

# Sturge Weber Sendromu

Sevin ALTINKAYNAK (\*), Vildan ERTEKİN (\*\*), Ganime AYAR (\*\*\*)

## SUMMARY

### Sturge-Weber Syndrome

A case of SWS is presented here in a five-year-old female with, facial hemangioma, glaucoma, seizures, cerebral calcification, cerebral cortical atrophy.

The aim of this presentation is to emphasize the need of being kept in mind SWS which is rarely seen in patients with facial hemangioma, glaucoma, seizures, cerebral calcification, cerebral cortical atrophy.

**Key words:** Sturge-Weber syndrome

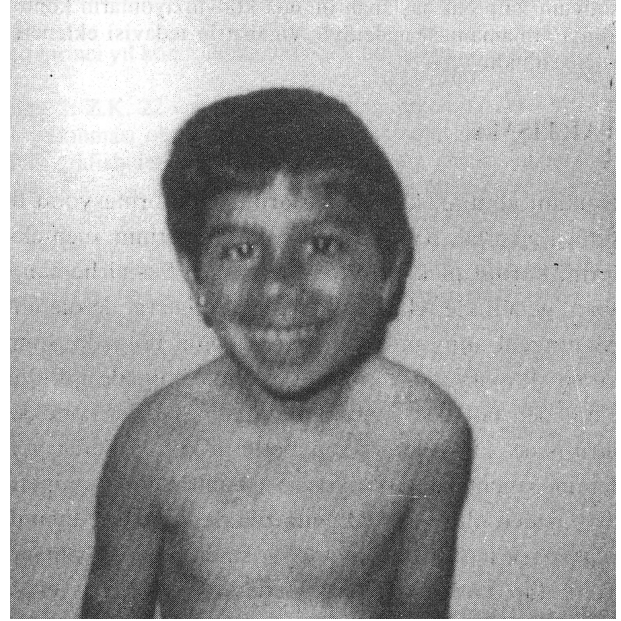
**Anahtar kelimeler:** Sturge-Weber sendromu

Sturge Weber Sendromu (SWS), 50.000 doğumda bir görülen, trigeminal sinirin ilk bölümü ile innerve edilen derinin en az bir kısmını içine alan, fasiyal hemanjiyom, konvülsiyon, intrakraniyal kalsifikasyonlar, kontrateral hemiparezi ve ipsilateral vasküler anomaliler ile karakterize sporadik doğumsal bir bozukluktur (1-3). Konvülsiyonlar, hastaların büyük bir kısmında hayatın ilk yılı içinde ortaya çıkmaktadır (2).

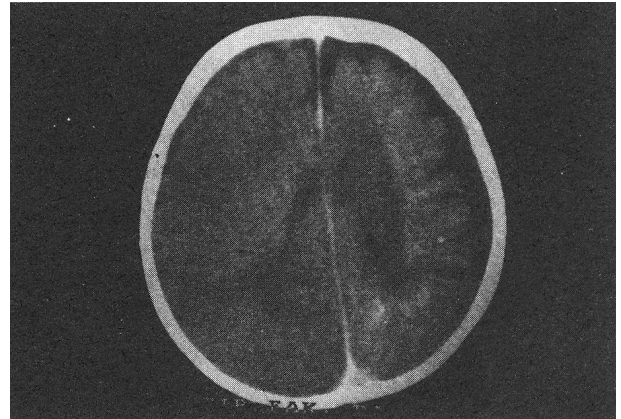
## OLGU

Beş yaşındaki kız olgu, havale şikayeti ile getirildi. Havalesinin, sağ kol ve sağ bacağı lokalize ve çoğu zaman iki-üç dakika sürdüğü ifade edildi. Hastanın dört aylıkken ilk defa havale geçirdiği, ismini bilmedikleri bir havale ilacı başladığı ve daha sonra havalesinin olmaması gerekçesi ile aile tarafından tedaviye devam edilmediği öğrenildi. Dört yıldır havale geçirmediği ifade edilen hasta, son 15 gündür havale geçirme şikayeti ile servisimize getirildi. Prenatal ve natal özelliği olmadığı, anne ve baba arasında akarabalığın bulunmadığı öğrenildi.

Fizik muayenede vital bulgular stabil, boy, vücut ağırlığı ve baş çevresi 25-50 persentillerde idi. Yüzün sol yarısından fazlasını kaplayan ve vücudun sol tarafında daha fazla olmak üzere tüm vücutta yaygın hemanjiyomlar, yüzün sol tarafında



Şekil 1. Hastanın genel görünümü: Yüzün sol yarısından fazlasını kaplayan hemanjiyom ve yüzün sol tarafında hipertrofi.



Şekil 2. BT: Sol serebral hemisferde atrofi, sol frontoparyetal bölgede kalsifikasyon alanları.

hipertrofi, sağda hemiparezi ve sol gözde glokom mevcuttu.

Laboratuvar incelemelerinde rutin kan ve idrar tetkiki,

karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri normaldi. Kranial grafilerde sol frontoparyetal bölgede çift kontur ve kıvrımlı kalsifikasyon, bilgisayarlı beyin tomografisinde (BT) sol serebral hemisferde atrofi, sol frontoparyetal bölgede kalsifikasyon alanları, kranial manyetik rezonans (MR) tetkikinde sol hemisferde leptomeningeal anjiyoma, sol fronto paryetal konveksite düzeyinde daha belirgin olmak üzere kortikal yerleşimli gyriiform kalsifikasyonla uyumlu T1 ve T2 ağırlıklılı serilerde anintens lineer sinyal değişiklikleri saptandı.

Olguya, fizik muayene, klinik ve radyolojik bulgularla Sturge-Weber sendromu tanısı konuldu. Antiepileptik tedavi olarak sodyum valproat başlanan olguda konvülsiyonların kontrol altına alınamaması nedeniyle vigabatrin tedavisi eklenerek izleme alındı.

## TARTIŞMA

Hemanjiyomlar, kan damarlarının malformasyonu ile ortaya çıkarlar. SWS'da asıl patoloji, derinin, meninkslerin, koroid pleksusun anjiyomudur. Fasiyal hemanjiyom, genellikle tek taraflıdır, fakat bilateral de olabilir. Meningeal anjiyomlar en sık oksipital bölgede, sonra sırası ile paryetal, temporal, frontal bölgede görülür. Etkilenen bölgede kan akımının yavaşlaması korteks atrofisine, kalsifikasyon, nöbetlerin klinik olarak gözlemine, mental retardasyona ve kontrateral hemiparaziye neden olur (2,4,5). Olgumuzda da literatürle uyumlu olarak tek taraflı (yüzün sol yarısında) fasiyal hemanjiyom olup, konvülsiyonları vücudun sağ yarısına lokalize ve tonik klonik vasıfta idi. Ayrıca, bu konvülsiyonlar bir süre tekli antikonvülsanla kontrol altına alınmasına rağmen, ilerleyen zamanda kontrol altına alınamamış ve ikili kombine tedaviye geçilmiştir.

SWS'da fasiyal hemanjiyom ile nöbetlerin şiddeti arasında korelasyon yoktur (2,6). Fasiyal hemanjiyomu olmadan da SWS tanısı alan bir olgu bildirilmiştir (6). Ayrıca bir çalışmada SWS olmadan da fasiyal hemanjiyom olabileceği gösterilmiştir (7).

SWS'da % 40 olguda fundal koroidal anjiyomlar görülür (3). Yine, % 30 olguda fasiyal anjiyom tarafında konjenital veya akiz glokom vardır. Glokom daha önceki çalışmalarda % 48-60 arasında bildirilmiştir (8,9). Glokom % 72 olguda ilk beş yılda ortaya çıkar (8). Açık anomali gözlerde geniometri başarılıdır (9). Olgumuzda da göz muayenesinde glokom saptanarak ilaç tedavisine başlandı.

SWS'nin radyolojik bulguları arasında serebral atrofi, beyinde kalsifikasyonlar, koroid pleksusta belirginleşme, lateral ventriküllerde genişleme ve venöz anormallikler sayılabilir (1,2,7,10).

SWS'da tedavi yaklaşımları pediatrist, oftalmolog, nörolog, ortopedist ve psikiyatrist tarafından uygulanan, multidisipliner yaklaşımdır (4). Prognozu, geçirilen nöbetlerin sıklığı ve şiddeti belirlediğinden dolayı, öncelikle nöbetler tedavi edilmelidir. Daha önce yayınlanan 52 ve 171 olgulu SWS serilerinde, hastaların % 83 ve % 80'inde nöbet gözlenmiş ve tedavide valproik asit, fenitoin, fenobarbital, karbamazepin kullanılmış, nöbetlerin ancak % 43'ü kontrol altına alınmıştır (8,9). Kontrol altına alınamayan nöbetlerde vigabatrin kullanımının yararlı olacağı ifade edilmektedir (11). Olgumuzda da Na valproat tedavisi ile kontrol altına alınamayan konvülsiyonlar ilave vigabatrin kullanımı ile kontrol altına alınmıştır.

Bu yazıda, konvülsiyon ile getirilen olgulara hemanjiyomda eşlik ediyorsa, ayırıcı tanıda Sturge Weber sendromunun da düşünülmesi gerektiği, inatçı durdurulamayan konvülsiyonlarla karşılaşılabileceği vurgulandı.

## KAYNAKLAR

1. Enjolras O, Riche MC, Merland JJ: Facial port-wine stains and Sturge-Weber Syndrome. *Pediatrics* 76:48-51, 1985.
2. Fenichel GM: *Clinical Pediatric Neurology* 3th ed, Philadelphia: WB Saunders 265-6, 1997.
3. İnan C, Marcus J: Sturge-Weber Syndrome: report of an unusual cutaneous distribution. *Brain Dev* 21:68-70, 1999.
4. Jones KL: *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 5 th. Ed. WB. Saunders Company, Philadelphia 495-7, 1997.
5. Aylett SE, Neville BG, Cross JH, Boyd S, Chong WK, Kirkham FJ: Sturge-Weber syndrome: cerebral haemodynamics during seizure activity. *Dev Med Child Neurol* 41:480-5, 1999.
6. Aydın A, Çakmakçı H, Kovanlıkaya A, Dirik E: Sturge Weber syndrome without facial nevus. *Pediatr Neurol* 22:400-2, 2000.
7. Sullivan TJ, Clarken MP, Morin JD: The ocular manifestations of the Sturge-Weber syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strab* 29:239, 1992.
8. Sujansky E, Conradi S: Outcome of Sturge-Weber syndrome in 52 adults. *Am Med Genet* 57:35-45, 1995.
9. Sujansky E, Conradi S: Outcome of Sturge-Weber syndrome: age of onset of seizures and glaucoma and the prognosis for affected children. *J Child Neurol* 10:49-58, 1995.
10. Çaksen H, Kısaarslan AF, Yüksel Ş, Çiftçi A: Sturge Weber Sendromu: Bileteral serebral lezyonu olan bir vakanın takdimi. *Yeni Tıp Derg* 4:216-8, 1997.
11. Buchan N, Kearney B: Vigabatrin in the Sturge Weber syndrome. *Med J Aust* 158:652-4, 1993.