

Informatie over het Sturge-Weber syndroom

Wat is het Sturge-Weber syndroom?

Het Sturge-Weber is een aangeboren aandoening die wordt gekenmerkt door een combinatie van vaatafwijkingen in de huid, hersenen en ogen. De klachten kunnen per persoon sterk verschillen. Het Sturge-Weber syndroom komt voor bij ongeveer 1 op de 20.000 tot 50.000 personen, even vaak bij mannen als bij vrouwen.

Het meest kenmerkende verschijnsel is een wijnvlek in het gezicht. Deze wijnvlek zit vaak aan één zijde, op het voorhoofd en rondom het oog. Ongeveer 8% van de kinderen met een wijnvlek in het gezicht heeft Sturge-Weber syndroom. Hierbij komen ook bloedvatafwijkingen in de hersenvliezen voor; 75% tot 100% van de personen met Sturge-Weber syndroom ontwikkelt hierbij epilepsie. De epileptische aanvallen beginnen meestal voor het 5^e levensjaar, maar kunnen in het begin heel subtiel zijn en daarom lastig te herkennen. Ongeveer de helft van de personen met Sturge-Weber syndroom heeft een verhoogde oogboldruk (glaucoom). Dit kan zonder behandeling leiden tot problemen met het zien of zelfs blindheid. Daarnaast komen vaker halfzijdige verlamming, migraine en gedragsproblemen voor. Bij 50% tot 75% van de kinderen met Sturge-Weber syndroom is er een achterstand in de ontwikkeling. Wanneer de wijnvlek zich uitbreidt naar de onderste helft van het gezicht, kunnen aan deze zijde ook kaakafwijkingen ontstaan. Soms zijn er ook hormonale problemen, zoals een tekort aan groei- of schildklierhormoon.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Sturge-Weber syndroom kan (nog) niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. Behandeling vindt meestal plaats in een academisch ziekenhuis. In Nederland wordt de kennis en behandeling van Sturge-Weber syndroom gebundeld in het expertisecentrum Sturge-Weber syndroom in het Erasmus MC te Rotterdam. Hierbij werken verschillende artsen samen, waaronder een kinderarts, dermatoloog, neuroloog en oogarts. De behandeling verschilt per persoon en hangt af van welke verschijnselen iemand heeft.

Laserbehandeling kan helpen om de wijnvlek lichter van kleur en daarom minder opvallend te maken. Er zijn wel meerdere behandelingen nodig, die bij kinderen onder narcose moeten plaatsvinden. Vaak wordt de huidafwijking in de loop van de tijd echter weer donkerder. Epilepsie moet zo vroeg mogelijk worden onderkend en behandeld om verdere schade zoveel mogelijk te voorkomen. Daarnaast zijn regelmatige controles door een oogarts noodzakelijk. Zo nodig vindt onderzoek en begeleiding plaats door een (kinder)psychiater.

Wat is de oorzaak?

Het Sturge-Weber syndroom ontstaat in de eerste maanden van de zwangerschap en wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het *GNAQ*-gen op chromosoom 9. Deze mutatie treedt pas op na de bevruchting van de eicel door de zaadcel, en bevindt zich daarom slechts in een deel van de lichaamscellen. Dit wordt een somatische mutatie genoemd. Bij ongeveer 9 op de 10 personen met Sturge-Weber syndroom kan een mutatie in het *GNAQ*-gen worden aangetoond in een biopsie uit het aangedane weefsel. Het is mogelijk om dit onderzoek in Nederland te laten verrichten.

Wat is de herhalingskans?

Het Sturge-Weber syndroom is (meestal) niet erfelijk. Dit komt omdat de mutatie zich meestal niet in de cellen bevindt die betrokken zijn bij de voortplanting (kiembaan). In zeldzame gevallen komt de aandoening ook bij andere familieleden voor.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Ouders met (een eerder kind met) Sturge-Weber syndroom komen in aanmerking voor de reguliere controles tijdens de zwangerschap door een verloskundige. Omdat de kans op herhaling zeer klein is, zijn geen extra maatregelen noodzakelijk.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht bij de Nederlandse Vereniging voor mensen met een Wijnvlek of Sturge-Weber syndroom (<http://www.nvsws.org/informatie/het-sturge-weber-syndroom>) of het expertisecentrum Sturge-Weber syndroom van het Erasmus MC in Rotterdam (<http://expertise.sturge-weber.nl>).