

Relação do hemangioma coroidal com a Síndrome de Sturge-Weber: revisão narrativa

Relationship of choroidal hemangioma with Sturge-Weber Syndrome:
narrative review

Mariana Ribeiro Gonçalves¹ |  <https://orcid.org/0000-0001-5831-545X>

Carlos Alexandre Gomes Passarinho Menezes¹ |  <https://orcid.org/0000-0003-1193-2260>

Jordana Montalvão Duarte¹ |  <https://orcid.org/0000-0000-0126-1104>

Laís Pioli Righeti Rodrigues¹ |  <https://orcid.org/0000-0003-1849-5470>

Ana Cláudia Vieira Lopes¹ |  <https://orcid.org/0000-0003-3519-5576>

Myrian Pires de Moraes Santos¹ |  <https://orcid.org/0009-0003-9450-935X>

Nicolas Arantes de Brito¹ |  <https://orcid.org/0009-0009-4315-0512>

Ítalo Carraro Brandão¹ |  <https://orcid.org/0009-0002-4328-3066>

Ricardo Holmo Batista Tuffi² |  <https://orcid.org/0009-0007-4872-7507>

Artigo de revisão

Como Citar

Gonçalves MR, Menezes CAGP, Duarte JM, Rodrigues LPR, Lopes ACV, Santos MPM, Brito NA, Brandão IC, Tuffi RHB. Relação do hemangioma coroidal com a Síndrome de Sturge-Weber: revisão narrativa. Rev Científica Integrada 2023, 6(1):e202323. DOI: <https://doi.org/10.59464/2359-4632.2023.3145>

Conflito de interesses

Não há conflito de interesses.

Submetido em: 15/04/2023

Aceito em: 17/08/2023

Publicado em: 04/10/2023

¹Universidade de Ribeirão Preto. Guarujá, São Paulo, Brasil.

²Hospital do Servidor Público Estadual. São Paulo, São Paulo, Brasil.

Autor correspondente

Mariana Ribeiro Gonçalves
Av. Dom Pedro I, Jardim Centenário, Guarujá – SP.
e-mail: gonrimariana@gmail.com

Revista Científica Integrada (ISSN 2359-4632)

<https://revistas.unaerp.br/rci>

RESUMO

Objetivo: Analisar relação do hemangioma coroidal com a Síndrome de Sturge-Weber (SWW). **Métodos:** Trata-se de uma revisão narrativa, realizada nas bases de dados PubMed e LILACS, e na plataforma SciELO, através utilizando-se os descritores “Hemangioma”, “Hemangioma coroidal difuso” (HCD) e “Síndrome de Sturge-Weber”. Foram encontrados 460 artigos. Apenas 25 artigos puderam ser utilizados após leitura completa do conteúdo. **Resultados:** A SSW é caracterizada como uma alteração neuro-ocular e cutânea, e sua principal manifestação é o glaucoma, seguido do HCD. O HCD unilateral tem como diagnóstico diferencial o melanoma coroidal. A identificação desse tumor pode ser difícil devido a múltiplas malformações arteriovenosas e a pressão intraocular elevada. Alterações genéticas podem estar presentes em pacientes com essa apresentação clínica, relacionado ao GNAQ R183Q. A detecção desse tumor depende de múltiplos exames de imagem. O tratamento fica restrito a complicações exsudativas e neovasculares. **Conclusão:** A SSW é multifatorial e suas características habituais nem sempre são suficientes para o diagnóstico precoce. O HCD participa do curso da doença em relação ao diagnóstico e prognóstico.

Palavras-chave: Hemangioma coroidal; Síndrome de Sturge-Weber; Hemangioma coroidal difuso.

ABSTRACT

Objective: To analyze the relationship between choroidal hemangioma and Sturge-Weber Syndrome (SWW). **Methods:** This is a narrative review, carried out in the PubMed and LILACS databases, and on the SciELO platform, using the descriptors “Hemangioma”, “Diffuse choroidal hemangioma” (DHC) and “Sturge-Weber syndrome”, 460 articles were found. Only 25 articles could be used after fully reading the content. **Results:** SSW is characterized as a neuro-ocular and cutaneous disorder, and its main manifestation is glaucoma, followed by CDH. Unilateral CDH has the differential diagnosis of choroidal melanoma. Identification of this tumor can be difficult due to multiple arteriovenous malformations and elevated intraocular pressure. Genetic changes may be present in patients with this clinical presentation, related to GNAQ R183Q. Detection of this tumor depends on multiple imaging tests. Treatment is restricted to exudative and neovascular complications. **Conclusion:** SSW is multifactorial, and its usual characteristics are not always sufficient for early diagnosis. HCD participates in the course of the disease in relation to diagnosis and prognosis.

Keywords: Choroidal hemangioma; Sturge-Weber syndrome; Diffuse choroidal hemangioma.

Introdução

O hemangioma de coroide é um tumor vascular benigno relativamente raro que pode se apresentar sob duas formas distintas: circunscrito e difuso. Ocorre em indivíduos de meia-idade com perda progressiva da visão, metamorfopsia, moscas-volantes e defeitos do campo visual. O diagnóstico é baseado em características clínicas típicas. O tipo difuso possui diagnóstico usual ao nascimento, sendo uma manifestação da Síndrome de Sturge-Weber (SSW). Sua característica clínica permeia pelo aparecimento de uma massa mal definida, avermelhada, que abrange mais da metade da coroide (FROSSARD et al., 2020).

A SSW é um trauma neurocutâneo congênito, esporádico, não hereditário, causado por uma mutação somática ativadora na geração Protein GQ subunit Alpha G (GNAQ) (ROJAS et al., 2022). Como resultado, podem ocorrer danos à pele, aos olhos e ao sistema nervoso. A manifestação ocular mais comum é o glaucoma. Inicia-se nos primeiros meses de vida e sua importância reside no reconhecimento precoce, pois a pressão intraocular elevada pode lesar o nervo óptico e prejudicar a função visual. Outra manifestação ocular descrita na SSW é a heterocromia. A SSW pode ser classificada pela Escala de Roach em três tipos: no tipo I, mais comum, há angiomas na face e nas leptomeninges, podendo haver glaucoma. O tipo II apresenta-se majoritariamente com angioma facial, entretanto, pode haver presença de glaucoma; já o tipo III, possui apresentação apenas com os angiomas leptomeníngios, sem presença de glaucoma (KARAGIR; ADAKI; MAGDUM, 2021).

Nesse sentido, é possível observar a íntima relação entre o hemangioma de coroide difuso e a SSW. Para visualizar alterações oftalmológicas da síndrome é preciso realizar o exame de fundo de olho (HORY, 2007). Porém, é a ultrassonografia ocular que é valiosa para diagnóstico e localização dos hemangiomas de coroide (HUANG; CHEN; WU, 1997).

Vale ressaltar, que mesmo sendo uma enfermidade possível de detectar na infância, quando não detectada, os jovens com menos de 20 anos têm pior acuidade visual, além de tumores diametralmente maiores, o que os torna mais propensos a serem tratados com radioterapias (DALVIN et al., 2019). Ela é uma doença de extrema importância que apesar de sua incidência ser baixa, sua morbidade é significativa. Logo, condutas tardias causam um impacto extremamente negativo na qualidade de vida dessa população. Nesse sentido, estudos que relacionam aspectos clínicos e

terapêuticos do hemangioma com a SSW são circunstanciais na tentativa de obter melhores recursos clínicos e terapêuticos que impactem na sobrevivência da população infantojuvenil. Tendo isso em vista, o objetivo desse trabalho foi analisar a relação do hemangioma de coroide com a SSW.

Métodos

Trata-se de uma revisão narrativa, realizada entre março e abril de 2023. As bases de dados utilizadas para encontrar estudos relacionados foram: MEDLINE (via PubMed) e LILACS. A plataforma da Scientific Electronic Library Online (SCIELO) também foi utilizada. Para fazer parte dessa revisão, os estudos deveriam ter sido publicados nos últimos 30 anos.

Não houve restrição no tipo de estudo e os descritores (DeCS/MeSH) utilizados, por sua vez, foram “Hemangioma”, “Síndrome de Sturge-Weber” e “Hemangioma de Coroide Difuso”. Sendo empregadas sob a forma das strings de busca: “Hemangioma” AND “Síndrome de Sturge Weber” e “Hemangioma de Coroide Difuso” AND “Síndrome de Sturge Weber”. Foram utilizados artigos publicados em inglês, espanhol e português.

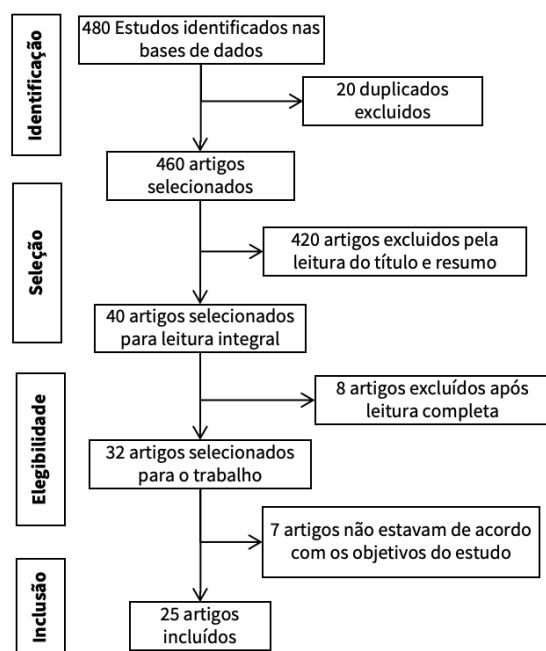
Houve a inclusão de trabalhos que apresentassem relação do hemangioma com a SSW, bem como sua fisiopatologia, tratamento e diagnóstico. Foram excluídos do presente trabalho os artigos que não estavam disponíveis na íntegra.

A seleção dos artigos foi feita, inicialmente, pela leitura dos títulos, em que se avaliou a pertinência no assunto em relação ao objetivo desse trabalho. Depois, cada um deles foi lido integralmente, os dados foram analisados por meio de uma avaliação crítica e incluído os considerados pertinentes, de acordo com os objetivos do estudo. Esse processo foi composto por quatro etapas: identificação, seleção, elegibilidade e inclusão.

Durante a fase de rastreio de trabalhos nas bases de dados e filtros selecionados, foi identificado um total de 480 artigos, restando, após exclusão dos duplicados e demais critérios, 460 publicações, como está evidenciado na Figura 1. Estas, por sua vez, tiveram seus resumos lidos e analisados, sendo 40 rastreados e após leitura completa restaram 32. Por fim, após avaliação crítica de elegibilidade foram excluídos 7 artigos, logo, houve 25 artigos inclusos.

Por se tratar de uma pesquisa que não envolveu qualquer tipo de intervenção com seres humanos utilizando banco de dados, não foi preciso a obtenção de aprovação por comitê de ética.

Figura 1. Fluxograma PRISMA de seleção dos estudos.



Fonte: elaborada pelos autores (2023).

Resultados

Caracterização dos estudos

Essa pesquisa reuniu 25 trabalhos que caracterizaram a relação do hemangioma de coroide com a Síndrome de Sturge-Weber, bem como, abordaram as manifestações clínicas, genéticas, e seu diagnóstico e tratamento (Quadro 1).

Definição

A SSW faz parte de um grupo maior de doenças classificadas como facomatoses ou hamartomatose e se caracteriza pela presença de neoplasias congênitas originárias de tecidos geralmente encontrados na área associada (ALLINGHAM, 2005). É definida pela tríade clássica: hemangiomas cutâneo, meníngeo e ocular (AYLETT, 2007). O seu mecanismo fisiopatológico ainda não apresenta um consenso. Ela é considerada uma patologia rara e necessita de reconhecimento rápido para mediação de possíveis complicações em tecidos adjacentes, como no sistema nervoso central.

Epidemiologia

O hemangioma de coroide está presente em 40% a 50% dos pacientes com SSW, podendo ser circunscritos e/ou difusos. Por vezes, a lesão vascular da coroide assume um caráter patognomônico, como uma tonalidade avermelhada, que tem sido descrita

como cor de *ketchup* de tomate (TAKEOKA e RIVIELLO, 2021). A coroide normalmente permanece inalterado durante a infância; no entanto, em adolescentes e adultos, pode tornar-se notavelmente espessa (ABDOLRAHIMZADEH et al., 2015).

Fisiopatologia

Palheta et al. (2008), asseveraram que o desenvolvimento embrionário anormal pode estar envolvido. Isso acontece, durante a sexta semana da vida in útero, começa a desenvolver o plexo venoso cefálico primitivo e regride na nona semana. A falha nessa regressão desse plexo resulta na formação dos angiomas em leptomeninge, face e coroide. Da quinta à oitava semana de vida intrauterina, a vesícula óptica e o córtex visual do lobo occipital estão anatomicamente próximos, o que justifica a prevalência do hemangioma coroide e envolvimento do lobo occipital.

Apesar da SSW estar bem relacionado à infância, o hemangioma de coroide difuso pode permanecer assintomático durante esse período e acarretar complicações oculares significativas mais tarde. Assim, o acompanhamento constante é essencial.

Características clínicas

A diversidade das expressões da síndrome se relaciona com a intensidade desse processo e sua amplificação para tecidos adjacentes (AMARAL; SOUZA; PEREIRA, 2008). Hemangiomas de coroide difusos (DCH) e unilaterais no mesmo lado de outras alterações relacionadas à síndrome são típicos. Os bilaterais são menos comuns e exibem padrão misto levando ao espessamento da coroide. A identificação pode ser difícil mesmo com a ampla variedade de testes de imagem disponíveis. Devido a múltiplas malformações arteriovenosas, a pressão intraocular (PIO) é elevada causando o glaucoma, a mais importante alteração da SSW.

O DCH pode aumentar o risco de desenvolvimento de glaucoma neovascular secundário ao descolamento retiniano exsudativo crônico (ABDOLRAHIMZADEH et al., 2015). Geralmente, a patogênese do glaucoma na SSW foi diferenciada com base no tempo de início. Wu et al. (2020), examinaram o padrão vascular de 50 olhos de pacientes jovens com SSW submetidos a trabeculectomia. Eles relataram que a trabeculectomia teve um prognóstico ruim em pacientes jovens com SSW com múltiplas redes anormais vasculares episclerais em relação aos tipos simples e concluíram que fatores vasculares.

Quadro 1. Síntese das evidências incluídas na amostra.

N.	Título	Principais Resultados
1	Actualización sobre el diagnóstico y tratamiento del hemangioma coroideo.	O hemangioma coroide é um tumor benigno, mas pode provocar uma perda de agudeza visual relevante
2	Aspectos Clínicos da Síndrome de Sturge-Weber	O achado clínico mais característico é a presença, já ao nascimento, do nevo flamíneo que atinge, geralmente, uma metade da face podendo estender-se até o pescoço. Além disso, outras manifestações clínicas podem estar presentes, como a angiomatose corticocerebral, calcificações cerebrais, epilepsia, afecções oculares, bucais e retardo mental.
3	Choroidal Vascular Pattern in Cases of Sturge-Weber Syndrome	SS-OCT é uma modalidade de imagem não invasiva confiável para diagnóstico precoce e acompanhamento de HCD ao longo do tempo
4	Circumscribed choroidal hemangioma: Clinical features and outcomes by age category in 458 cases	Pacientes mais jovens (≤ 20 anos) com hemangioma de coróide circunscrito apresentam pior acuidade visual e tumores maiores e mais posteriores.
5	Current concepts about diffuse hemangioma of choroid in Sturge Weber syndrome	HDC é um tumor vascular benigno que é caracteristicamente encontrado na SWS. Descobertas genéticas recentes demonstram que DCH ocorre esporadicamente a partir de uma mutação ativadora em GNAQ no códon R183. Mutações em GNAQ ou GNA11 resultam em desregulação da proteína quinase ativada por mitógeno, que influencia a transcrição gênica e resulta em proliferação celular. A DCH pode nem sempre ser prontamente detectada no exame oftalmológico de rotina, consequentemente, o diagnóstico e o encaminhamento multidisciplinar costumam ser atrasados.
6	Current concepts on diffuse choroidal hemangioma in Sturge Weber syndrome	A imagem oftalmológica multimodal facilita o diagnóstico de HCD e a vigilância ao longo da vida é essencial nos pacientes.
7	Dose-related structural effects of photodynamic therapy on choroidal and retinal structures of human eyes	Um aumento na dose de luz aumenta o efeito oclusivo com trombose nas camadas mais profundas da coróide e danos ao epitélio pigmentar da retina
8	Episcleral hemangioma distribution patterns could be an indicator of trabeculotomy prognosis in young SWS patients	Os hemangiomas exibiram diferentes padrões de distribuição entre SEVAN e MEVAN. A trabeculotomia teve um prognóstico pior em pacientes jovens com SWS com MEVAN do que naqueles com SEVAN. Além das anomalias do ângulo da câmara anterior, fatores vasculares podem contribuir para a etiologia do glaucoma de início precoce por SWS.
9	GNAQ Mutations in Diffuse and Solitary Choroidal Hemangiomas	Mutações somáticas ativadoras de GNAQ foram encontradas em 100% da mancha vinho do porto e no hemangioma difuso de coróide. Mutações somáticas GNAQ foram encontradas em 100% dos hemangiomas solitários da coróide.
10	Hemangioma de coróide e o desafio do diagnóstico diferencial	Os tumores circunscritos manifestam-se de forma insidiosa, com o diagnóstico realizado comumente após o aparecimento de sintomas secundários. Apresentam como diagnóstico diferencial lesões graves e potencialmente letais, como melanoma de coróide e doença metastática.
11	Indocyanine green angiography: a perspective on use in the clinical setting	A angiografia ICG é recomendada para alguns distúrbios coriorretinianos altamente seletivos, incluindo certas formas de neovascularização na degeneração macular relacionada à idade, outras maculopatias neovasculares, coriorretinopatia serosa central crônica, hemangiomas coroidais e uveíte posterior
12	Ocular manifestations in phakomatosis pigmentovascularis: Current concepts on pathogenesis, diagnosis, and management	A facomatose pigmentovascular é uma doença multissistêmica congênita rara com manifestações variáveis. O envolvimento ocular inclui glaucoma, hemangioma de coróide e alterações pigmentares que predispoem ao melanoma uveal.
13	Ophthalmic Alterations in the Sturge-Weber Syndrome, Klippel-Trenaunay Syndrome, and the Phakomatosis Pigmentovasculares: An Independent Group of Conditions?	Numerosos mecanismos fisiopatogenéticos têm sido sugeridos, como displasia venosa das veias emissárias na circulação intracraniana, alterações da crista neural e mutação do gene GNAQ na síndrome de Sturge-Weber. Outras características ligadas à mancha vinho do Porto e típicas de todas as três condições são o glaucoma e as alterações da coróide.
14	Proton beam irradiation of choroidal hemangiomas	A irradiação por feixe de prótons de hemangiomas de coróide parece ser uma alternativa terapêutica válida
15	Proton beam irradiation using a light-field technique for the treatment of choroidal hemangiomas	A irradiação por feixe de prótons utilizando uma técnica de campo de luz sem localização cirúrgica do tumor é uma opção de tratamento eficaz no manejo de hemangiomas coroidais circunscritos e hemangiomas difusos associados à síndrome de Sturge-Weber.
16	Rare Diseases Leading to Childhood Glaucoma: Epidemiology, Pathophysiogenesis, and Management	As doenças sistêmicas associadas ao glaucoma infantil incluem o grupo heterogêneo de facomatoses onde o glaucoma é frequentemente encontrado na síndrome de Sturge-Weber e suas variantes.
17	Review of spectral domain enhanced depth imaging optical coherence tomography of tumors of the choroid	A imagem de profundidade aprimorada-OCT pode representar padrões característicos que são sugestivos de vários tumores de coróide.
18	Síndrome de sturge-weber e seus desafios na odontologia reabilitadora: uma revisão narrativa da literatura	O planejamento e a execução da reabilitação protética de paciente com SWS depende da gravidade de sintomas dermatológicos, neurológicos e oftalmológicos.
19	Somatic GNAQ R183Q mutation is located within the sclera and episclera in patients with Sturge-Weber syndrome	O GNAQ R183Q ocorreu em todos os tecidos esclerais anormais do glaucoma secundário por SWS. O aumento da expressão de p-ERK e p-JNK nas células endoteliais dos vasos sanguíneos foi detectado no tecido escleral anormal
20	Sturge Weber Syndrome: A Review	Estudos de neuroimagem mostram angiomatose leptomeníngea, apoiando o diagnóstico. O tratamento padrão para a síndrome de Sturge-Weber inclui tratamento a laser, anticonvulsivantes e tratamento médico ou cirúrgico para o glaucoma.
21	Sturge-Weber syndrome	Após o desenvolvimento inicial normal, as crianças com SWS frequentemente apresentam deterioração neurológica e de desenvolvimento em associação com o início de convulsões e, consequentemente, sofrem uma elevada taxa de incapacidade
22	Sturge-Weber syndrome and its ocular effects: a review	apesar de não se conhecer com exatidão a incidência da SSW, ela não é insignificante, por causa de sua frequência e suas repercussões oculares.

23	Sturge-Weber syndrome and port-wine stains caused by somatic mutation in GNAQ	Identificamos uma variante não-sinônima de nucleotídeo único (c.548G→A, p.Arg183Gln) no GNAQ em amostras de tecido afetado de 88% dos participantes (23 de 26) com síndrome de Sturge-Weber e de 92% dos os participantes (12 de 13) com manchas vinho do porto aparentemente não sindrômicas
24	Sturge-Weber Syndrome and Port-Wine Stains Caused by Somatic Mutation in GNAQ	A síndrome de Sturge-Weber e as manchas em vinho do Porto são causadas por uma ativando mutação em GNAQ.
25	Verteporfin photodynamic therapy for the treatment of choroidal haemangioma associated with Sturge-Weber syndrome	A Terapia Fotodinâmica é um tratamento eficaz e seguro para pacientes com hemangioma de coróide associado à síndrome de Sturge-Weber.

Fonte: elaborado pelos autores (2023).

Pesquisas genéticas revelaram que o hemangioma de coróide difuso decorre, de maneira esporádica, a partir de uma mutação ativadora de GNAQ no códon R183 (SHIRLE et al., 2013). O GNAQ R183Q, alocado entre a esclera e a episclera, foi encontrado em pacientes com SSW — mais especificamente, em 100% dos casos de esclera anormal e glaucoma (WU, 2021). Essas recentes descobertas genéticas demonstraram que o hemangioma de coróide difuso na SSW ocorre esporadicamente a partir de uma mutação ativadora em GNAQ em códon R183. Mutações em GNAQ ou GNA11 resultam em desregulação da proteína quinase ativada por mitógenos, o que influencia a transcrição de genes e acarreta a proliferação celular (FORMISANO, 2021). Embora ambas as mutações afetem a estrutura da proteína Galfa e a modulação da intensidade do sinal, elas têm efeitos diferentes. A mutação Q209 leva à inativação completa, enquanto a R183 tem um impacto mais brando (MARTINS et al., 2017). As mutações menos graves tendem a ser na linhagem germinativa, isso explicaria as malformações das mutações R183, enquanto as mutações Q209 resultam em tumores.

Os sintomas neurocutâneos da SSW muitas vezes desencadeiam a suspeita de hemangioma de coróide difuso (DCH). A detecção precoce por meio do exame da retina é crucial na identificação da hipermetropia, pois os estágios posteriores podem causar distorção da fóvea e danos aos fotorreceptores ou descolamento secundário da retina (SURVE et al., 2019).

Os profissionais de saúde devem ser capacitados e adquirir conhecimento suficiente para reconhecer seus sinais e sintomas característicos para melhorar a qualidade de vida desses pacientes. Dessa forma, a perícia e perícia no manejo do hemangioma de coróide é um grande diferencial para detectar e conduzir a síndrome.

Tratamento

O tratamento do hemangioma de coróide é frequentemente desnecessário, exceto quando complicações exsudativas ou neovasculares levam à

deficiência visual. Caso a lesão seja posterior, o tratamento pode ser difícil e o prognóstico visual geralmente é ruim (HUSSAIN et al., 2016). O principal objetivo ao tratar qualquer hemangioma de coróide é reduzir o tamanho do tumor dentro ou perto da mácula, o que ajudará a resolver o fluido sub-retiniano. O tratamento dessas lesões geralmente é feito usando radioterapia por feixe externo (EBRT), radioterapia de feixe de prótons (PBT) ou braquiterapia de placas. Todos os três têm se mostrado altamente eficaz, resultando em involução do tumor e diminuição das complicações exsudativas (ABDOLRAHIMZADEH et al., 2020).

A terapia com feixe de prótons (PBT) é eficaz para hemangiomas de coróide com anéis de tântalo para localização cirúrgica do tumor (ZOGRAFOS et al., 1998). A tecnologia de campo de luz elimina a cirurgia, minimizando o risco e a morbidade do paciente (CHAN et al., 2010).

Uma recente modalidade alternativa de tratamento suporta a terapia fotodinâmica (PDT). Verteporfina PDT é uma técnica estabelecida para o tratamento de certas anormalidades vasculares da retina e coróide. As principais vantagens são relativas a não invasão, dano colateral mínimo às estruturas adjacentes e facilidade de gerenciamento (SCHLOTZER-SCHREHARDT et al., 2002). Tornou-se o tratamento de escolha para hemangiomas de coróide localizados (SINGH et al., 2005) e tem sido usado para DCH (HUSSAIN et al., 2016).

É importante ressaltar, que não foi possível encontrar uma variedade de estudos atuais sobre a relação do hemangioma de coróide com a SSW. A maioria se concentra em analisar a SSW em outros aspectos. Talvez, isso ocorra, pois a doença é relativamente rara e atualizações não sejam o foco das abordagens de investigação.

Os resultados obtidos demonstram que o hemangioma de coróide que tem relação com a SSW é o difuso. Dessa forma, existem repercussões sistêmicas, entre elas, as manifestações oculares. Esse fator, pode ser determinante na qualidade de vida da pessoa. Apesar do diagnóstico difícil devido as suas nuances, existem opções complementares para auxiliar, sendo imprescindível o diagnóstico precoce e tratamento adequado.

Conclusão

O trabalho destaca que a relação das patologias, mesmo sendo multifatorial e apresentando manifestações clínicas habituais, muitas das vezes inespecíficas, pode ser detectada precocemente e não deve ser negligenciada por nenhum profissional, tendo diagnóstico e tratamento já definido.

O hemangioma de coróide difuso se apresenta como uma das principais manifestações da síndrome e participa do curso da doença no que se diz respeito ao diagnóstico e prognóstico. Além disso, é evidente a necessidade de mais estudos experimentais com foco acerca do hemangioma de coróide como manifestação da SSW.

Referências

- ABDOLRAHIMZADEH, S; FAMELI, V; MOLLO, R; CONTESTABILE, M.T; PERDICCHI, A; RECUPERO, S. M. Rare Diseases Leading to Childhood Glaucoma: Epidemiology, Pathophysiogenesis, and Management. **BioMed Research International**, v.2015. setembro, 2015. Disponível em: <https://www.hindawi.com/journals/bmri/2015/781294/>
- ABDOLRAHIMZADEH, S; PUGI, D. M; DE PAULA, A; SCUDERI, G. Ocular manifestations in phakomatosis pigmentovascularis: Current concepts on pathogenesis, diagnosis, and management. **Survey Ophthalmology**, v.66, edição 3, p. 482-492, 2020. Disponível em: [https://www.surveyophthalmol.com/article/S0039-6257\(20\)30140-5/fulltext](https://www.surveyophthalmol.com/article/S0039-6257(20)30140-5/fulltext)
- ABDOLRAHIMZADEH, S; SCAVELLA, V; FELLI, L; CRUCIANI, F; CONTESTABILE, M. T; RECUPERO, S. M. Ophthalmic Alterations in the Sturge-Weber Syndrome, Klippel-Trenaunay Syndrome, and the Phakomatosis Pigmentovascularis: An Independent Group of Conditions?. **BioMed Research International**, v.2015, setembro de 2015. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4588354/>
- AMARAL, A. P. B; SOUZA, K. L; PEREIRA, C. M. Síndrome de Sturge-Weber: revisão da literatura. **Neurobiologia**, v.71, p. 53 – 64, 2008.
- AYLETT S. Sturge-Weber syndrome. **Annals of Indian Academy of Neurology**. V. Supl 1, p, 55-58 2007. Disponível em: https://journals.lww.com/annalsofian/Fulltext/2007/10001/Sturge_Weber_syndrome.9.aspx
- DALVIN, Lauren A.; LIM, Li-Anne S.; CHANG, Michael; et al. Circumscribed choroidal hemangioma: Clinical features and outcomes by age category in 458 cases. **Saudi Journal of Ophthalmology**, v. 33, n. 3, p. 219–228, 2019. Disponível em: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1319453419300384>
- FORMISANO, MARTINA, et al. “Current Concepts on Diffuse Choroidal Hemangioma in Sturge Weber Syndrome”. **Ophthalmic Genetics**, vol. 42, no 4, julho de 2021, p. 375–82.
- FROSSARD, J. C. et al. Hemangioma de coróide e o desafio do diagnóstico diferencial. **Revista Brasileira de Oftalmologia**, v. 79, p. 273–275, 18 set. 2020.
- HORY, R. I. Avaliação psico-educacional de uma adolescente portadora de Síndrome de Sturge-Weber. Tese de Mestrado - Universidade Estadual Paulista, **campus de Bauru**. p. 20-23, 2007.
- HUANG, J. S; CHEN, C. C; WU, Y. M. Periodontal Manifestations and Treatment of Sturge-Weber Syndrome- report of two cases. **Kao J Med Sci**, V.3, p 127 – 135, 1997.
- HUSSAIN, R. N; JMOR, F; DAMATO, B; HEIMANN, H. Verteporfin photodynamic therapy for the treatment of choroidal haemangioma associated with Sturge-Weber syndrome. **Photodiagnosis and Photodynamic Therap**, v.15, p. 143-146, 2016. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1572100016301144?via%3Dihub>
- KARAGIR, A.; ADAKI, S.; MAGDUM, D. Encephalotrigeminal angiomatosis with facial lobular capillary hemangioma: An unusual case report. **International Journal of Applied and Basic Medical Research**, v. 11, n. 1, p. 44, 2021.
- CHAN, R. V. P; YONEKAWA, Y; LANE, A. M; SKONDRA, D; MUNZENRIDER, J. E; GRAGODAS, E. S; KIM, I. K. Proton beam irradiation using a light-field technique for the treatment of choroidal hemangiomas. **Oftalmológica**, v.224, n.4, p. 209 – 216, 2010. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19940527/>
- MARTINS, L; GIOVANI, P. A; REBOUÇAS, P. D; BRASIL, D. M; HAITER NETO, F; COLETTA, R. D; MACHADO, R. A; PUPPIN-RONTANI, R. M; NOCITI JR, F. H; KANTOVITZ, K. R, et al. Computational analysis for GNAQ mutations: New insights on the molecular etiology of Sturge-Weber syndrome. **Journal of Molecular Graphics and Modelling**, v. 76, p. 429-40, 2017. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1093326317304254?via%3Dihub>

PALHETA NETO FX, VIEIRA JÚNIOR MA, XIMENES LS, JACOB CCS, RODRIGUES JÚNIOR AG, PALHETA ACP. Clinical aspects of Sturge-Weber syndrome. **International archives of otorhinolaryngology**, v. 12, n.2, p. 565-570 2008. Disponível em: https://www.arquivosdeorl.org.br/edicoes_detalhes.asp?volume=12&edicao=2

ALLINGHAM, R. R. Shields Tratado de Glaucoma, 6ª edição, **Lippincott Williams & Wilkin-USA**, 2005, Ed. Cultura Médica, 2014.

ROJAS, M. L. R. F. et al. Síndrome de Sturge-Weber. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Pediatría. **Asociación Española de Pediatría**, v.1, p 361-367. 2022.

SCHLÖTZER-SCHREHARDT, U; VIESTENZ, A; NAUMANN, G. O. H; LAQUA, H; MICHELS, S; SCHMIDT-ERFURTH, U. Dose-related structural effects of photodynamic therapy on choroidal and retinal structures of human eyes. **Graefe's Archive for Clinical and Experimental Ophthalmology**, v.240, p. 748-757, 2002. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007/s00417-002-0517-4#citeas>

SHIELDS, C. L; MANALAC, J. C; SAKTANASATE, J; SHIELDS, J. A. Review of spectral domain enhanced depth imaging optical coherence tomography of tumors of the choroid. **Indian Journal Ophthalmology**, v.63, n.2, p. 117-121 2015. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4399119/>

SHIRLEY, M.D; TANG, H; GALLIONE, C. J; BAUGHER, J. D; FRELIN, L. P; COHEN, B; NORTH, P. E; MARCHUK, D. A; COMI, A. M; PEVSNER, J, ET AL. Sturge-Weber syndrome and port-wine stains caused by somatic mutation in GNAQ. **The New England Journal Medicine**, v. 368, n.21, p. 1971-1979, 2013. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23656586/>

SINGH, A. D; RUNDLE, P. A; VARDY, S. J; RENNIE, I. G. Photodynamic therapy of choroidal hemangioma associated with Sturge-Weber syndrome. **Eye**, v.19, p. 365-367, 2005. Disponível em: <https://doi.org/10.1038/sj.eye.6701474>

SURVE, A; AZAD, S; VENKATESH, P; KUMAR, V; CHAWLA, R; GUPTA, V; VOHRA, R. Choroidal Vascular Pattern in Cases of Sturge-Weber Syndrome. **Ophthalmology Retina**, v.3, n.12, p. 1091-1097, 2019. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31523035/>

TAKEOKA, M; RIVIELLO, J. Sturge-Weber Syndrome: Practice Essentials, Background, Pathophysiology. **eMedicine**, 2021.

WU, Y; PENG, C; DING, X; ZENG, C; CUI, C; XU, L; DU, N; GUO, W. Episcleral hemangioma distribution patterns could be an indicator of trabeculotomy prognosis in young SWS patients. **Acta Ophthalmology**, v. 98, n.6. p. 685-690, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32003156/>

WU, Y; PENG, C; HUANG, L; XU, L; DING, X; LIU, Y; ZENG, C; SUN, H; GUO, W. Somatic GNAQ R183Q Mutation Is Located within the Sclera and Episclera in Patients with Sturge-Weber Syndrome. **British Journal of Ophthalmology**, vol. 106, n.7, p. 1006-1011, julho de 2022. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33707187/>

YANNUZZI, L.A. Indocyanine green angiography: a perspective on use in the clinical setting. **Am J Ophthalmol**, v.151, n.5, p. 745-751, 2011. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21501704/>

ZOGRAFOS, L; EGGER, E; BERCHER, L; CHAMOT, L; MUNKEL, G. Proton beam irradiation of choroidal hemangiomas. **Am J Ophthalmol**, v. 126, n.2, p. 261-268, 1998. Disponível em: [https://www.ajo.com/article/S0002-9394\(98\)00150-0/fulltext](https://www.ajo.com/article/S0002-9394(98)00150-0/fulltext)

Contribuições dos autores

Todos os autores foram responsáveis pela concepção, redação e aprovação da versão final do artigo.

Editor-chefe

José Claudio Garcia Lira Neto

Copyright © 2023 Revista Científica Integrada.

Este é um artigo de acesso aberto distribuído sob os termos da Licença Creative Commons CC BY. Esta licença permite que outros distribuam, remixem, adaptem e criem a partir do seu trabalho, mesmo para fins comerciais, desde que lhe atribuam o devido crédito pela criação original. É a licença mais flexível de todas as licenças disponíveis. É recomendada para maximizar a disseminação e uso dos materiais licenciados.