



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

Sturge-Weber

lastenneurologi Teija Salokorpi 14.10.2008

OMIM?

ICD10 Q85.81

Yleisyys

Oireyhtymän yleisyydestä ei ole tarkkaa tietoa. Julkaistut tapaukset ovat yksittäisiä.

Oireet ja löydökset

Sturge-Weber oireyhtymä on synnynnäinen, yleensä satunnaisesti esiintyvä harvinainen oireyhtymä, jota luonnehtivat kasvojen alueen yleensä toispuolinen tuliläiskä (nevus flammeus, portviiniläiskä), samalla puolella aivojen pinnalla oleva sykerömäinen verisuoniepämuodostuma (angioma, angiodysplasia) ja siihen liittyen yksilöllisesti erilaisia keskushermosto-oireita (epilepsia, migreeni, TIA-kohtaukset, näkökenttäpuutokset, hemipareesi, oppimishäiriöt, kehitysvamma).

Tummanpunaisia läiskiä voi olla myös muualla kuin kasvojen alueella. Kaikista tuliläiskistä kuitenkin vain pieni osa kuuluu Sturge-Weber oireyhtymään. Kyseessä on ihonalaisen hiussuonituksen sykerömäinen verisuoniluomi, joka on syntynyt sikiökehityksen aikana tuntemattomasta syystä. Läiskän väri ja koko vaihtelevat. Tuliläiskä esiintyy tavallisesti kasvoissa ns. kolmoishermon ja etenkin sen ylimmän haaran alueella. Joskus läiskä on vaalea ja varsin huomaamaton, silmän seudussa ja vain toisella puolella, joskus hyvin laaja, voimakkaan viininpunainen ja molemmilla puolilla kattaen kasvoalueen käytännöllisesti katsoen kokonaan. Toisaalta kirjallisuudessa on kuvattu myös ilmeisiä Sturge-Weber oireyhtymiä ilman kasvoalueen tuliläiskää.

Toinen olennainen piirre Sturge-Weber oireyhtymässä on leptomeningeaalinen eli kovan aivokalvon alla aivojen pintaosissa esiintyvä, usein laaja hiussuonista ja pienistä laskimoista koostuva 'kasvain' (sykerömäinen verisuoniepämuodostuma), joka saattaa ulottua takaraivoalueelta otsalohkon alueelle saakka. Sykerön alle jäänyt aivojen kuoriossa (kuten myös jossain määrin valkeakin aine) vaurioituu ja vähitellen myös kalkkeutuu ajan myötä. Kalkkeutuva verisuonisykerö ja sen alla arpeutuva aivokudos on helposti kuvannettavissa eri menetelmin (CT, MRI, myös PET ja SPECT). Tämä aivojen vaurioituminen on hitaasti lisääntyvää ja aiheuttaa useita neurologisia ongelmia iän myötä.

Epilepsia-kohtaukset kuuluvat usein Sturge-Weber oireyhtymään, niitä on todettu 75–90 %:lla potilaista. Epilepsia-kohtaukset alkavat yleensä jo alle vuoden iässä. Tavallisesti

kohtausoireet näkyvät alkuun vastakkaisella puolella kuin tuliläiskä (partiaaliset eli fokaaliset kohtaukset), mutta usein ne muuttuvat myöhemmin sekundaarisesti yleistyviksi epileptiakohtauksiksi. Epilepsialla on taipumus muuttua vaikeammaksi vuosien mittaan. Kohtauksien laatu ja tiheys eivät korreloi kasvojen tuliläiskän muotoon, väriin tai kokoon. Noin kolmasosalla potilaista ilmenee ohimeneviä aivoverenkiertohäiriöitä, ns. TIA-kohtauksia tai halvauskohtauksia, osalla ne ilmenevät toispuoleisina päänsärky- tai migreenikohtauksina. Hemipareesi (toispuolihalvaus) voi jäädä myös pysyväksi. Oireiston edetessä voi ilmentyä myös erilaisia oppimisen, hahmottamisen tai käyttäytymisen pulmia. Pienellä osalla potilaista todetaan kehitysvammaisuutta. Oirekuva vaihtelee suuresti yksilöstä toiseen.

Ainakin kolmasosalle potilaista ilmaantuu jonkinlaisia silmäoireita, joista tärkein on silmänpainetauti (viherkaihi eli glaukoma). Se voi ilmentyä vasta aikuisiässä. Toinen melko tavallinen oire on toispuoleinen näkökenttäpuutos (hemianopia). Se voi liittyä migreenikohtauksiin tai ilmetä yksistään, ja joissain tapauksissa näkökenttäpuutos on pysyvä. Lisäksi voidaan nähdä sykerömäisiä verisuonimuodostumia silmien side- ja kovakalvolla sekä myös suonikalvolla. Verkkokalvonirtauma on harvinaisempi, mutta saattaa myös liittyä Sturge-Weber-oireistoon.

Samankaltaisia verisuonisykeröitä tavataan paitsi muualla iholla myös silmissä ja joskus harvoin myös sisäelimissä.

Etiologia

Oireyhtymän syytä ei tunneta. Vakuuttavaa näyttöä perinnöllisyydestä ei ole, joskin paikallinen geenivirhe voi piillä taustalla. Tapaukset ovat enimmäkseen satunnaisia.

Hoito

Hoito ja kuntoutus on yksilöllistä ja oireenmukaista. Epilepsia voi iän karttuessa muuttua hankalahoitaiseksi, jolloin kohtauksia tulee monilääkehoidosta huolimatta. Epileptiikirurgialla voidaan tuolloinkin saada hyvä hoitotulos. Neurologista konsultaatiota tarvitaan, paitsi epilepsian ja halvausoireiden, usein myös hankalahoitaisen migreenin vuoksi.

Viherkaihin hoito edellyttää silmälääkärin osallistumista hoitotyöryhmään.

Tuliläiskän pienentämiseksi ja vaalentamiseksi voidaan joissain tapauksissa käyttää laserhoitoa.

Lisätietoa

Tukiperherekisteriä pitää mm. Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti, os. Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki, e-mail: lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.sturge-weber.de/sws/homepage.htm (saksankielinen, osin englanniksi)

www.sturgeweber.org.uk/

www.geocities.com/nzsws/ (englanninkieliset sivut Uuden Seelannin SW-yhdistykseltä)