



## Het Sturge Weber syndroom?

### **Wat is Sturge Weber syndroom?**

Het Sturge Weber syndroom is een ziekte met neurologische verschijnselen die meestal gekenmerkt wordt door een wijnvlek op de huid van het gezicht.

### **Hoe wordt het Sturge Weber syndroom ook wel genoemd?**

Het Sturge Weber syndroom wordt ook wel encephalotrigeminal angiomatosis of Sturge-Weber-Dimitri-syndroom genoemd.

### **Bij wie komt Sturge Weber voor?**

Het Sturge Weber syndroom is een aangeboren afwijking die al vanaf de geboorte aanwezig is. Het komt even vaak bij jongens als bij meisjes voor.

### **Hoe vaak komt Sturge Weber voor?**

Het Sturge Weber syndroom komt bij één op de 200.000 mensen voor. In Nederland zijn ongeveer 100 kinderen en volwassenen die het volledige Sturge Weber syndroom hebben.

### **Wat zijn de symptomen van Sturge Weber?**

#### *Variatie*

Er is een grote variatie in de ernst en de hoeveelheid symptomen tussen kinderen die het Sturge Weber syndroom hebben. Het valt vooraf niet te voorspellen hoeveel en welke symptomen een kind zal hebben.

#### *Wijnvlek*

Een wijnvlek is een vlek op de huid die bestaat uit uitgezette haarvaatjes. Hierdoor heeft de wijnvlek een rode of roodpaarse kleur. Bij het Sturge Weber syndroom zit de wijnvlek meestal (bij 85% van de kinderen) in het gezicht, soms aan een kant van het gezicht, soms ook aan beide kanten. Meestal zit de wijnvlek op het voorhoofd, rondom het oog en op de wangen, soms ook op de kin.

Een wijnvlek groeit mee wanneer het kind groeit, het kan dus steeds groter worden. Er kunnen plaatselijk verdikkingen in de wijnvlek ontstaan.

#### *Epilepsie*

Naast de wijnvlek in het gelaat zijn er ook afwijkende vaten in de hersenen. Door deze afwijkende vaten verandert de bloeddorstrooming in de hersenen. Hierdoor kunnen bepaalde delen van de hersenen te weinig bloed krijgen en daarmee te weinig zuurstof. Als gevolg van dit zuurstoftekort raken de hersencellen beschadigd. Beschadigde hersencellen kunnen gaan verkalken. Deze verkalkingen kunnen de normale hersenactiviteit verstoren en epilepsie veroorzaken. Bij het Sturge Weber syndroom kunnen verschillende soorten epilepsieaanvallen voorkomen. Vaak gaat om schokken in de andere lichaamshelft dan waar de wijnvlek zich bevindt. 75-90% van de kinderen met Sturge Weber syndroom krijgt epilepsie. De epilepsie kan op elke leeftijd beginnen.

#### *Oogafwijking*

Naast de vaatafwijkingen in de huid en in de hersenen kunnen ook vaatafwijkingen in de ogen voorkomen. De vaatafwijkingen in de ogen belemmeren vaak de afvoer van het vocht dat in het oog aangemaakt wordt. Hierdoor wordt er wel vocht aangemaakt in het oog maar niet



afgevoerd. Hierdoor komt er te veel vocht in het oog waardoor de druk in het oog omhoog gaat. Hierdoor kan er druk komen te staan op de oogzenuw wat kan leiden tot problemen met zien. Deze oogafwijking wordt glaucoom genoemd en komt bij een op de drie kinderen met het syndroom van Sturge Weber voor. Met name bij kinderen waarbij de wijnvlek rondom het oog zit. Het glaucoom kan al vanaf de geboorte aanwezig zijn, maar kan ook op latere leeftijd ontstaan.

Bij hele jonge kinderen kan een verhoogde druk in het oog, leiden tot het steeds groter worden van het oog. Dit wordt een koeienoog of ook wel buphtalmus genoemd.

### *Ontwikkelingsachterstand*

Meer dan de helft van de kinderen met het Sturge Weber syndroom is ook achter in de ontwikkeling vergeleken met leeftijdsgenoten. Dit komt met name voor bij kinderen met veel epilepsie-aanvallen vanaf jonge leeftijd. De mate van ontwikkelingsachterstand varieert van zeer ernstig tot mild.

### *Uitvalsverschijnselen*

Door de vaatafwijking in de hersenen kunnen zoals hierboven beschreven bepaalde delen van de hersenen te kort aan bloed krijgen en hierdoor beschadigd raken. Wanneer een deel van de hersenen beschadigd is, kan dat deel van de hersenen zijn functie niet meer uitoefenen. Hierdoor vallen lichaamsfuncties uit. Welke lichaamsfuncties hangt af van de plaats van de beschadiging. Het kan gaan om een verlamming aan een kant van het lichaam van het gezicht, een arm of een been, een gevoelsprobleem of een probleem met zien. Soms zijn deze problemen tijdelijk en verdwijnen ze weer na enkele uren tot dagen, soms zijn deze verschijnselen ook blijvend. Bij een op de drie kinderen met het Sturge Weber syndroom komen uitvalsverschijnselen voor.

### *Hoofdpijn*

Bij de helft van de kinderen met het Sturge Weber syndroom komen regelmatig hoofdpijnklachten voor. Vaak gaat het om migraine.

### *Gedragsproblemen*

Bij kinderen met het Sturge Weber syndroom komen vaak gedragsproblemen voor. Het gaat met name om ADHD-kenmerken, soms ook om autistiforme kenmerken.

### *Bloedingen*

Zelden geeft de wijnvlek bij het Sturge Weber syndroom aanleiding tot vervelende bloedingen, maar het kan wel. Vooral wanneer er grote verdikte bloedvaten in de wijnvlek aanwezig zijn.

## **Wat is de oorzaak van het Sturge Weber syndroom?**

De precieze oorzaak van het Sturge Weber syndroom is niet bekend. Het Sturge Weber syndroom lijkt geen erfelijk ziekte te zijn. Al zijn er wel familie beschreven waarin meerdere familieleden het Sturge Weber syndroom hebben.

De afwijkingen bij het Sturge Weber syndroom ontstaan al vroeg in de zwangerschap. In de eerste weken van de zwangerschap tijdens de aanmaak van de hersenen en de ogen, gaat er iets mis met de aanleg van de bloedvaten. In deze periode worden veel bloedvaten aangelegd die normaal weer horen te verdwijnen. Bij het Sturge Weber syndroom verdwijnen deze bloedvaten niet, maar blijven ze bestaan.



## Hoe wordt de diagnose Sturge Weber syndroom gesteld?

### *Alleen een wijnvlek niet voldoende*

Er wordt pas gesproken van het Sturge Weber syndroom als er naast de wijnvlek in het gelaat ook nog andere verschijnselen zijn. Het kan gaan om epilepsie, een ontwikkelingsachterstand of een halfzijdige verlamming. Deze symptomen worden veroorzaakt door een vaatafwijking en de gevolgen hiervan in de hersenen. Vaak heeft het pas zin om verdere onderzoeken te verrichten wanneer er naast de wijnvlek andere symptomen zijn. Een op de twaalf kinderen met een wijnvlek blijkt uiteindelijk het Sturge Weber syndroom te hebben.

### *MRI scan*

Door middel van een MRI scan kan gekeken worden of er in de hersenen ook sprake is van een vaatafwijking. Daarnaast kan er gekeken worden of er sprake is van beschadigingen in de hersenen of verkalkingen in de hersenen die kunnen passen bij het Sturge Weber syndroom. Verkalkingen in de hersenen zijn vaker beter te zien op een CT scan. Bij het Sturge Weber syndroom zijn de hersenen meestal ook wat kleiner dan bij leeftijdgenoten zonder het Sturge Weber syndroom.

### *EEG*

Wanneer kinderen met het Sturge Weber syndroom een epileptische aanval hebben gehad, wordt vaak een hersenfilmpje, ook EEG genoemd. Op dit hersenfilmpje kan gezien worden of er sprake is van epileptische activiteit in de hersenen.

### *Oogarts*

Bij een op de drie kinderen is er sprake van een verhoogde oogboldruk. Daarom moeten alle kinderen met het Sturge Weber syndroom gezien worden door de oogarts. De oogarts onderzoekt het oog en de oogzenuw, daarnaast wordt de oogboldruk gemeten.

## Hoe wordt het Sturge Weber syndroom behandeld?

### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling waarmee het Sturge Weber syndroom genezen kan. De behandeling van het Sturge Weber syndroom bestaat uit het onderdrukken van de symptomen die hinderlijk zijn en het leren accepteren van de ziekte.

### *Acceptatie*

Een wijnvlek in het gezicht is een opvallende plek. Dit kan maken dat kinderen zich anders voelen dan andere kinderen, zich schamen voor de wijnvlek of ermee geplaagd worden. Goede uitleg in de omgeving kan helpen om vervelende reacties uit de omgeving of persten te voorkomen. Ook het zelf accepteren van de ziekte voor het kind en de ouders is heel belangrijk, zeker voor de ontwikkeling van het zelfvertrouwen. Wanneer een kind of ouders erg veel moeite hebben met de acceptatie kan soms een maatschappelijk werkende of een psycholoog helpen bij het accepteren van deze ziekte.

### *Wijnvlek*

Meestal geeft de wijnvlek geen lichamelijke klachten en veroorzaakt het geen lichamelijke schade. Een behandeling van de wijnvlek is daarom medisch meestal niet noodzakelijk. Omdat het hebben van een wijnvlek wel grote psychosociale gevolgen kan hebben, bestaan er een aantal behandelingen die een wijnvlek kunnen camoufleren. Camoufleren kan gebeuren



met behulp van make-up. Een andere mogelijkheid om de wijnvlek minder zichtbaar te maken is het dichtmaken van zichtbare bloedvaatjes met behulp van lasertherapie.

## *Epilepsie*

Epileptische aanvallen bij het Sturge Weber syndroom worden behandeld met medicijnen die epileptische activiteit in de hersenen onderdrukken. Bij kinderen waarbij de epilepsie op latere leeftijd ontstaat lukt het vaak om behulp van een of meer medicijnen de epilepsie onder controle te krijgen. Bij kinderen met het Sturge Weber syndroom waarbij de epilepsie al voor het eerste jaar ontstaat lukt het lang niet altijd om de epilepsie onder controle te krijgen met behulp van medicijnen. Dan kan een operatie worden overwogen waarbij geprobeerd wordt het beschadigde stuk van de hersenen te verwijderen. Gehoopt wordt dat hiermee de aanvallen verdwijnen of makkelijker behandelbaar worden. Ook hoopt men zo een al te grote ontwikkelingsachterstand te voorkomen.

## *Verhoogde oogboldruk*

Het is belangrijk om een verhoogde oogboldruk te verlagen om problemen met het zien te voorkomen. In de eerste instantie kunnen medicijnen worden voorgeschreven die de aanmaak van het oogvocht verminderen. Wanneer dit onvoldoende helpt is vaak een operatie nodig.

## *Jaarlijkse controle*

De verschijnselen van het Sturge Weber syndroom kunnen op elke leeftijd optreden. Daarom worden kinderen met het Sturge Weber syndroom jaarlijks onderzocht door de kinderneuroloog en de oogarts en indien gewenst ook door de dermatoloog. In sommige ziekenhuizen bestaan speciale teams die kinderen met het Sturge Weber syndroom begeleiden.

## *Fysiotherapie*

Wanneer er sprake is van een verlamming van een arm en/of been kan fysiotherapie helpen om zo goed als mogelijk te leren bewegen. Vaak gaat dat in samenspraak met de revalidatiearts.

## *Speciaal onderwijs*

Een deel van de kinderen met het Sturge Weber syndroom heeft een ontwikkelingsachterstand en problemen met leren. Het lukt hen vaak niet het reguliere basisonderwijs te volgen, vaak zijn zij beter op hun plaats in het speciaal onderwijs.

## **Wat is de prognose van het Sturge Weber syndroom?**

Kinderen met het Sturge Weber syndroom hebben in principe een normale levensverwachting.

Het valt vooraf niet goed te voorspellen welke kinderen welke symptomen gaan krijgen en in welke mate. Hoe groter de vaatafwijking hoe groter de kans op meer, grotere en moeilijker behandelbare symptomen. Bij kinderen waarbij pas op latere leeftijd de eerste neurologische symptomen van het Sturge Weber syndroom ontstaan, zijn de symptomen vaak wel milder en makkelijker te behandelen.

Een deel van de kinderen met het Sturge Weber syndroom heeft een ontwikkelingsachterstand. Dit is vooral het geval bij kinderen die op jonge leeftijd epilepsie krijgen. Deze kinderen volgen speciaal onderwijs, een deel van de kinderen zal later niet zelfstandig kunnen wonen.



## **Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans op het Sturge Weber syndroom?**

Het Sturge Weber syndroom is geen erfelijke ziekte. Broertjes en zusjes hebben geen vergrote kans om ook het Sturge Weber syndroom te krijgen.

Ook wanneer een kind met het Sturge Weber syndroom later zelf kinderen gaat krijgen, hebben deze kinderen geen vergrote kans op het krijgen van het Sturge Weber syndroom.

### **Links en verwijzingen**

[www.nswv.nl](http://www.nswv.nl)

[www.eigengezicht.nl](http://www.eigengezicht.nl)

Laatst bijgewerkt: 28 april 2007

Auteur: JH Schieving