

:: Σύνδρομο Sturge-Weber

Αριθμός Orphanet: 3205

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Sturge-Weber (SWS) είναι σπάνια συγγενής νευροδερματική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από τριχοειδικές δυσπλασίες προσώπου ή / και ομόπλευρες εγκεφαλικές και οφθαλμικές αγγειακές δυσπλασίες που οδηγούν σε οφθαλμικές και νευρολογικές ανωμαλίες διαφορετικού βαθμού. Ο επιπολασμός των γεννήσεων στην Ευρώπη εκτιμάται σε περίπου 1/20.000 και 1/50.000. Οι τριχοειδικές δυσπλασίες του προσώπου (κλασικά αναφέρονται ως αιμαγγειώματα) με βαθύ κόκκινο χρώμα [port-wine stain (PWS)], είναι σχεδόν πάντα παρούσες κατά τη γέννηση και εντοπίζονται στο μέτωπο ή στο άνω βλέφαρο στη μία ή και στις δύο πλευρές του προσώπου. Μερικές φορές, το PWS μπορεί επίσης να καλύψει την άνω και κάτω γνάθο στο πρόσωπο και σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να επεκταθεί στον κορμό και στα άκρα. Υπερτροφία των μαλακών μορίων και των οστών μπορεί να συνδυάζεται με την ανάπτυξη PWS και μπορεί να οδηγήσει σε προβλήματα στην όραση, την ακοή, την κατάποση και την ομιλία. Σε σπάνιες περιπτώσεις, ο ασθενής μπορεί να μην εμφανίσει PWS. Η συμμετοχή από τους οφθαλμούς μπορεί να εκδηλωθεί οποιαδήποτε στιγμή, αλλά γενικά παρατηρείται κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας και της ενηλικίωσης. Περισσότερο από το 50% των ασθενών αναπτύσσουν γλαύκωμα στην ίδια πλευρά του προσώπου, καθώς το PWS μπορεί να οδηγήσει σε οπτική ατροφία και τύφλωση. Αγγειακές διαμαρτίες στον εγκέφαλο είναι επίσης παρούσες. Τα βρέφη συνήθως εμφανίζουν κατά το πρώτο έτος της ζωής αιμαγγειώματα της λεπτής μήνιγγας, υπεύθυνα για την εμφάνιση εστιακών ή σύνθετων εστιακών επιληπτικών κρίσεων, της πρώιμης επιλογής ευνοούμενου άνω άκρου, και της προτίμησης φοράς βλέμματος. Ημικρανίες και επεισόδια που προσομοιάζουν με εγκεφαλικό είναι επίσης πολύ συχνές εκδηλώσεις. Με την εξέλιξη της νόσου, καθώς και ανάλογα με τη σοβαρότητα των επιληπτικών κρίσεων, οι ασθενείς μπορεί να εμφανίσουν ημιπάρεση, ημιπληγία και ποικίλου βαθμού νοητική αναπηρία. Στις λιγότερο κοινές εκδηλώσεις περιλαμβάνεται ο αυξημένος κίνδυνος ανεπάρκειας της αυξητικής ορμόνης. Το σύνδρομο SWS προκαλείται από σωματική μετάλλαξη του γονιδίου *GNAQ* (9q21) σε μωσαϊκό, που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη Gαq, η οποία κατέχει κεντρική θέση στην ενδοκυττάρια σηματοδότηση μέσω υποδοχέων που συνδέονται με G πρωτεΐνες που έχουν σημαντικό ρόλο στη λειτουργία αρκετών αυξητικών παραγόντων, αγγειοδραστικών πεπτιδίων, και νευροδιαβιβαστών. Υποπτευόμαστε την διάγνωση κατά την κλινική εξέταση. Ανάλογα με την έκταση του σημαδιού στη γέννησης, ο κίνδυνος της SWS σε βρέφη με PWS κυμαίνεται μεταξύ 15-40%. Η διάγνωση επιβεβαιώνεται με απεικονιστικές μεθόδους (ακτινογραφία, αξονική τομογραφία ή μαγνητική τομογραφία με σκιαγραφικό) οι οποίες εμφανίζουν, καθώς η νόσος εξελίσσεται, σύστοιχη εγκεφαλική ημιατροφία, αποπιτανώσεις στον φλοιό του εγκεφάλου που οριοθετούν τις εγκεφαλικές έλικες και αγγειομάτωση στις λεπτές μήνιγγες. Μπορεί να είναι χρήσιμη η λειτουργική εγκεφαλική απεικόνιση (π.χ. μέτρηση της εγκεφαλικής ροής του αίματος, τομογραφία εκπομπής ποζιτρονίων (PET)). Η κύρια διαγνωστική μέριμνα είναι να διακριθεί το παιδί με ένα μεμονωμένο PWS σημάδι στο πρόσωπο από ένα με SWS με συμμετοχή από τον εγκέφαλο ή / και των οφθαλμών. Η διάγνωση των συνδρόμων της Μεγαλεγκεφαλίας-τριχοειδικής δυσπλασίας-πολυμικρογυρίας, καθώς και του Klippel-Trenaunay (δείτε αυτούς τους όρους)



μπορεί επίσης να εξετασθεί. Σύμφωνα με μια πρόσφατη αναφορά, η προγεννητική διάγνωση μπορεί να προταθεί από το υπερηχογράφημα ή την μαγνητική τομογραφία που αποκαλύπτουν ετερόπλευρη ελικοειδή ασβεστοποίηση στο ημισφαιρίο, εστιακή ατροφία του ημισφαιρίου και μεταβολές στη λευκή ουσία. Η νόσος είναι σποραδική. Η θεραπεία με λέιζερ, η οποία αρχίζει συνήθως στην παιδική ηλικία, μειώνει την πρόοδο του PWS και επιτρέπει μερική, ή σε σπάνιες περιπτώσεις, πλήρη κάθαρση. Τα αντιεπιληπτικά (π.χ. λεβετιρακετάμη, φαινοβαρβιτάλη, οξκαρβαζεπίνη), συχνά σε συνδυασμό με χαμηλή δόση ασπιρίνης, χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία της επιληψίας. Όταν η φαρμακευτική αγωγή αποτυγχάνει να ελέγξει τις κρίσεις μπορεί να προταθεί εστιακή εκτομή ή ημισφαιρεκτομή. Η θεραπεία με οφθαλμικές σταγόνες χρησιμοποιείται για την μείωση της πίεσης στους οφθαλμούς. Χειρουργική επέμβαση μπορεί επίσης να συστηθεί. Τακτικός οφθαλμολογικός έλεγχος πρέπει να διεξάγεται στην περίπτωση του γλαυκώματος. Απαιτείται η φυσικοθεραπεία για την μυϊκή αδυναμία και τις λειτουργικές διαταραχές.

Η πρόγνωση εξαρτάται από τη σοβαρότητα των επιληπτικών κρίσεων που μπορεί να οδηγήσουν σε ποικίλου βαθμού ψυχοκινητική παλινδρόμηση και νοητική υστέρηση.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Anne COMI
- Dr Jonathan PEVSNER

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάρτιος 2014

Μετάφραση: Ιούλιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

