

Kontaktinformasjon

NASJONALT KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE EPILEPSIRELATERTE DIAGNOSER

Besøksadr: G.F. Henriksens vei 29, Sandvika (SSE)

Postadr: Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne
epilepsirelaterte diagnoser
Spesialsykehuset for epilepsi, SSE
Oslo universitetssykehus HF
Postboks 4950 Nydalen
0424 Oslo

Tlf: 67 50 11 95/67 50 13 50

E-post: kompetansesenter-sse@ous-hf.no

Nettside: <https://oslo-universitetssykehus.no/nk-se>



Nasjonalt kompetansesenter for
sjeldne epilepsirelaterte diagnoser
- en del av

Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

Utgitt:
2009

Sist revidert:
oktober 2017

Sturge-Weber syndrom er en sjelden, medfødt sykdom. Misdannelser av blodårer i hud, hjernehinne og øyne fører til fødselsmerke, epilepsi, grønn stær og ofte andre nevrologiske forstyrrelser.

Det er ikke kjent hvor vanlig Sturge-Weber syndrom er, men vi tror at 2-5 av 100.000 barn blir født med diagnosen. Sykdommen er like vanlig hos begge kjønn. I Norge kjenner vi til 22 personer med syndromet.

Hvilke symptomer har Sturge-Weber syndrom?

Sturge-Weber syndrom gir misdannelser av blodårer i hud, øyne og hjernehinne. Dette kan igjen gi symptomer i form av

- fødselsmerke, oftest plassert over panne eller øye på én side av ansiktet
- grønn stær i det øyet som ligger på samme side som fødselsmerket
- epilepsi
- hjerneinfarktliggende (slagliggende) episoder
- andre nevrologiske forstyrrelser

Fødselsmerker (også kalt portvinsflekker på grunn av den dype rødfargen) er relativt vanlig og forekommer hos cirka tre av 1 000 nyfødte. Av de som har merket i ansiktet, regner en med at 3–8 prosent har diagnosen Sturge-Weber syndrom.

Misdannelser av blodårer i hjernehinne kan gi epilepsi. Nervene fra hjernen krysser side på vei ut til kroppen og derfor kommer epilepsianfallene (rykninger og tilstivning) på motsatt side av den affiserte hjernehalvdelen.

Ved hjerneinfarkt- eller slagliggende episoder kan personen plutselig miste følelse, kraft, eller kontroll over halve siden av kroppen. Episodene kan være vanskelig å skille fra epilepsianfall.

Andre nevrologiske forstyrrelser er utviklingshemming og nedsatt muskelkraft, eller lammelse i den ene siden av kroppen (hemiparese). Mange er plaget med migrene.

Hva forårsaker Sturge-Weber syndrom?

Under 1. trimester av svangerskapet utvikles blodårer i ansikt og hjerne. I denne tiden oppstår en mutasjon i cellene som skal danne blodårer. Hos 90 prosent er forandringen i et gen kalt *GNAQ*. Mutasjonen gir unormal utvikling av blodårene, men vi vet ennå ikke hvordan dette skjer. Sturge-Weber syndrom er ikke arvelig.

Hvordan stilles diagnosen Sturge-Weber syndrom?

Det er tre kriterier som gir grunnlag for diagnosen Sturge-Weber syndrom: misdannelser av blodårer i hud, øye og hjernehinne. Det finnes undergrupper som bare har to av kriteriene i ulike kombinasjoner.

Diagnosen stilles dersom det ses forandringer i hjernehinne på MR eller CT, enten i forbindelse med karakteristisk plassert fødselsmerke, eller etter at epilepsianfall har inntruffet. Både MR og CT kan være normale i første leveår og må av og til gjentas for å bekrefte diagnosen.

Hvordan behandles Sturge-Weber syndrom?

Personer med Sturge-Weber syndrom kan ha redusert blodgjennomstrømning i delene av hjernen som har misdannede blodårer. De kan derfor være ekstra følsomme for den påkjenningen et krampeanfall (generalisert tonisk-klonisk anfall) er.

Det er sannsynlig at epilepsien påvirker kognitiv utvikling, alt etter hvor alvorlig epilepsien er. Derfor er god behandling av epilepsien spesielt viktig hos personer med Sturge-Weber syndrom. I tillegg til epilepsimedisiner brukes ofte lavdose acetylsalisylsyre, som kan ha en gunstig effekt mot hjerneinfarktliggende episoder og epilepsi ved Sturge-Weber syndrom.

Dersom medikamenter ikke gir god anfallskontroll, bør det vurderes om epilepsioperasjon kan være aktuelt. Ketogen diett og vagusnervestimulering har vært forsøkt, men effekten av disse er dårlig dokumentert og dermed usikker.

Hud- og øyesymptomer samt migreaneanfallene bør følges av spesialist.

Hvordan er forløpet ved Sturge-Weber syndrom?

Sykdomsbildet og sykdomsforløpet varierer mye fra person til person.

Det ser ut til at tidlig debut av epilepsi, samt alvorlig epilepsi som er vanskelig å behandle, gir dårligere kognitiv utvikling. Studier viser at omtrent halvparten har en utviklingshemming og over 80 prosent vil ha kognitive problemer som voksne. Forventet levealder er omtrent som ellers i befolkningen.

Å leve med Sturge-Weber syndrom

Medisinsk oppfølging avhenger av sykdomsbildet. I hovedsak vil oppfølging og behandling rette seg mot epilepsi, migrene og hjerneinfarktliggende symptomer, samt hud- og øyesymptomer.

Diagnosen bør registreres i kjernejournal.

Samarbeid med kommunal pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) er viktig for å tilrettelegge barnehage og skolegang best mulig. Sykdomsbildet fører til at det blir mange instanser å forholde seg til. For mange er individuell plan (IP) viktig for å organisere nettverket og for å tilrettelegge for samarbeid.