



Maladies Rares du Neurodéveloppement  
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ



**Centre de Référence  
Epilepsies Rares CRéER**

**&**

**Centre de référence maladies rares de la peau  
et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC)**

**Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

**Syndrome de Sturge Weber**

**ARGUMENTAIRE**

**Juillet 2023**

Cet argumentaire a été élaboré par les centres de référence nationaux des Epilepsies Rares et des Maladies Rares de la peau et des muqueuses d'origines génétiques, avec la contribution d'un groupe de travail pluridisciplinaire, sous la coordination du Dr Dorothee VILLE et du Pr Pierre VABRES.

Il a servi de base à l'élaboration du PNDS Sturge Webber.

Le PNDS est téléchargeable sur les sites des filières DéfiScience et FIMARAD

### **Rédacteurs coordonnateurs**

- . Dr Dorothee Ville - CHU de Lyon HCL - GH Est -- Bron
- . Pr Pierre Vabres, centre de référence maladies rares MAGEC, pôle de pédiatrie, Centre Hospitalier Universitaire Dijon-Bourgogne

### **Groupe de rédaction multidisciplinaire**

- . Pr Rima Nabbout, Service de Neuropédiatrie, Hôpital Necker Enfant Malade, Paris
- . Pr Laurent Guibaud, Service de Radiologie Pédiatrique, Hôpital Femme Mère Enfant, Hospices civils de Lyon.
- . Pr Sylvain Rheims, Service d'Epileptologie, Hôpital neurologique, Hospices civils de Lyon.
- . Pr Matthieu Robert, Service d'Ophtalmologie, Hôpital Necker Enfant Malade, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris
- . Emeline Peyric, neuropsychologue, Service de Neuropédiatrie, Hôpital Femme Mère Enfant, Hospices Civils de Lyon
- . Pr Marie-Cécile Manière, service d'Odontologie Pédiatrique, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg

### **Groupe de relecteurs**

#### ***Dermatologie :***

- . Dr Christine Labrèze, Service de Dermatologie, Hôpital Pellegrin, Bordeaux.
- . Dr Olivia Boccara, Service de Dermatologie, Hôpital Necker, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris.
- . Pr. Annabel Maruani, Service de Dermatologie, Hôpital Gatien de Clocheville, Tours.

#### ***Ophtalmologie :***

- . Dr Alexandre Matet, Service d'Ophtalmologie, Institut Curie, Paris.

#### ***Neuropédiatrie :***

- . Dr Christine Bulteau, Service de Neurochirurgie Pédiatrique, Hôpital Fondation Adolphe de Rothschild, Paris
- . Dr Anne de Saint Martin, Service de Neuropédiatrie, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg
- . Patrick Van Bogaert, Service de neuropédiatrie, Angers

#### ***Radiologie :***

- . Dr Annouk Bisdorff, Service de Radiologie, Hôpital Lariboisière, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris
- . Pr Nathalie Boddaert, Service de Radiologie Pédiatrique, Hôpital Necker Enfant Malade, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris

#### ***Psychologie :***

- . Pauline Vabres, psychologue, Centre Régional de Lutte contre le cancer Léon Bérard, Lyon.

#### ***Génétique Moléculaire***

- . Pr Paul Kuentz, service de Génétique, Besançon

### **Déclarations d'intérêt**

- . Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt.

### 1. Méthode

La méthode utilisée pour l'élaboration de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est celle des « Recommandations pour la pratique clinique »<sup>1</sup>, selon la « méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)).

Elle repose, d'une part, sur l'analyse et la synthèse critiques de la littérature médicale disponible, et, d'autre part, sur l'avis d'un groupe multidisciplinaire de professionnels concernés par le syndrome de Sturge Webber.

Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

### 2. Méthodologie de Rédaction du PNDS

Après une analyse critique de la littérature internationale (voir « Recherche bibliographique »), une première version du PNDS a été rédigée par un Groupe de rédaction multidisciplinaire (génétiens, dermatologues, neurologues, neuropédiatres, neuroradiologues, neuropsychologues, ophtalmologues, stomatologue) sous la coordination du Pr Pierre Vabres et du Dr Dorothee Ville (Centre de référence épilepsies rares, CHU de Lyon).

Le document a ensuite été soumis à relecture et modifications libres à un Groupe de lecture, comportant

Les remarques et modifications issues des relectures ont été intégrées, permettant d'aboutir au document final. Le PNDS présenté est donc le fruit d'un travail collégial.

### 3. Stratégie de recherche documentaire

**Sources consultées** : PubMed

Langues retenues : Anglais, Français

**Mots clés utilisés** : - Sturge Weber AND epilepsy / Sturge Weber AND cognitive / Sturge Weber AND hemiplegia, AND hemiparesis / SW AND stroke / Sturge Weber AND migraine / Sturge Weber AND glaucoma / Sturge Weber AND facial port-wine stain, capillary malformation, naevus flammeus

Depuis la première publication par Sturge en 1858, il y a actuellement 1974 références Pubmed, avec le terme «Sturge Weber»

Période de recherche 1981-2022 (plus quelques articles princeps antérieurs à cette période).

A titre d'exemple, le tableau ci-dessous décrit des extraits des requêtes documentaires sur PubMed, selon les équations de recherche utilisées (MeSH terms).

---

<sup>1</sup> Cf. Les recommandations pour la pratique clinique - Base méthodologique pour leur réalisation en France. Anaes, 1999 - 2000.

<b>Type d'étude / Sujet</b> ▶ Mots clés utilisés ▶ Langues retenues : français / anglais ▶ Sources consultées : PUBMED	<b>Nombre de références</b>  <b>Période 1981 - 2022</b>
<b>MOTS CLES Occurrences</b> <b>Equation de recherche : MeSH Terms]</b>	
<b>Sturge Weber [All Fields]</b>	1372
<b>Sturge weber and epilepsy</b>	298
<b>Sturge Weber and cognitive</b>	77
<b>Sturge weber and intellectual</b>	45
<b>Sturge weber and stroke</b>	67
<b>Sturge weber and hemiparesis</b>	93
<b>Sturge weber and hemiplegia</b>	33
<b>Sturge weber and migraine</b>	37
<b>Sturge weber and headache</b>	49
<b>Sturge weber and facial port-wine stain</b>	195
<b>Sturge weber and glaucoma</b>	394

La très grande majorité des publications porte sur des études rétrospectives, ou portant sur de petites populations; il n'y a pas d'étude de haut niveau de preuve. les recommandations sont donc souvent issues d'avis d'experts.

Thématique	Référence	Message Principal
<b>DESCRIPTION GENERALE DE LA MALADIE</b>		
<b>Données générales et recommandations</b>	Sujansky E, Conradi S. Sturge-Weber syndrome: age of onset of seizures and glaucoma and the prognosis for affected children. Journal of Child Neurology 1995. 10: 48-58	Recueil de données sur 171 patients Épilepsie dans 80% des cas, début avant un an dans 75% des cas Déficience intellectuelle dans 58% des cas avec relation entre sévérité de la DI et précocité de l'épilepsie
	Sujansky E, and Conradi S, et al. outcome of Sturge Weber syndrome in 52 adults. American journal of medical genetics 1995; 57: 35-45.	Panorama de l'évolution de 52 adultes par questionnaires, revue de cr médicaux : 60% de glaucome, 83% d'épilepsie, déficit moteur 65% des cas, déficience intellectuelle 43%
	Bodensteiner, John B.; Roach, ES. Sturge-Weber syndrome: Introduction and Overview. John B.Bodensteiner and E.S.Roach; 1999: 1-10.	Revue générale des connaissances de la maladie portant sur les 40 dernières années
	Thomas-Sohl KA, Vaslow DF, et al. Sturge-Weber syndrome: a review. Pediatric neurology 2004; 30:303-310;	Revue de la littérature : fréquence de la maladie, description et fréquence des complications, recommandations de prise en charge en 2004
	Comi AM. Update on Sturge–Weber syndrome: diagnosis, treatment, quantitative measures, and controversies. Lymphatic research and biology, 2007: 257-254.	Revue des données de la littérature disponibles en 2007 (diagnostic, imagerie, aspects thérapeutiques) et souligne les questions persistantes sur la valeur de l'IRM précoce, la stratégie thérapeutique, la place de l'aspirine
	Comi AM. Presentation, diagnosis, pathophysiology and treatment of the neurologic features of Sturge-Weber Syndrome. Neurology 2011; 17 (4): 179-184.	Mise à jour des données en 2011 Amélioration des techniques d'imagerie (IRM, PET scan), compréhension de la physiopathologie (mécanisme vasculaire), discussion de l'aspirine, proposition Oxcarbamazépine en TRT antiépileptique
	Comi A. current therapeutic options in sturge-Weber Syndrome. Seminars in pediatric neurology 2015; 22: 295-301.	Actualisation en 2015 Importance du traitement de l'épilepsie (oxcarbamazépine, discussion chirurgicale) Ne se prononce pas sur le traitement préventif (aspirine, antiépileptique) : indication en cas de lésion étendue ? anomalies EEG ?
	Jagtap S, Srinivas G et al. Sturge-Weber Syndrome: Clinical Spectrum, Disease Course, and Outcome of 30 Patients. J Child Neurol 2013; 28: 725-731.	Caractéristiques d'une population de 30 patients suivis sur 25 ans : 26/30 angiome cutané (2 bilatéraux), 30% de glaucome, 100% d'épilepsie, contrôlée chez 73% ; 17(53%) avec DI dont 14 avec début épilepsie < 2 ans
	Kuchenbuch M, Nabbout R. Sturge-Weber Syndrome. Journal of Pediatric Epilepsy 2016; 05(02): 082-088	Revue des caractéristiques de la maladie avec les données de 2016 (description de la maladie, aspects diagnostic, discussion thérapeutique)

Thématique	Référence	Message Principal
	De la Torre Alejandro, Luat A, et al. A multidisciplinary consensus for clinical care and research needs for sturge-weber syndrome. <i>Pediatric Neurology</i> 2018; 84: 11-20.	Revue des caractéristiques de la maladie : focalisé sur la valeur diagnostique de l'IRM précoce, son indication, indication de contrôle, se prononce peu sur les stratégies thérapeutiques Recommande la mise en banque de tissus
	Holmes SL. Sturge-Weber syndrome: from the past to the present. <i>Eur J Paediatr Neurol</i> 2014; 18: 257-266.	Revue des caractéristiques avec actualisation à la lumière des avancées dans les connaissances : question de la place de l'IRM précoce toujours discutée, mécanismes physiopathologiques (vasculaires, génétiques) Proposition d'un tableau résumé des recommandations, abord des complications endocriniennes
	Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual S, et al. Sturge-Weber syndrome. Study of 55 patients. <i>Can J Neurol Sci</i> 2008; 35:301-307.	Description des caractéristiques d'une population de 55 patients : 63.5% angiome plan unilatéral, 31% angiome plan bilatéral, 5% sans angiome cutané ; 74.5% de glaucome 85.5 d'épilepsie, dont 75% début dans la première année, 72% épilepsie focale, 42.5 épilepsie contrôlée ; 35% de QI normal ou subnormal.
	Nabbout R, Juhasz C. Sturge Weber syndrome. <i>Handbook journal of Clinical Neurology</i> 2013; 111; 315-321.	Article revue (caractéristiques de la maladie, approche diagnostique et thérapeutique) ; recommandation Aspirine en cas de stroke like, ne tranche pas sur le traitement AE préventif, propose VOPA, oxcarbamazepine, carbamazepine en traitement de première intention
	Maria BL, Neufeld JA, et al. Central Nervous System Structure and Function in Sturge-Weber Syndrome: Evidence of Neurologic and Radiologic Progression. <i>J Child Neurol</i> 1998; 13: 606-618	Étude longitudinale comparant 2 sous-populations : une âgée de 1.75 ans, une âgée de 15.3 ans : Observe l'aggravation progressive en imagerie (atrophie sur IRM, hypométabolisme en imagerie fonctionnelle) Réduction de 65% des stroke like sous Aspirine
	Sabeti S, Ball KL, et al. Consensus Statement for the Management and Treatment of Sturge-Weber Syndrome: Neurology, Neuroimaging, and Ophthalmology Recommendations. <i>Pediatr Neurol.</i> 2021;121:59-66.	Revue de synthèse: recommandations de prise en charge
	Yeom S, Comi A. Update on Sturge-Weber Syndrome. <i>Stroke</i> 2022; 53: 3769-3779.	Revue des dernières avancées de la maladie et actualisation des recommandations
<b>Physiopathologie</b>	Comi AM. Topical review: pathophysiology of Sturge-Weber syndrome. <i>Journal of Child Neurology</i> 2003; 18(8): 509-516.	Revue des données de la littérature sur les mécanismes embryologiques, génétiques, vasculaires, anatomopathologiques du SW ; rôle des anomalies de flux sanguin cérébral, aggravées par l'épilepsie, dans la dégradation neurologique

Thématique	Référence	Message Principal
	Tyzio R, Khalilov I, et al. Inhibitory actions of the gamma-aminobutyric acid in pediatric sturge-weber syndrome. Ann Neurol 2009; 66: 209-2018.	Mécanisme des récepteurs GABA ; non confirmé dans d'autres études, ni implication pratique dans la prise en charge
<b>Diagnostic</b>	Zallmann M, Leventer RJ, et al. Screening for Sturge-Weber Syndrome : a state-of-the art review. Pediatr Dermatol 2018; 35: 30-42	Pas de preuve dans les données de la littérature de l'impact sur le devenir neurologique du diagnostic précoce de l'angiome pial sur l'IRM
	Enjolras O, Riche MC, et al. Facial Port-wine stains and Sturge Weber Syndrome. Pediatrics 1985; 76(1):48-51.	Étude rétrospective sur 106 patients : a montré que seuls les angiomes cutanés touchant le territoire du V1 étaient associés à un SSW dans 30% des cas
	Tallman B, Tan OT et al. location of Port-Wine Stains and likelihood of ophthalmic and/or central nervous system complications. Pediatrics 1991; 87:323-327.	Série de 310 patients Atteinte oculaire ou cérébrale dans 8% des angiomes plans avec topographie trigéminée V1 ou V2. Atteinte palpébrale, faciale bilatérale, ou des 3 branches du trijumeau (V1-V2-V3) associée à un risque + élevé d'atteinte oculaire/cérébrale. Atteinte des paupières supérieure et inférieure dans la majorité des cas (91%) mais atteinte isolée de la paupière inférieure possible.
	Dutkiewicz AS, Ezzedine k, et al. A prospective study of risk for Sturge-Weber syndrome in children with upper facial port-wine stain. J Am Acad dermatol 2015; 72: 473-480.	IRM systématique chez 66 patients avec angiome plan facial ; la topographie associée à l'atteinte leptoméningée (11 patients) ne correspond pas au territoire des branches du trijumeau, motivant un changement de terminologie. Identification de topographies particulièrement à risque : médiane fronto-nasale et hémifaciale étendue. À l'inverse, topographie latérale jamais associée au SSW.
	Piram M, Lorette G, et al. Sturge Weber syndrome in patients with facial port wine stain. Pediatric dermatology 2012; 29(1): 32-37.	Identification de facteurs de risque de SSW (15) sur 259 patients avec angiome plan facial Caractère bilatéral, étendu de l'angiome, atteinte du V1
<b>Pronostic</b>	Alkonyi B, Chugani HT, et al. Clinical outcome in bilateral Sturge-Weber Syndrome. Pediatr Neurol 2011; 44: 443-449.	15% des SW avec atteinte bilatérale ; cette atteinte bilatérale associée à un pronostic plus sévère (épilepsie, fonctions cognitives, déficit moteur)
	Udani V, Pujar S et al. Natural History and Magnetic Resonance Imaging Follow-up in 9 Sturge-Weber Syndrome Patients and Clinical Correlation. J Child neurol 2007; 22:479-483.	Étude rétrospective sur 9 patients ; évolution neurologique plus sévère sur une population avec début des symptômes avant 6 mois/ ceux à début plus tardifs ; les auteurs mentionnent l'intérêt de l'aspirine (sans précision)
	Bebin EM, Gomez MR. prognosis in Sturge-Weber disease: comparison of unihemispheric and bihemispheric involvement. Journal of Child Neurology 1988; 3: 181-184.	88 unilatéral/ 14 bilatéral : caractère bilatéral lié à un pronostic épilepsie et cognitif plus sévère Epilepsie 67/88 unilatéral - 13/14 bilatéral

Thématique	Référence	Message Principal
		DI sévère 19% unilatéral- 46% bilatéral QI subnormal 45% unilatéral- 8% bilatéral
	Behen M, Juhasz C, et al. Brain damage and IQ in unilateral Sturge-Weber syndrome. <i>Epilepsy and behavior</i> 2011; 352-357.	Lien entre la sévérité du pronostic cognitif et l'étendue de l'atteinte hémisphérique (hypométabolisme en PET scan)
	Luat AF, Behen ME, et al. Cognitive and motor outcomes in children with unilateral Sturge Weber syndrome. Effect of age of seizure onset and size of brain involvement. <i>Epilepsy and behavior</i> 2018; 80: 202-207.	Suivi prospectif longitudinal de 34 patients épileptiques, avec atteinte unilatérale QI moyen 86 (45-118) Relation entre âge de début des crises avant un an, fréquence des crises, durée de l'épilepsie et et QI (atteint QI non verbal++ en cas d'atteinte droite, atteinte QI total si atteinte gauche) Lien entre début épilepsie avant 4 mois, , atteinte frontale et déficit moteur
<b>EPILEPSIE</b>		
<b>Description de l'épilepsie</b>	Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual S, et al. Sturge-Weber syndrome. Study of 55 patients. <i>Can J Neurol Sci</i> 2008; 35:301-307.	85% épilepsie, dont 75% épilepsie focale ; contrôle dans 42.3% des cas ; 7% de spasmes
	Barbagallo M, Ruggieri M, et al. Infantile spasms in the setting of Sturge-Weber syndrome. <i>Childs nerv Syst</i> 2009; 25: 111-118.	IS dans 1.25% des cas
	FOGARASI András, LODDENKEMPER Tobias, et al. Sturge-Weber syndrome: clinical and radiological correlates in 86 patients. <i>Ideggyogy Sz</i> 2013;66(1-2):53-57.	Age de début de l'épilepsie significativement inférieur si atteinte hémisphérique/ atteinte focale
	Kaseda L, Bitton J, et al. predictive factors for epilepsy in pediatric patients with Sturge-Weber syndrome. <i>Pediatric neurology</i> 2016; 62: 52-58;	Etude rétrospective sur 24 patients a identifié comme facteur de risque la présence d'un angiome cutané facial bilatéral et présence d'anomalies consitutionnelles veineuse sur l'imagerie
	Kossoff E, Ferenc L, et al. An infantile-onset, severe, yet sporadic seizure pattern is common in Sturge-Weber syndrome. <i>Epilepsia</i> 2009; 50(9):2154-2157.	Description d'un pattern particulier et caractéristique de cluster de crises focales à début précoce, espacés par de longues périodes sans crises, qui ne sont ps forcément associées à un pronostic défavorable
<b>EEG</b>	Bar c, Kaminska A, et al. Spikes might precede seizures and predict epilepsy in children with . Sturge Weber syndrome: a pilot study. <i>Epilepsy research</i> 2018	11 enfants avec EEG avant début de crises étudiés rétrospectivement : relation entre la présence de pointes sur ce 1er EEG et la survenue d'une épilepsie



Thématique	Référence	Message Principal
	Ewen J, Kossoff E, et al. Use of Quantitative EEG in Infants with Port-Wine Birthmark to Assess for Sturge-Weber Brain Involvement. Clin Neurophysiol. 2009; 120(8): 1433–1440.	Étude chez 8 patients qui montre une bonne valeur prédictive d'atteinte cérébrale de l'EEG quantitatif en cas d'angiome cutané ; mais technique non disponible en pratique clinique courante
<b>Traitement</b>	Hatfield LA, Crone LE, et al. Quantitative EEG Asymmetry Correlates with Clinical Severity in Unilateral Sturge-Weber Syndrome. Epilepsia 2007; 48: 191-195.	Bonne corrélation entre l'asymétrie en qEEG, et l'étendue de l'atteinte en imagerie
	Kossoff E, Bachur C, et al. EEG Evolution in Sturge-Weber Syndrome. Epilepsy Res 2014; 108(4): 816–819.	Relecture retrospective de 88 EEG/ 44 patients avec SW : aggravation des anomalies avec enrichissement en pointes avec le temps, mais sans corrélation avec une aggravation de l'épilepsie
	Ville D, Enjolras o, et al. Prophylactic antiepileptic treatment in Sturge Weber disease. Seizure 2002; 11: 145-150.	Etude rétrospective (37 patients) ; bénéfique d'un traitement antiépileptique préventif sur les fonctions cognitives ( DI 43.7%/ 76.3% dans la population non traitée), sans bénéfique sur les fonctions motrices
	Comi AM. Sturge–Weber syndrome and epilepsy: an argument for aggressive seizure management in these patients. Expert review of neurotherapeutics, 2007: 951-956.	Rôle reconnu d'une épilepsie précoce et pharmacorésistante sur le pronostic cognitif plaide pour l'importance de la prise en charge de l'épilepsie, mais interrogations demeurent sur l'indication d'un traitement « préventif », sur le choix des molécules de première intention
	Day AM, Hammill A, et al. Hypothesis: presymptomatic treatment of sturge Weber Syndrome with Aspirin and antiepileptic drugs may delay seizure onset. Pediatric neurology 2019; 90: 8-12	Etude sur une petite population : efficacité sur la sévérité de l'épilepsie d'un traitement préventif par antiépileptique plus Aspirine, mais pas avec Aspirine seule
	Kaplan E, Kossoff E, et al. Anticonvulsivant efficacy in Sturge-Weber Syndrome. Pediatric neurology 2016; 58: 31-36.	Analyse rétrospective des traitements antiépileptiques chez 108 SW : les 3 molécules les plus couramment prescrites étaient l'oxcarbamazépine, la carbamazépine, le levetiracetam, avec un meilleur contrôle des crises sous oxcarbamazépine , Carbamazépine
<b>FONCTIONS COGNITIVES</b>		
<b>Données générales</b>	Bosnyak E, Behen M, et al. Predictors of cognitive functions in children with sturge-Weber syndrome : a longitudinal study. Pediatric Neurology 2016; 61: 38-45.	Suivi longitudinal de 33 patients avec atteinte unilatérale (EEG, IRM, neuropsychologique) Relation statistique entre l'évolution neuropsychologique, et la présence d'une épilepsie précoce, pharmacorésistante, d'anomalies EEG précoces, d'une atteinte frontale précoce sur l'IRM
	Raches D, Hirschcock M et al. Behavioral and academic problems in children with Sturge-Weber syndrome: Differences between children with and without seizures. Epilepsy and behavior 2012; 25:	Différence des capacités cognitives (questionnaires parentaux, enseignants, scolarisation) entre 20 SW avec épilepsie et 14 sans épilepsie

Thématique	Référence	Message Principal
	Lance E, Ianier K, et al. stimulant use in patients with sturge-weber syndrome: safety and efficacy. <i>Pediatric Neurology</i> 2014; 51: 675-680.	Évaluation rétrospective du méthylphénidate chez 12 patients : confirmation de la bonne tolérance et de la faisabilité ; impression subjective d'efficacité chez 11 patients
	Kavanaugh B, Streenivasan A, et al. Intellectual and adaptative functioning in Sturge-Weber syndrome. <i>Child Neuropsychol</i> 2008; 22(6): 635-648.	Évaluation neuropsychologique (échelle de Wechsler) chez 29 patients SW : 32% avec QI < 75, 58% avec des troubles des fonctions adaptatives
	Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual S, et al. Sturge-Weber syndrome. Study of 55 patients. <i>Can J Neurol Sci</i> 2008; 35:301-307.	QI > 85 (25%) QI borderline (11%) DI légère (11%), DI modérée (11%), DI sévère (20%)
<b>Troubles psychiatriques et comportementaux</b>	Turin E, Grados MA, et al. Behavioral and psychiatric features of Sturge-weber syndrome. <i>J Nerv Ment Dis.</i> 2010;198:905.	Mood disorder (31%), disruptive behavior disorder (25%), and adjustment disorder (25%). A substance-related disorder was the most frequent in adults (67%)
	Chapieski L, Friedman A, et al. Psychological Functioning in Children and Adolescents With Sturge-Weber Syndrome. <i>Journal of Child</i> 2000; 15:600.	Relation entre la sévérité de la déficience intellectuelle, la sévérité et le début précoce de l'épilepsie, et des troubles psychologiques Impact sur les troubles de l'humeur et les relations sociales, d'un angiome plan étendu chez le grand enfant
	Kelly A. Harmon BS et al. Quality of Life in Children With Sturge-Weber Syndrome. <i>Pediatric Neurology</i> 2019; 101: 26-32	Altération des items « fonctions cognitives » du questionnaire neuroQOL chez les SW/ population contrôle
<b>DEFICIT MOTEUR</b>		
	Ville D, Enjolras o, et al. Prophylactic antiepileptic treatment in Sturge Weber disease. <i>Seizure</i> 2002; 11: 145-150	Déficit moteur dans 46.5% des cas, le plus souvent modéré; lien entre la sévérité de l'épilepsie et le pourcentage et la sévérité du déficit moteur
	Marana Pérez AI, Ruiz-Falcó Rojas ML, et al. Análisis del síndrome de Sturge-Weber: estudio retrospectivo de múltiples variables asociadas. <i>Neurología.</i> 2017; 32:363—370.	Hémiparésie dans 39% des cas
	Luat AF, Behen ME, et al. Cognitive and motor outcomes in children with unilateral Sturge Weber syndrome. Effect of age of seizure onset and size of brain involvement. <i>Epilepsy and behavior</i> 2018; 80: 202-207.	22/34 déficit modéré, 6 ont des difficultés de motricité fine limitées à la main

Thématique	Référence	Message Principal
<b>« STROKE LIKE »</b>		
	Jansen FE1, van der Worp HB, et al. Sturge-Weber syndrome and paroxysmal hemiparesis: epilepsy or ischaemia? Dev Med Child Neurol. 2004;46(11):783-6.	Discussion du mécanisme des « stroke like » et du lien avec les états de mal épileptiques
	Tillmann RP, Ray K, et al. Transient episodes of hemiparesis in Sturge Weber syndrome_ causes, incidence and recovery. European Journal of Paediatric Neurology 2019	Stroke like dans environ 30% des cas ; 2 pics (6 mois-5 ans et 9 ans-13 ans) ; durée de qq heures à 3 mois. Associés à des EMC
	Zolkipli Z, Aylett S, et al. Transient exacerbation of hemiplegia following minor head trauma in Sturge-Weber syndrome. Dev Med Child Neurol. 2007; 49:697–699	Rôle des traumatismes mineurs comme facteurs favorisant des « stroke like », avec recommandation de prévention de ces traumatismes ; non confirmé par d'autres auteurs
<b>ASPIRINE</b>		
	Roach ES, Riela AR, et al. Aspirin therapy for Sturge-Weber syndrome. Ann Neurol; 1985: 18:387	Publication ancienne, une des premières à mentionner l'intérêt de l'aspirine, peu de précisions
	Bay M, Kossoff E, et al. Survey of aspirin use in Sturge-Weber syndrome. J Child Neurol. 2011;26(6):692-702.	Questionnaire rétrospectif : sur 34 cas, réduction des « stroke like » de 1.1 à 0.3, et réduction des crises de 3 à 1 par mois
	Lance E, Sreenivasan K, et al. Aspirin use in Sturge-Weber syndrome; Side effects and clinical outcome. J Child Neurol 2013; 28(2): 213-218.	Évaluation rétrospective d'une population de 58 SW traités par Aspirine ; état neurologique (épilepsie, déficit moteur, cognitif) moins sévères que ce qui est attendu
<b>NEUROCHIRURGIE</b>		
	Arzimanoglou AA, Andermann F, Aicardi J, et al. Sturge-Weber syndrome: indications and results of surgery in 20 patients. Neurology. 2000; 55:1472–1479.	Bénéfice épileptologique de la chirurgie chez les 20 patients opérés (résection focale, hémisphérotomie. Importance de la résection complète ; 5 libres de crise après hémisphérotomie
	Tuxhorn IEB, Pannek HX et al. Epilepsy surgery in bilateral Sturge-Weber syndrome. Pediatric neurology 2002; 5: 394-397.	Deux enfants avec atteinte bilatérale prédominant sur un hémisphère, opérés avec bénéfice net
	Schropp C, Sörensen N, Krauss J. Early periinsular hemispherectomy in children with Sturge Weber syndrome and intractable epilepsy-outcome in eight patients. Neuropediatrics 2006; 37 (1): 26-31.	10 enfants opérés avec hémisphérotomie péri- insulaire : 5 libres de crises, 2 avec 90% de réduction de crises

Thématique	Référence	Message Principal
	Bourgeois M, Crimmins DW, et al. Surgical treatment of epilepsy in Sturge-Weber syndrome in children. J Neurosurg. 2007. 106(1 Suppl):20-8	27 enfants opérés : libre de crises chez 100% après hémisphérotomie 58% si résection focale Pronostic lié au caractère total de la résection Montre une amélioration cognitive
	Sugano H1, Nakanishi H, et al. Posterior quadrant disconnection surgery for Sturge-Weber syndrome. Epilepsia 2014. 55(5):683-9	Déconnection du quadrant postérieur permettant d'obtenir 8/10 patients libres de crises
	Kossoff EH, Buck C, Freeman JM. Outcomes of 32 hemispherectomies for Sturge-Weber syndrome worldwide. Neurology. 2002; 59:1735–1738	32 hémisphérotomies : 80% libres de crises, 45% de complication (hémorragie, HTIC)
	Wang S, Pan J, et al. Characteristics, Surgical outcomes and influential factors of epilepsy in Sturge-Weber syndrome. Brain 2022; 145: 3431-3443.	Étude rétrospective; 90% opérés avec 88.4% libre de crises, résultats d'autant meilleur que chirurgie précoce
<b>IMAGERIE</b>		
	Griffits P. Sturge-Weber revisited: the role of the neuroradiology. Neuropediatrics 1996; 27(6): 284-294.	Article de revue, avec description détaillée des signes radiologiques, incluant les données d'IRM et imagerie fonctionnelle
	Comi A. Advances in Sturge-Weber syndrome. Curr Opin Neurol 2006; 19(2): 124-128.	Revue et actualisation des données de la littérature sur la maladie de Sturge-Weber, incluant les connaissances sur les techniques d'imagerie et les signes radiologiques
	Bar C, Pedespan JM, et al. Early resonance imaging to detect presymptomatic leptomeningeal angioma in children with suspected Sturge Weber syndrome. Developmental medicine and Child Neurology 2019; 1-7.	IRM précoce : sensibilité 100%, spécificité 94% ; intérêt potentiel du diagnostic précoce pour la mise en place d'un traitement préventif ; reste discuté
	Zallman M, Mackay M, et al. retrospective review of screening for Sturge-Weber syndrome with brain magnetic resonance imaging and electroencephalography in infants with high-risk port-wine stains. Pediatr Dermatol 2018; 35(5): 575-581;	Étude rétrospective chez 32 patients avec angiome facial à haut risque; évaluation de la sensibilité, spécificité de l'IRM et l'EEG précoces: intérêt de l'association ITM-EEG
	Maton B, Ksek P, et al. Medically intractable epilepsy in Sturge-Weber syndrome is associated with cortical malformation: implication for surgery therapy. Epilepsia 2010; 51(2): 257-267.	Étude rétrospective sur 12 patients opérés dans le cadre d'une épilepsie pharmaco résistante. Données anatomo-pathologiques chez 6 patients avec malformation identifiée chez les 6 patients (dysplasie ou polymicrogyrie)

Thématique	Référence	Message Principal
<b>MIGRAINE</b>		
	Kossoff EH, Hatfield LA, et al. Comorbidity of Epilepsy and Headache in Patients With Sturge-Weber Syndrome. J Child Neurol 2005; 20 (8): 678-682.	Comorbidité migraine-épilepsie chez 14% des SW : questionnaire chez 55 patients Migraine perçue comme aussi invalidante que l'épilepsie Réticence à prescrire des triptans Uniquement 1/3 sous Aspirine
	Self-Reported Treatment Patterns in Patients With Sturge-Weber Syndrome and Migraines. Journal of Child Neurology 2007; 22 (6): 720-726.	Questionnaire 74 patients SW avec migraine Impact sur la qualité de vie chez 42% 35% ont un traitement de fond 16% reçoivent des triptans Discussion sur la conduite du traitement des migraines dans le SW
<b>DERMATOLOGIE</b>		
	Waner M, North PE, Scherer KA, Frieden IJ, Waner A, Mihm MC Jr. The nonrandom distribution of facial hemangiomas. Arch Dermatol. 2003 Jul;139(7):869-75.	Topographie en 4 segments (S1-S4) des hémangiomes infantiles segmentaires, distincte de la topographie trigéminée (également applicable aux angiomes plans faciaux).
	Mazereeuw-Hautier J, Syed S, Harper JI. Bilateral Facial Capillary Malformation Associated With Eye and Brain Abnormalities. Arch Dermatol 2006;142(8):994-998.	Angiome plan bilatéral associé à un risque + élevé d'atteinte oculo-cérébrale.
	Huikeshoven M, Koster PHL, de Borgie CAAJM, Beek JF, van Gemert MJC, van der Horst CMAM. Redarkening of port-wine stains 10 years after pulsed-dye-laser treatment. N Eng J Med 2007 ; 356:1235-40.	Étude colorimétrique chez 51 patients 10 ans après traitement par laser à colorant pulsé. Recoloration notable des angiomes plans à distance du traitement
	Waelchli R, Aylett SE, Robinson K, Chong WK, Martinez AE, Kinsler VA. New vascular classification of port-wine stains: improving prediction of Sturge-Weber risk. Br J Dermatol. 2014;171(4):861-867.	Topographie frontale / territoire vasculaire et non neurologique de l'angiome plan associée à l'atteinte cérébrale ou oculaire
	Dymerska M, Kirkorian AY, et al. Size of facial port wine birthmark may predict neurological outcome in Sturge-Weber syndrome. J Pediatr 2017; 188:205-209	51 patients SSW. Corrélation entre un score de gravité de l'atteinte leptoméningée à l'IRM et un score d'étendue de l'angiome plan. Confirmation d'une topographie médiane fronto-nasale à risque.
	Boos MD, Bozarth XL, et al. Forehead location and large segmental pattern of facial port-wine stains predict risk of Sturge-Weber syndrome. J Am Acad Dermatol. 2020;83:1110-1117.	96 enfants avec angiome plan du front, étendu (51) ou limité (45), dont 21 avaient un SSW. Spécificité et valeur prédictive positive pour le SSW supérieures avec les formes étendues.

Thématique	Référence	Message Principal
	Sabeti S, Ball KL, et al. Consensus Statement for the Management and Treatment of Port-Wine Birthmarks in Sturge-Weber Syndrome. JAMA Dermatol. 2021;157:98-104. doi: 10.1001/jamadermatol.2020.4226.	Revue de synthèse et consensus : recommandations de prise en charge.
	Ha A, Kim J et al. Facial Port-Wine Stain Phenotypes Associated with Glaucoma Risk in Neonates. American Journal of Ophthalmology 2020; 220: 183-190.	Glaucome associé à un angiome plan du segment facial médian (S2) et de la paupière inférieure.
<b>GENETIQUE</b>		
	Shirley MD, Tang H, Gallione CJ, et al. Sturge-Weber Syndrome and Port-Wine Stains Caused by Somatic Mutation in GNAQ. N Engl J Med 2013;368(21):1971-9.	Mutation activatrice en mosaïque de GNAQ identifiée par NGS dans l'angiome plan du SWS
	Kinsler VA, Boccaro O, Fraitag S, Torrelo A, Vabres P, Diociaiuti A. Mosaic abnormalities of the skin: review and guidelines from the European Reference Network for rare skin diseases. Br J Dermatol. 2019;0(0):bjd.17924.	Recommandations de prise en charge des affections en mosaïque, y compris le syndrome de Sturge Weber.
	Polubothu S, Al-Olabi L, Carmen del Boente M, et al. GNA11 Mutation as a Cause of Sturge-Weber Syndrome: Expansion of the Phenotypic Spectrum of Gα/11 Mosaicism and the Associated Clinical Diagnoses. J Invest Dermatol. 2020;140(5):1110-1113.	Mutation activatrice en mosaïque de GNA11 dans l'angiome plan du SWS.
	Jordan M, Carmignac V, Sorlin A, et al. Reverse Phenotyping in Patients with Skin Capillary Malformations and Mosaic GNAQ or GNA11 Mutations Defines a Clinical Spectrum with Genotype-Phenotype Correlation. J Invest Dermatol 2020;140(5):1106-1110.e2.	Présentation clinique des malformations capillaires cutanées (hors SSW) variable selon le gène muté (GNAQ ou GNA11), mais pas de différence d'atteinte cérébrale ou oculaire.
	Fjær R, Marciniak K, et al. A novel somatic mutation in GNB2 provides new insights to the pathogenesis of Sturge-Weber syndrome. Hum Mol Genet. 2021;30(21):1919-1931.	Autre mutation possible (rare) dans le SSW
<b>OPHTALMOLOGIE</b>		
	Sood D, Rathore A, et al. Long-term intraocular pressure after combined trabeculotomy-trabeculectomy in glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. European Journal of Ophthalmology 2018; 28(2): 210-215	Evaluation rétrospective à long terme chez 20 enfants SSW opérés d'un glaucome par trabéculotomie-trabéculectomie combinées. Réduction de la PIO < 15 mmHg pour la quasi-totalité des yeux opérés et réduction du nombre de collyres antiglaucomeux utilisés mais nécessité d'interventions répétées et persistance d'une fonction visuelle altérée.

Thématique	Référence	Message Principal
	Javaid U, Ali MH, et al. Pathophysiology, diagnosis, and management of glaucoma associated with Sturge–Weber syndrome. <i>Int Ophthalmol</i> 2018; 38:409–416.	Revue générale. Contrôle à long terme de la PIO et fonction visuelle insuffisants.
	Silverstein M, Salvin J, et al. Ocular manifestations of Sturge–Weber syndrome. <i>Current Opinion in Ophthalmology</i> : September 2019; 30 (5): 301-305.	Revue générale. Nécessité d'une chirurgie combinée pour le glaucome. Photothérapie dynamique pour l'angiome choroïdien. Suivi à long terme nécessaire
	Formisano M, Di Pippa MC, et al. Current concepts on diffuse choroidal hemangioma in Sturge Weber syndrome. <i>Ophthalmic Genetic</i> 2021; 42 (4): 375-382.	Revue générale. Traitement difficile. Nécessité d'une surveillance à vie.
<b>PSYCHOSOCIAL</b>		
	van der Horst CMAM, de Borgie CAJM, et al. Psychosocial adjustment of children and adults with port wine stains. <i>Br J Plast Surg</i> 1997;50(6):463-7.	Retentissement psychosocial d'un angiome plan facial évalué par questionnaires chez 88 patients adultes et parents d'enfants. Conséquences négatives + importantes chez l'adulte et l'adolescent que chez l'enfant.
	Magin P. Appearance-related bullying and skin disorders. <i>Clinics in Dermatology</i> 2013;31:66–71.	Revue générale narrative sur le harcèlement moral et scolaire dans les affections cutanées.
	Fahrni JO, Cho EYN, et al. Quality of life in patients with congenital vascular malformations. <i>Journal of Vascular Surgery - Venous and Lymphatic Disorders</i> 2014;2(1):46-51.	Retentissement des malformations vasculaires congénitales chez 71 patients : altération de la qualité de vie (SF-36), anxiété et dépression évaluées par le score HADS, altération du bien-être physique.
	Leemreis WH, Okkerse JME, et al. Educational paper: Parenting a child with a disfiguring condition—how (well) do parents adapt? <i>Eur J Pediatr</i> 2014;173:699–709.	Revue systématique du retentissement parental d'une atteinte esthétique chez l'enfant (y compris angiomes plans faciaux). Pas de lien entre la visibilité de l'atteinte et le degré de stress.
	Jenkinson E, Williamson H, et al. Systematic Review: Psychosocial Interventions for Children and Young People With Visible Differences Resulting From Appearance Altering Conditions, Injury, or Treatment Effects. <i>J Pediatr Psychol</i> 2015;40(10):1017-33.	Revue systématique des mesures psychosociales thérapeutiques et éducatives pour améliorer l'ajustement psychosocial, l'estime de soi et le bien-être psychologique chez les enfants ayant une anomalie visible. Aucune de ces mesures n'a fait la preuve de son intérêt et les méthodes d'évaluation sont insuffisantes.
	Hagen SL, Grey KR, et al. Quality of life in adults with facial port-wine stains. <i>Journal of the American Academy of Dermatology</i> 2017;76:695-702.	Altération de la qualité de vie (Skindex-29) dans sa composante émotionnelle chez 244 adultes atteints d'un angiome plan facial.

