



Het Sturge Weber syndroom

Wat is Sturge Weber syndroom?

Het Sturge Weber syndroom is een aangeboren aandoening waarbij kinderen en/of volwassenen een wijnvlek op de huid van het gezicht hebben in combinatie met andere neurologische problemen zoals epilepsie of krachtsverlies.

Hoe wordt het Sturge Weber syndroom ook wel genoemd?

Het Sturge Weber syndroom is genoemd naar twee artsen die dit syndroom beschreven hebben. Het wordt ook wel afgekort met de letters SWS.

Het Sturge Weber syndroom wordt ook wel encephalotrigeminal angiomatosis genoemd. De term encephalo betekent hersenen. De term trigeminal is de plaats in het gezicht waar de wijnvlek zichtbaar is. Het woord angiomatosis geeft aan dat er sprake is van aanmaak van nieuwe bloedvaten.

Congenitale capillaire malformatie syndroom

Sturge Weber syndroom is een voorbeeld van een congenitaal capillair malformatie syndroom. De term congenitaal betekent aangeboren. Capillair geeft aan dat er een probleem is met de kleine bloedvaten, ook wel haarvaten of capillairen genoemd. Het woord malformatie geeft aan dat deze bloedvaten niet op de juiste wijze worden aangelegd. Niet alle kinderen met een wijnvlek hebben het Sturge Weber syndroom, alleen bij de kinderen die naast de wijnvlek neurologische klachten hebben wordt gesproken van het Sturge Weber syndroom. Eén op de 12 kinderen met een wijnvlek in het gezicht blijkt het Sturge Weber syndroom te hebben. Vooral kinderen met een wijnvlek op een groot deel van het voorhoofd hebben een verhoogde kans om het Sturge Weber syndroom te hebben. Bij kinderen met alleen een wijnvlek wordt gesproken van een cutaan capillair malformatie syndroom.

Hoe vaak komt Sturge Weber syndroom voor bij kinderen?

Het Sturge Weber syndroom komt ongeveer bij één op de 20.000-50.000 kinderen voor. In Nederland zijn ongeveer 100 kinderen en volwassenen die het volledige Sturge Weber syndroom hebben.

Bij wie komt Sturge Weber syndroom voor?

Het Sturge Weber syndroom is een aangeboren afwijking die al vanaf de geboorte aanwezig is. De wijnvlek valt meestal direct na de geboorte al op. Niet alle kinderen met een wijnvlek hebben het Sturge Weber syndroom, alleen bij de kinderen die naast de wijnvlek neurologische klachten hebben wordt gesproken van het Sturge Weber syndroom. Eén op de 12 kinderen met een wijnvlek in het gezicht blijkt het Sturge Weber syndroom te hebben. Het komt even vaak bij jongens als bij meisjes voor.

Wat is de oorzaak van het Sturge Weber syndroom?

Foutje in erfelijk materiaal

Het Sturge Weber syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal (DNA genoemd) op chromosoom 9. De plaats van het foutje wordt het GNAQ-gen genoemd.

Autosomaal dominant foutje

Het Sturge Weber syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 9 die een kind heeft in



het GNAQ-gen al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessief foutje waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen een foutje bevatten.

Niet overgeërfd

Bij de meeste kinderen met het Sturge Weber syndroom is het foutje ontstaan vrij vroeg na de bevruchting van de eicel door de zaadcel. Het foutje was dan niet al in de eicel of in de zaadcel aanwezig.

Mocaïsisme

Vaak is het zo dat niet alle cellen in het lichaam het foutje in het GNAQ-gen bevatten, maar alleen in die cellen die afstammen van de cel waarin het foutje is ontstaan. Hoe meer tijd er is verstreken tussen de bevruchting van de eicel en ontstaan van het foutje in het erfelijk materiaal, hoe minder cellen en delen van het lichaam het foutje zullen bevatten. Wanneer een deel van het lichaam een foutje heeft in erfelijk materiaal en een ander deel van het lichaam niet, dan wordt gesproken van mocaïsisme. Kinderen die alleen een foutje in het GNAQ-gen hebben in de huidcellen, zullen alleen een wijnvlek hebben. Kinderen waarbij het foutje in het GNAQ-gen in zowel de huid als de hersencellen hebben zullen het Sturge Weber syndroom krijgen.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van de verandering in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit, het G-alpha-q eiwit, niet goed aangemaakt. Dit G-alpha-q -eiwit speelt een belangrijke rol bij regulatie van de groei van het lichaam en dan vooral bij de aanleg en de groei van bloedvaten. Door de afwijkende functie van het G-alpha-q -eiwit wordt het normale groeiproces verstoord en ontstaan te veel bloedvaten in de huid en in de hersenen.

Afwijkende haarvaten

Als gevolg van het Sturge Weber syndroom worden er te veel haarvaten aangelegd in de huid en in de hersenen. Ook zijn deze haarvaten wijder dan gebruikelijk. De verwijde haarvaten op de huid zorgen voor een rode verkleuring van de huid, vooral op de huid van het gezicht.

Afwijkende bloedvaten in de hersenen

Als gevolg van het Sturge Weber syndroom komen ook afwijkende bloedvaten in de hersenen voor. Vaak gaat het om afwijkende bloedvaatjes in het hersenvlies wat rondom de hersenen heen zit. Maar ook de bloedvaatjes in de hersenen zelf kunnen talrijker en anders aangelegd zijn dan gebruikelijk. 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 hun functie niet goed uitoefenen waardoor bijvoorbeeld epilepsie of krachtsverlies kan ontstaan.

Bij vijf van de zes kinderen zitten de afwijkende bloedvaatjes aan een kant van de hersenen, bij één op de zes kinderen aan beide kanten van het lichaam.

Verkalking in de hersenen

Beschadigde hersencellen kunnen gaan verkalken. Deze verkalkingen kunnen de normale hersenactiviteit verstoren en epilepsie veroorzaken.

Afwijkende bloedvaten in de ogen

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. Daardoor komt er te veel vocht in het oog waardoor de druk in het oog omhoog gaat. De oogzenuw kan hier niet goed tegen, wat kan leiden tot problemen met zien. Deze oogafwijking wordt glaucoom genoemd

Wat zijn de symptomen van Sturge Weber syndroom?

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.

Groei gezicht

Ter plaatse van de wijnvlek gaat er veel bloed door de onderdelen van het gezicht heen. Deze goed doorbloede onderdelen kunnen harder gaan groeien dan de delen van het gezicht waar geen wijnvlek zit. Hierdoor kan, maar dit hoeft niet, asymmetrie van het gezicht ontstaan. Een wijnvlek op de wang kan er voor zorgen dat de bovenkaak harder groeit dan de onderkaak waardoor een overbeet ontstaat.

Epilepsie

Een groot deel van de kinderen (75-95%) met het Sturge Weber syndroom krijgt last van epilepsie. De epilepsie kan op elke leeftijd beginnen, maar begint bij drie van de vier kinderen al voor de leeftijd van één jaar.

Verschillende soorten epilepsieaanvallen kunnen voorkomen. Vaak gaat om schokken in de andere lichaamshelft dan waar de wijnvlek zich bevindt. Deze schokken kunnen heel weinig opvallend zijn, er zijn dan bijvoorbeeld kleine schokjes zichtbaar aan de vingers, rondom de mond of rondom het oog. Deze aanvallen kunnen zich uitbreiden naar andere delen of het gehele lichaam. Koorts is vaak een uitlokkende factor voor het ontstaan van epilepsieaanvallen.

Oogafwijking

Een op de drie kinderen met het syndroom van Sturge Weber heeft een verhoogde oogbaldruk, ook wel glaucoom genoemd. Glaucoom komt vooral bij kinderen waarbij de wijnvlek rondom het oog zit, aan dezelfde kant of juist aan de andere kant waar de wijnvlek zit. Het glaucoom kan al vanaf de geboorte aanwezig zijn, maar kan ook op latere leeftijd ontstaan. Door glaucoom kunnen kinderen last hebben van wazig zien.

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 vooral voor bij kinderen met veel epilepsie-aanvallen vanaf jonge leeftijd. De mate van ontwikkelingsachterstand varieert van zeer ernstig tot mild.

Hoofdpijn

Bij de helft van de kinderen met het Sturge Weber syndroom komen regelmatig hoofdpijnklachten voor. Vaak gaat het om migraine, aanvallen van bonzende hoofdpijn vaak in combinatie met misselijkheid en braken. Kinderen hebben tijdens de hoofdpijnaanval behoefte aan rust. De hoofdpijnaanvallen kunnen enkele uren tot enkele dagen aanhouden. Sommige kinderen hebben tijdens de aanval krachtsverlies in een arm en/of been of gevoelsveranderingen.

Uitvalsverschijnselen

Wanneer bepaalde delen van de hersenen al dan niet tijdelijk te weinig bloed krijgen dan kunnen deze delen van de hersenen hun functie niet goed uitvoeren. Hierdoor kunnen uitvalsverschijnselen ontstaan zoals krachtsverlies in een arm en/of in een been, gevoelsverlies in een arm en/of been, problemen met zien of problemen met praten. Soms zijn deze problemen tijdelijk en verdwijnen ze weer na enkele uren tot dagen, soms zijn deze verschijnselen ook blijvend. Bij één op de drie kinderen met het Sturge Weber syndroom komen uitvalsverschijnselen voor. Deze uitvalsverschijnselen worden ook wel stroke-like episodes genoemd. Stroke is het Engelse woord voor beroerte en het woord like geeft aan dat het ontstaan van deze uitvalsverschijnselen lijkt op de klachten die ontstaan als gevolg van een beroerte.

Uitvalsverschijnselen kunnen opeens ontstaan, maar ook geleidelijk. De uitvalsverschijnselen kunnen ontstaan als gevolg van veel epilepsieaanvallen of als gevolg van een migraine aanval. Ook kunnen uitvalsverschijnselen ontstaan door uitdroging bijvoorbeeld als gevolg van veel braken, diarree of weinig drinken in combinatie met warm weer.

ADHD

AD(H)D komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Kinderen hebben moeite om langer ergens de aandacht bij te houden. Ze spelen maar kort met een bepaalde speelgoed en dan weer met een ander stukje speelgoed. Kinderen zijn snel afgeleid door een geluid of een beweging in de kamer.

Kinderen kunnen moeite hebben met stil zitten en bewegen het liefst de hele dag. Op school hebben kinderen moeite langer tijd hun aandacht bij het schoolwerk te houden.

Autistiforme kenmerken

Kinderen met het Sturge Weber syndroom hebben vaker autistiforme kenmerken. Ze zijn meer in zich zelf gekeerd en hebben niet zo'n behoefte aan contact met andere mensen. Kinderen met autistiforme kenmerken houden vaak van een vaste voorspelbare structuur in de dag en vinden het lastig wanneer hiervan af geweken wordt of wanneer er onverwachte gebeurtenissen zijn. Kinderen kunnen door onverwachte gebeurtenissen heel boos of juist heel verdrietig worden, omdat ze niet goed weten hoe ze hier mee om moeten gaan. Ook hebben kinderen vaak voorkeur voor bepaald speelgoed of een bepaalde hobby waar ze zich heel lang mee kunnen vermaken.

Sombere stemming

Een sombere stemming of zelfs depressiviteit komt vaker voor bij kinderen met het Sturge Weber syndroom.



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.

Kleine lengte

Een deel van de kinderen met het Sturge Weber syndroom groeit minder hard dan leeftijdsgenoten als gevolg van een tekort aan groeihormoon en/of aan schildklierhormoon.

Frequente infecties

Kinderen met het Sturge Weber syndroom hebben gemakkelijker last van infecties van de oren of van de neus- en keelholte.

OSAS

Kinderen met het Sturge Weber syndroom hebben vaker last van OSAS. Tijdens de slaap wordt de luchtweg afgesloten waardoor het kind tijdelijk even niet goed kan ademen. Hierdoor worden kinderen wakker waarna ze wel weer goed gaan ademen. Door de ademstops en het wakker worden zorgt de OSAS er voor dat kinderen niet goed aan hun nachtrust toe komen. Vaak worden kinderen moe en met hoofdpijnklachten wakker

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, zoals epilepsie, een ontwikkelingsachterstand of een halfzijdige verlamming. Eén 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. Vaak zitten deze vaatafwijkingen in de hersenvliezen die rondom de hersen heen liggen. Soms zitten de vaatafwijkingen ook midden in de hersenen. Als gevolg van de vaatafwijkingen kan een hersenhelft kleiner worden dan de andere hersenhelft. Op een MRI scan zijn verkalkingen niet goed zichtbaar, deze zijn beter zichtbaar op een CT-scan. Tegenwoordig worden bij kinderen zelden nog CT-scans gemaakt.

Bloedonderzoek

Bij kinderen met een kleine lengte wordt door middel van bloedonderzoek gekeken of er sprake is van een tekort aan groeihormoon of aan schildklierhormoon.

Erfelijkheidsonderzoek

Het is mogelijk om door middel van een huidbiopt het foutje in het GNAQ-gen aan te tonen. Meestal lukt dit niet door middel van bloedonderzoek. Het is niet nodig om het foutje in het GNAQ-gen aan te tonen bij alle kinderen met het Sturge-Weber syndroom. De diagnose kan op grond van de aanwezigheid van de wijnvlek in combinatie met MRI afwijkingen worden gesteld.

EEG



Kinderen met epilepsie krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor het Sturge Weber syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

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.

Polysomnografie

Bij kinderen met dit syndroom die in de nacht snurken of stoppen met ademhaling kan een polysomnografie (PSG) worden verricht. Dit is een onderzoek waarbij gedurende slaap allerlei metingen worden verricht qua ademhaling, hartslag, bloeddruk, zuurstofgehalte in het bloed, bewegingen van de borstkas en de buikwand en de activiteit van de hersenen. Op die manier kan gekeken worden of kinderen 's nachts tijdelijk stoppen met ademen (apneu) en of dit nadelige gevolgen heeft voor het zuurstofgehalte in het bloed.

Een polysomnografie moet ook altijd worden verricht voordat groeihormoonbehandeling wordt gestart. Dit omdat groeihormoonbehandeling het voorkomen van ademstops (apneu's) kan doen verergeren.

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. Vaak zijn meerdere behandelingen met lasertherapie nodig. Bij jonge kinderen kan het nodig zijn om deze lasertherapie behandelingen onder narcose te laten plaats vinden.

Epilepsie

Epileptische aanvallen bij het Sturge Wever 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.

Wanneer een operatie niet tot de mogelijkheden behoort, bestaan er ook andere behandelingen die een goed effect kunnen hebben op verminderen van epilepsieaanvallen, zoals een ketogeen dieet, een nervus vagusstimulator of een behandeling met methylprednisolon. Ook een combinatie van deze behandelingen met medicijnen die epilepsie onderdrukken is goed mogelijk.

Verhoogde oogboldruk

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

Aspirine

Een lage dosis aspirine kan helpen om nieuwe stroke-like episodes te voorkomen bij kinderen die daar last van hebben.

Migraine

Migraine in het kader van het Sturge-Weber syndroom wordt op dezelfde manier behandeld als migraine zonder dat er sprake is van dit syndroom. De behandeling bestaat uit aanvalsbehandeling op moment van een aanval, naast eventueel behandeling om nieuwe aanvallen te voorkomen.

Hormonen

Een tekort aan groeihormoon kan behandeld worden met groeihormoonbehandeling. Kinderen krijgen dan dagelijks een injectie met groeihormoon onder de huid. Een tekort aan schildklierhormoon kan behandeld worden met tabletten met daarin schildklierhormoon.

Specifieke medicijnen

Sinds 2013 is bekend welk foutje in het erfelijk materiaal verantwoordelijk is voor het ontstaan van het Sturge-Weber syndroom. Er worden nu onderzoeken verricht om te kijken of er medicijnen ontwikkeld kunnen worden die het effect van dit foutje ongedaan kunnen maken.

KNO-arts

Bij kinderen met frequente middenoorinfecties kunnen buisjes nodig zijn om nieuwe middenoorontstekingen te voorkomen. Ook kan de KNO-arts de amandelen verwijderen bij kinderen die 's nachts problemen hebben met ademen (OSAS).

OSAS

OSAS, regelmatig stoppen met ademen tijdens de nacht, wordt vaak in eerste instantie behandeld door het verwijderen van de keelamandelen waardoor er meer ruimte is in de keel. Dit kan al voldoende zijn om OSAS te behandelen. Wanneer dit niet afdoende is, kan



tijdens de slaap een CPAP behandeling te geven. Via een kapje wordt lucht onder druk in de longen geblazen. De druk van de lucht zorgt er voor dat de luchtpijp open blijft en niet kan samenvallen. Soms kan een bitje die de onderkaak naar voren toe trekt ook helpen om minder last van OSAS te hebben.

Tandarts

Het is belangrijk dat kinderen met het Sturge Weber syndroom vanaf jonge leeftijd regelmatig gezien worden door de tandarts. Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt.

De tandarts bekijkt of een fluor behandeling nodig is om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen.

Orthodontist

De orthodontist bekijkt of een behandeling van een eventuele overbeet met behulp van een beugel nodig is.

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

Een fysiotherapeut kan ouders tips en adviezen geven hoe ze hun kindje zo goed mogelijk kunnen stimuleren om er voor te zorgen dat de ontwikkeling zo optimaal als mogelijk verloopt.

Een kinderfysiotherapeut kan kinderen helpen hoe zij zich zo goed mogelijk kunnen bewegen ondanks de problemen die zij met bewegen hebben. Ook probeert de fysiotherapeut er voor te zorgen dat kinderen geen vergroeiing van hun gewrichten krijgen omdat ze zelf onvoldoende bewegen.

Wanneer er problemen zijn met het bewaren van de balans dan kan een wandelstok, kruk, looprekje of rollator helpen om de balans wel te kunnen bewaren. Een fysiotherapeut kan advies geven, welk hulpmiddel het beste gebruikt kan worden.

Logopedie

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Ook kan de logopediste helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen die de ontwikkeling van een kind kunnen stimuleren.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, een rolstoel, steunzolen of aangepaste schoenen.



Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen en later op dezelfde manier onderwijs te gaan volgen.

School

Een deel van de kinderen waarbij de ontwikkeling normaal verloopt, volgt vaak regulier onderwijs. Kinderen met een ontwikkelingsachterstand volgen vaak speciaal onderwijs. In het speciaal onderwijs zijn de klassen kleiner en kan het lesprogramma meer afgestemd worden op de mogelijkheden van het kind. Vaak volgen kinderen MLK (moeilijk lerend) of ZMLK (zeer moeilijk lerend) onderwijs.

Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe om te gaan met gedragsproblemen zoals ADHD of autisme. Soms is het nodig om gedragsregulerende medicatie zoals methylfenidaat voor ADHD of risperidon voor prikkelovergevoeligheid te geven.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze aandoening een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven. Het kost vaak tijd voor ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er anders uit zien dan mogelijk verwacht is.

Contact met andere ouders

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met het Sturge Weber syndroom.

Wat betekent het hebben van het Sturge Weber syndroom voor de toekomst

Nieuwe symptomen

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 moeilijk 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.

Op volwassen leeftijd stabiliseren de symptomen die er zijn, meestal komen er niet veel nieuwe symptomen meer bij.

Blijvende problemen

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het Sturge Webersyndroom, blijven deze problemen vaak houden op volwassen leeftijd. Jong volwassenen kunnen dan de hulp van anderen nodig hebben om te kunnen functioneren

Levensverwachting

Kinderen met het Sturge Weber syndroom hebben in principe een normale levensverwachting. De levensverwachting kan verkort zijn indien er sprake is van een onbehandelbare vorm van epilepsie.

Kinderen

Kinderen van een volwassene met het Sturge Weber syndroom hebben geen verhoogde kans om zelf het Sturge Weber syndroom te krijgen. Dit komt omdat de meeste mensen een mocaïsisme hebben, waardoor niet alle cellen het foutje in het DNA hebben. Meestal bevatten



de eicellen en de zaadcellen geen foutje.

Wanneer de eicel of de zaadcel wel een foutje bevat, heeft het kind 50% kans om dit foutje te krijgen. Embryo's die dit foutje krijgen blijken echter niet levensvatbaar te zijn.

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

Hoewel het Sturge Weber syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal, is bij de meeste kinderen dit foutje bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel. Het foutje is dus niet overgeërfd van de vader of de moeder.

Broertjes en zusjes hebben in die situatie geen verhoogde kans ten opzichte van buurkinderen ook het Sturge Weber syndroom te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Links en verwijzingen

www.nvsws.org

(Nederlandse vereniging voor mensen met het Sturge Weber syndroom)

www.eigengezicht.nl

(Stichting voor mensen met een gezichtsafwijking)

Referenties

1. Current Therapeutic Options in Sturge-Weber Syndrome. Comi A. Semin Pediatr Neurol. 2015;22:295-301
2. Sturge-Weber syndrome. Comi AM. Handb Clin Neurol. 2015;132:157-68

Laatst bijgewerkt: 14 januari 2016

Auteur: JH Schieving