

## :: Zespół Sturzego i Webera

Orpha number: [ORPHA3205](#)

### **Definicja choroby:**

Zespół Sturzego i Webera (SWS) jest rzadkim, wrodzonym zaburzeniem nerwowo-skrótnym charakteryzującym się występowaniem płaskiego naczyńniaka na twarzy i(lub) mózgowych i ocznych jednostronnych malformacji naczyniowych, które prowadzą do zaburzeń neurologicznych i uszkodzenia wzroku.

### **Epidemiologia:**

W Europie częstość występowanie choroby szacuje się między 1/20 000, a 1/50 000.

### **\*Obraz kliniczny:**

Naczyńniak płaski twarzy o wyglądzie plamy czerwonego wina (port-wine stain -PWS) jest obecny od urodzenia, zwykle zlokalizowany jest na czole i górnej powiece jedno lub obustronnie. Czasami zmiany naczyńniakowate mogą występować w okolicy żuchwy i szczęki, a także rozszerzać się na tułów i kończyny. Przerost tkanek miękkich i części kostnych może prowadzić do zaburzeń widzenia, słuchu, połykania i problemów z mową. W rzadkich przypadkach, zmiany typu plamy czerwonego wina (PWS) mogą nie występować. Objawy oczne mogą pojawić się w każdym wieku, zwykle obserwowane są w okresie niemowlęcym lub we wczesnym dzieciństwie. U ponad połowy pacjentów po stronie, w której występują naczyńniaki twarzy, rozwija się jaskra, prowadząca do zaniku nerwu wzrokowego i niedowidzenia. Obecne są również malformacje naczyń mózgowych. Naczyńniakowatość opon mózgowo-rdzeniowych powoduje napady padaczkowe i epizody o charakterze udarów. Wraz z progresją choroby, w zależności od nasilenia napadów padaczkowych u pacjentów mogą występować niedowład, porażenia i różnego stopnia niepełnosprawność intelektualna. Rzadziej obserwuje się niedobór hormonu wzrostu.

### **Etiologia:**

Zespół Sturze-Weber spowodowany jest somatyczną mutacją w genie GNAQ (9q21), kodującym białko *Gaq*, które ma kluczowe znaczenie dla prawidłowego przewodzenia



bodźców w receptorach sprzężonych z białkiem G, istotnych dla funkcjonowania czynników wzrostu, wazoaktywnych peptydów i neurotransmiterów.

### ***\*Metody diagnostyczne:***

Podjęcie zespołu Sturgego i Webera wysuwane jest na podstawie obrazu klinicznego. W zależności od nasilenia zmian skórnych ryzyko wystąpienia choroby u niemowląt ze znamionami o typie PWS wynosi od 15 do 40 %. Diagnozę potwierdzają badania neuroobrazowe (tomografia komputerowa, rezonans magnetyczny z kontrastem), pokazujące nasilenie choroby, jednostronny zanik tkanki mózgowej, korowe zwapnienia i zmiany naczyńniakowate w oponach. Zastosowanie pozytonowej tomografii emisyjnej (PET) umożliwia badanie czynnościowe mózgu.

### ***\*Rozpoznanie różnicowe:***

Podstawowe znaczenie ma różnicowanie pomiędzy postacią z izolowanym naczyńniakiem typu plamy czerwonego wina (PWS), a zespołem Sturgego i Webera z zajęciem mózgu i (lub) oka. Ponadto rozpoznanie różnicowe powinno uwzględniać zespół MCAP i zespół Klippela i Trenaunay'a (zobacz te hasła)

### ***Diagnostyka prenatalna:***

Według ostatnich doniesień, obraz ultrasonograficzny lub uzyskany w rezonansie magnetycznym (jednostronne zwapnienia, ogniskowe zaniki, zmiany w istocie białej) w okresie prenatalnym może sugerować rozpoznanie zespołu Sturgego i Webera.

### ***Poradnictwo genetyczne:***

Występowanie choroby jest sporadyczne.

### ***Postępowanie i leczenie:***

Laseroterapię rozpoczyna się w okresie niemowlęcym, pozwala to na zmniejszenie lub (w rzadkich przypadkach) usunięcie zmian skórnych. Leki przeciwpadaczkowe (levetiracetam, fenobarbital, oxcarbazepina) stosowane są w leczeniu padaczki. W przypadkach opornych na leczenie farmakologiczne można rozważyć leczenie



chirurgiczne (ogniskową resekcję lub hemisferekтомиę). W celu zmniejszenia ciśnienia śródgałkowego stosuje się leczenie miejscowe (krople do oczu), w niektórych przypadkach może być konieczne leczenie chirurgiczne. Wszyscy pacjenci z jaskrą wymagają systematycznej opieki okulistycznej. Fizjoterapię i usprawnianie stosuje się u pacjentów z zaburzeniami neurologicznymi.

### **Rokowanie:**

Rokowanie zależy od ciężkości i nasilenia napadów padaczkowych, które mogą powodować regres rozwoju psychoruchowego i niepełnosprawność intelektualną.

### **Recenzent-ekspert:**

Dr. A. Comi , Dr. J. Pevsner

Aktualizacja: marzec 2014

Tłumaczenie: grudzień 2014

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---