraneales cuando están presentes se encuentran en el seno cavernoso y la cisterna cerebelopontina, habitualmente ipsilaterales al hemangioma facial.

Otras malformaciones intracraneales incluyen malformaciones en la fosa posterior (50-75%) comúnmente ipsilateral a la hipoplasia cerebelosa, malformación de Dandy Walker, disgenesia del cuerpo calloso, anomalías del septum pelucidum, heterotopias de la sustancia gris y quistes aracnoideos.

Dos tercios de todos los pacientes tienen vasculopatías y anomalías cardíacas. En más de un 75% se observan anomalías arteriales de la vasculatura cráneo-cervical. Coartación de aorta (35%), oclusiones arteriales (21%), estenosis progresiva (18%) y aneurismas saculares (13%) . Persistencia de arterias embrionarias (persistencia de arteria trigeminal en el 17% de los casos).





Origen o curso aberrante, dolicoectasia y disgenesia /agenesia de la carótida interna y/o arterias vertebrales y del polígono de Willis.

El diagnóstico diferencial principalmente es con el Síndrome de Sturge Weber (SWS). El hemangioma facial puede ser confundido con una mancha de vino oporto (nevus flammeus). Los pacientes con SWS carecen de las manifestaciones extracutaneas.

Otros diagnósticos diferenciales incluyen malformaciones linfáticas, venosas y el rhabdomyosarcoma. En el caso de la hipoplasia cerebelosa, debe diferenciarse del quiste aracnoideo, megacisterna magna y lesión isquémica previa.

El pronóstico depende del tipo y la severidad de anomalías que se asocian. Los hemangiomas generalmente proliferan durante el primer año de vida y luego involucionan espontáneamente en los próximos 5 a 7 años. Ocasionalmente se comportan agresivamente causando discapacidad visual, deformidades esqueléticas, obstrucción de la vía aérea, sangrado o ulceración.

El tratamiento varía en cada paciente de acuerdo a la presentación clínica y sus anomalías asociadas. Los hemangiomas sintomáticos pueden tratarse con corticoides, propranolol o laser.

Conclusión.

El Síndrome de PHACE, es una entidad muy infrecuente. La asociación de hemangiomas con múltiples anomalías estructurales en otra parte del cuerpo es lo más común, destacando la hipoplasia cerebelosa, la malformación de Dandy Walker, coartación de aorta y afectación de vena o arteria oftálmicas. En otras palabras: “más raro que Síndrome de PHACES”.

Bibliografía recomendada

1. Osborn`s brain: imaging, pathology and anatomy /– 1st ed. 2013, Amirsys, Inc. Cap. 40 Vascular Phakomatoses- Other Vascular Phakomatoses- Sd. De Phaces.
2. Daniel G. Church, et al: PHACE Syndrome. Radiology: 241:939-942 , 2006.
3. Castillo, M, et al: Phace Syndrome: From the brain to the face via neural crest cell. AJNR, Neuroradiology: 29:814-815, 2008

