

# Multidisciplinaire richtlijn: diagnostiek en behandeling van Sturge Weber Syndroom

Auteurs: E.D. van Pelt, C.E. Catsman-Berrevoets

Datum: 5-11-2019

Geldigheidsduur: 2021

## *Inhoudsopgave*

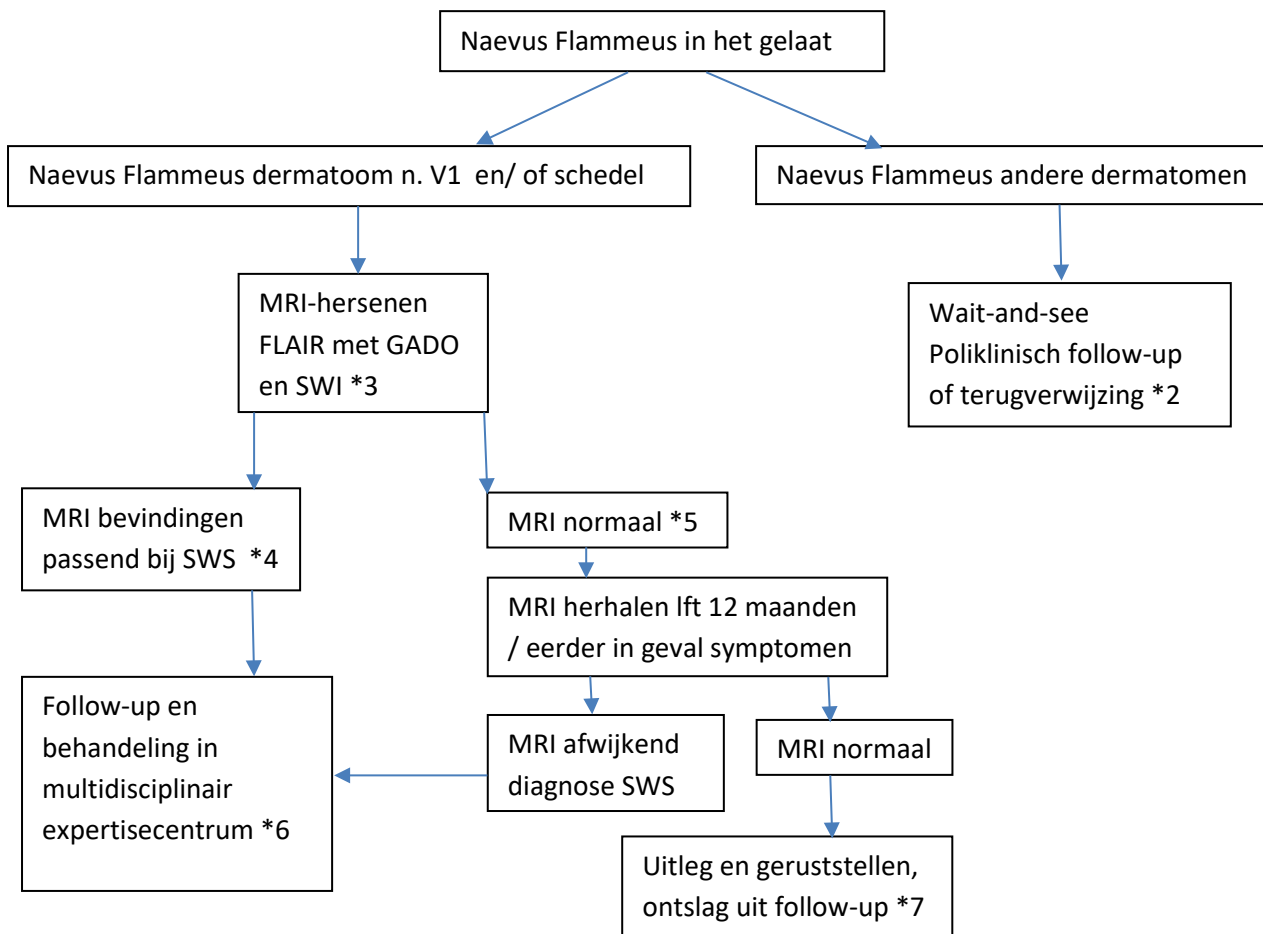
Stroomschema diagnostiek SWS	2
Stroomschema multidisciplinaire behandeling SWS	3
Voetnoten stroomschema's	4
Inleiding	7
Symptomen	7
Diagnostiek	9
Behandeling en begeleiding	9
Patiëntenvereniging	11
Referenties	12

## Disclaimer

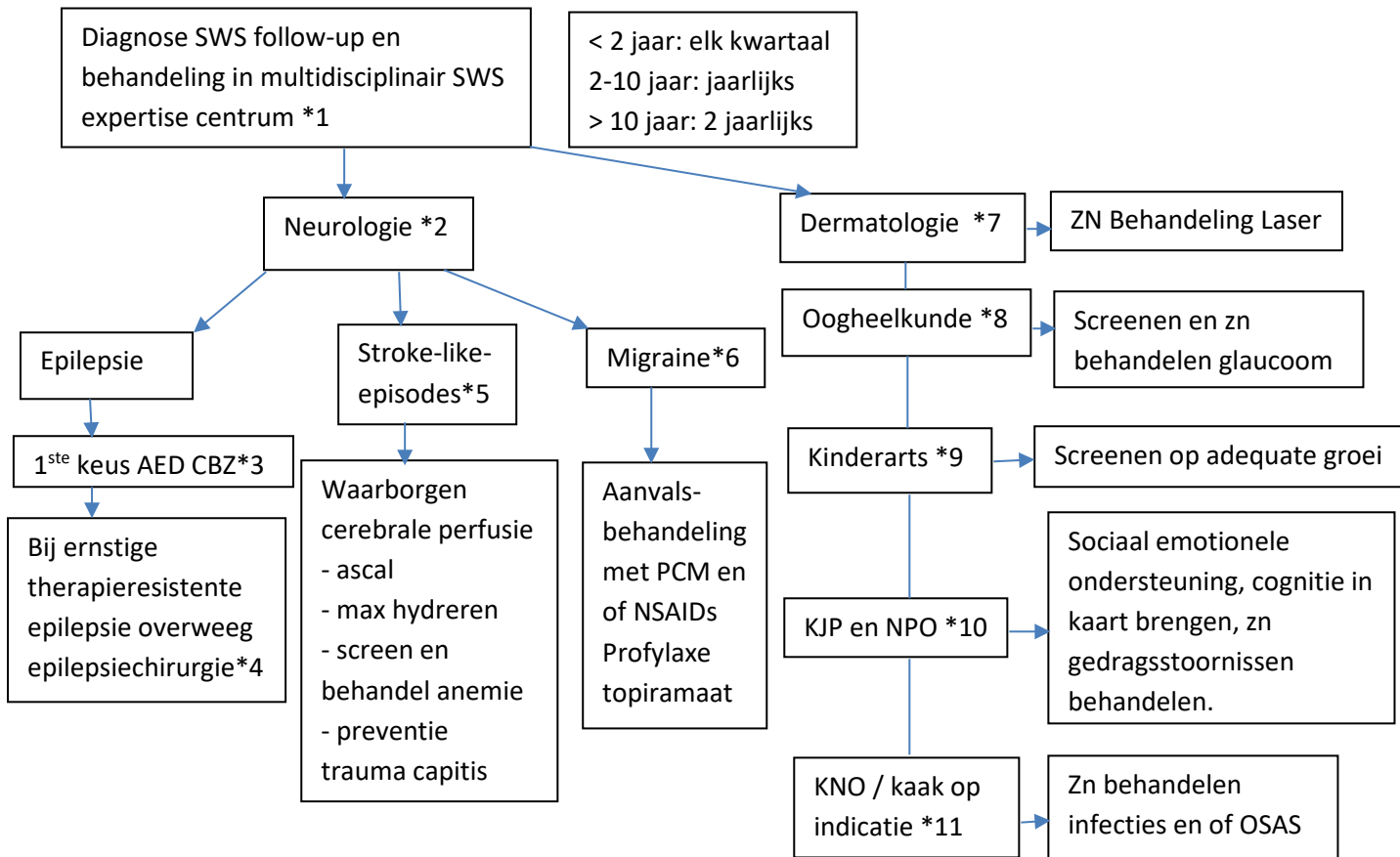
1 januari 2015

De Richtlijnen van de afdeling Neurologie Erasmus MC zijn met zorg samengesteld op basis van de stand van de wetenschap ten tijde van het vaststellen van de Richtlijn. Deze Richtlijnen zijn bedoeld voor medici. Een Richtlijn moet worden gezien als aanbeveling, waarvan indien daar goede argumenten voor zijn kan worden afgeweken. Mede omdat de wetenschappelijke inzichten zich ontwikkelen en kunnen wijzigen, aanvaarden zowel de afdeling Neurologie als de individuele opstellers van de Richtlijnen geen enkele aansprakelijkheid voor onverhoopte onvolkomenheden in de Richtlijnen, of eventuele gevolgen daarvan. De Richtlijnen commissie stelt zich open voor attentering op (vermeende) onvolkomenheden in de opmaak of inhoud van de Richtlijnen.

### Stroomschema Diagnostiek verdenking SWS bij kinderen < 6 mnd



## Overzicht multidisciplinaire behandeling SWS



## Voetnoten stroomschema diagnostiek SWS bij kinderen

\*1 Kinderen met een Naevus Flammeus (wijnvlek) in de 1<sup>ste</sup> tak van de nervus trigeminus en / of op de schedel hebben een verhoogd risico op het ontwikkelen van SWS. Dit risico bedraagt 78% bij een wijnvlek in het hele distributiegebied van de 1<sup>ste</sup> tak van de nervus trigeminus en 26% bij een wijnvlek die maar een deel van het distributiegebied beslaat. Het risico op SWS neemt toe wanneer de wijnvlek bilateraal in de eerste tak van n. V is gelegen.

\*2 Kinderen met een Naevus Flammeus in het gelaat elders dan in de 1<sup>ste</sup> tak van de nervus trigeminus en / of op de schedel hebben een licht verhoogd risico op SWS. Het advies is om deze kinderen te vervolgen en niet standaard een MRI te verrichten maar enkel op indicatie in geval van symptomen (bv. migraine, epilepsie of stroke-like-episodes).

\*3 Vraag een MRI-hersenen aan volgens SWS protocol. Dit protocol bevat onder andere een FLAIR-serie met contrast en SWI. Kinderen tot 2-3 maanden oud kunnen vaak zonder narcose mbv een speciaal kussen de MRI ondergaan. Van ter voren wordt een infuus geplaatst op de dagbehandeling ten behoeve van de contrastserie.

\*4 Bij 80% van de kinderen met SWS is de 1<sup>ste</sup> MRI-hersenen rond de leeftijd van 3 maanden afwijkend. De aanwezigheid van piaale angiomatose is diagnostisch voor SWS. Hypermyelinisatie in combinatie met een wijnvlek past ook bij de diagnose SWS. Een verdikte plexus choroideus > 5.4 mm maakt de diagnose SWS waarschijnlijk.

\*5 De minderheid van de kinderen met SWS heeft een normale MRI-hersenen rond de leeftijd van 3 maanden (20%). Echter een normale MRI-hersenen rond 3 maanden sluit SWS niet uit. Daarom is het advies om de MRI-hersenen rond de leeftijd van 12 maanden te herhalen. Doorgaans zal deze MRI-hersenen onder narcose plaats vinden.

\*6 Kinderen met SWS worden behandelend en gecontroleerd op de multidisciplinaire polikliniek voor kinderen met Naevus Flammeus en of Sturge Weber Syndroom. Zie stroomschema multidisciplinaire behandeling.

\*7 Kinderen met een Naevus Flammeus en een normale MRI-hersenen op de leeftijd van 12 maanden ontwikkelen doorgaans geen SWS. Deze kinderen en hun ouders kunnen worden gerustgesteld en uit de follow-up ontslagen.

## Voetnoten stroomschema multidisciplinaire behandeling SWS

\*1 In het Erasmus MC Sophia worden kinderen met SWS behandeld en gecontroleerd op een speciaal multidisciplinair spreekuur. Dit is een gezamenlijk spreekuur met de neuroloog, dermatoloog en kinderarts. Daarnaast zijn de oogarts, kinderpsychiater, KNO-arts en kaakchirurg betrokken bij dit spreekuur.

\*2 De belangrijkste pijlers voor de behandeling van de neuroloog zijn het behandelen van epilepsie, migraine en stroke-like-episodes.

\*3 Bijna alle patiënten met SWS krijgen epilepsie. 75% krijgt de 1<sup>ste</sup> aanval in het 1<sup>ste</sup> levensjaar, 86% voor de 2<sup>de</sup> verjaardag en 95% voor de leeftijd van 5 jaar. De epileptische aanvallen kunnen vrij discreet zijn, dwz focale aanvallen met schokken in bv. een arm of een hand of in het gelaat. Het is belangrijk om ouders goed te instrueren daar op te letten en om zich te melden bij symptomen. Omdat de epileptische aanvallen bij SWS schadelijk zijn en mede leiden tot progressieve atrofie van de hersenen en klinische achteruitgang, is het belangrijk op de epilepsie slagvaardig te behandelen. Het anti-epilepticum van 1<sup>ste</sup> keus is carbamazepine bij SWS. Zie [www.kinderformularium.nl](http://www.kinderformularium.nl) voor doseringen. Alternatieven zijn bijvoorbeeld oxcarbamazepine, levetiracetam (nadeel gedragsbijwerkingen), valproïnezuur of lamotrigine. Epilepsie kan ook goed (mede) behandeld worden door de eigen (kinderarts of )kinderneuroloog in de buurt.

\*4 In geval van refractaire epilepsie en persisteren van aanvallen ondanks adequate dosering van 2 anti-epileptica is het advies om patiënten laagdrempelig te verwijzen voor counseling over epilepsiechirurgie.

\*5 Neurologische uitval bij SWS kan vrij plotseling ontstaan in het kader van stroke-like-episodes. Stroke-like-episodes kunnen getriggerd worden door epilepsie, migraine, maar bij peuters en kleuters ook door een val op het hoofd. Preventie van stroke-like-episodes wordt beoogd door het waarborgen van een optimale cerebrale perfusie door het geven van acetylsalicylzuur, maximaal hydreren en het screenen op en behandelen van anemie. Geef het advies om extra goed te laten drinken in geval van braken of diarree en bij hitte. Zo nodig kan ORS gegeven worden. Tevens kan overwogen worden een helm te dragen (op risicovolle momenten bv. fietsen) ter preventie van trauma capitis.

\*6 28% van de SWS patiënten hebben migraineachtige hoofdpijnklachten. De prevalentie van migraine is aanzienlijk hoger dan in de gewone populatie (31% vs 5%). De aanvallen kunnen dagen aanhouden en gaan soms gepaard met stroke-like-episodes. Qua aanvalsbehandeling kunnen patiënten goed behandeld worden met paracetamol en of NSAIDs. Geef geen triptanen vanwege de vasospasmen. Profylactisch kan topiramaat gegeven worden. Geef liever ook geen propranolol omdat dit hypotensie en een verminderde perfusie kan geven.

\*7 De dermatoloog heeft een belangrijke rol in het vaststellen en beschrijven van de Naevus Flammeus en eventuele andere huidafwijkingen. 40% van de kinderen met SWS hebben ook huidafwijkingen elders of het lichaam, zogenaamde diffuse capillaire angiomatose. Kinderen met een Naevus Flammeus kunnen een laserbehandeling krijgen. Echter de wijnvlek zal hierdoor niet

verdwijnen, maar slechts minder zichtbaar worden. Daarnaast laat de laser ook littekens na en is het effect niet blijvend. Een laserbehandeling bestaat vaak uit meerdere behandelingen. Laserbehandeling is een pijnlijke behandeling en vindt bij kinderen onder sedatie plaats. Voorlichting door de dermatoloog is belangrijk zodat kinderen en hun ouders realistische verwachtingen hebben. Idealiter wordt gewacht met laserbehandeling tot het kind hier zelf voor kan kiezen.

\*8 De oogarts screent op en behandelt zo nodig glaucoom. De behandeling is in 1<sup>ste</sup> instantie medicamenteus met oogdruppels om de oogdruk te verlagen. Bij onvoldoende resultaat en bedreigde visus volgt zo nodig operatief ingrijpen.

\*9 De kinderarts is betrokken ten behoeve van de algemene gezondheid van het kind en het controleren van de groei. Groeihormoon deficiëntie komt 18 maal vaker voor bij SWS dan in de gezonde populatie. Ook de prevalentie van centrale hypothyreoïdie is toegenomen.

\*10 De kinder- en jeugd psychiater is betrokken t.a.v. de stemming en cognitie. Mentale retardatie komt tot bij 50% van de SWS patiënten voor. Daarnaast komen gedragsstoornissen als ADHD, ODD en verminderde sociale vaardigheden vaker voor. Depressieve klachten komen vooral voor bij SWS patiënten met een normale cognitie en wordt vooral geweten aan de cosmetische gevolgen van de wijnvlek. Door de wijnvlek krijgen kinderen met SWS later vaak psychosociale problemen. Professionele hulp kan hierbij een oplossing of steun bieden. Daarnaast wordt en vanuit de KJP een neuropsychologisch onderzoek verricht. Liefst voor aanvang of wisseling van school, zodat de school ook gerichte adviezen kan krijgen.

\*11 Een consult KNO-arts/ kaakchirurg is alleen op indicatie bij een Naevus Flammeus in de 2<sup>de</sup> en of 3<sup>de</sup> tak van de nervus trigeminus. KNO problemen komen frequent voor, met name bij patiënten met hypertrofie van faciale structuren. Met name oorinfecties en obstructief slaapapneu syndroom worden vaak gezien. De vasculaire malformatie kan doorlopen in het harde en zachte weefsel van de kaak. Dit kan leiden tot zwelling van de kaak en het vervroegd doorkomen van het (volwassen) gebit. Daarnaast kunnen tanden eerder loslaten door een verkeerde hechting aan de kaak. Daarom worden kinderen met SWS rond de leeftijd van 6 jaar verwezen naar de kaakchirurg/ orthodontist.

## Inleiding

Sturge Weber Syndroom (SWS) is een variabele aandoening met een progressief beloop en komt naar schatting voor bij 1 op 20.000 – 50.000 geboorten. Jongens en meisjes zijn evenveel aangedaan. Er zijn in Nederland ongeveer 100 kinderen en volwassenen die het syndroom hebben. Daarnaast hebben sommige mensen wel enkele symptomen maar niet het klassieke syndroom. Het SWS wordt gekenmerkt door een wijnvlek in de eerste tak van de n. trigeminus, glaucoom en vasculaire afwijkingen van het ipsilaterale oog en ipsilaterale vooral occipitaal gelokaliseerde leptomeningeale angiomatose. SWS is geen erfelijke aandoening. Wel is er een mutatie van het GNAQ gen 9q21 van de aangedane weefsels (somatisch mozaïek). Gevolg van deze mutatie is de abnormale vasogenese.

## Symptomen en classificatie

Niet alle kinderen met een wijnvlek in het gelaat blijken een SWS te ontwikkelen. Het risico om SWS te krijgen is 78% bij een wijnvlek in het hele distributie gebied van de 1<sup>ste</sup> tak van de n. trigeminus, 26% bij een wijnvlek die maar een deel van dit distributiegebied beslaat en 8% bij een wijnvlek op de schedel. Het risico op SWS neemt toe wanneer de wijnvlek bilateraal in de eerste tak van n. V is gelegen. Zeldzaam komt leptomeningeale angiomatose voor zonder wijnvlek.

Per patiënt is de uitgebreidheid van de symptomen op jonge leeftijd niet te voorspellen. In het algemeen zijn er weinig gegevens bekend over de impact van SWS bij kinderen en volwassenen, de levensverwachting en de kwaliteit van leven. Er zijn SWS'ers die mild zijn aangedaan en bij wie de progressie meevalt. Er zijn ook SWS'ers die van jongs af aan al ernstige problemen kennen. In het algemeen zijn jongens mogelijk wat ernstiger gedaan. Jongen ontwikkelen epilepsie op jongere leeftijd en hebben vaker refractaire epilepsie.

SWS wordt geclassificeerd volgens de Roach schaal:

Type 1 Faciale en leptomeningeale angiomen; vaak ook glaucoom (klassiek SWS)

Type 2 Faciaal angioom, geen centraal zenuwstelsel betrokkenheid; kan ook glaucoom hebben

Type 3 Geïsoleerde leptomeningeale- cerebrale angiomatose, meestal geen glaucoom.

In de meerderheid van de patiënten met SWS is de intracraniële angiomatose unilateraal en vaak posterior gelokaliseerd. Meestal, maar niet altijd correleert het met de unilaterale of bilaterale distributie van de wijnvlek. De grootte van de wijnvlek hoeft niet altijd te correleren met de uitgebreidheid van de intracraniële afwijkingen. Bij 15% van de SWS patiënten is de angiomatose bilateraal. Het risico op epilepsie bij deze patiënten is verhoogd. Het neurologisch beeld wordt gekenmerkt door symptomatische lokalisatie gebonden epilepsie, vaak met secundaire generalisatie, een unilateraal piramidaal syndroom, mentale retardatie, gedragsproblemen en gezichtsveldafwijkingen. Verder ook hoofdpijn en stroke-like-episodes. Op volwassen leeftijd stabiliseren deze symptomen zich meestal.

## Epilepsie

Bijna alle patiënten met SWS krijgen epilepsie. 75% krijgt de 1<sup>ste</sup> aanval in het 1<sup>ste</sup> levensjaar, 86% voor de 2<sup>de</sup> verjaardag en 95% voor de leeftijd van 5 jaar. Echter een 1<sup>ste</sup> insult op oudere leeftijd kan voorkomen. Bij 30% begint de epilepsie met een convulsie bij koorts. Status epilepticus komt frequent voor en is geassocieerd met een hierna optredende langdurige (dagen tot soms maanden) unilaterale zwakte van een lichaamshelft of het ontstaan van nieuwe gezichtsvelddefecten. Deze

'stroke-like-episodes' kunnen ook voorkomen als geïsoleerd ischemisch symptoom. Vroeg ontstane epilepsie, bilaterale cerebrale angiomatose en ernstige unilaterale laesies zijn prognostisch slechte tekenen.

### **Cognitie en gedrag**

Mentale retardatie komt tot bij 50% van de patiënten voor. Daarnaast wordt melding gemaakt van een frequenter voorkomen van gedragsstoornissen zoals ADHD, ODD, depressie en verminderde sociale vaardigheden in vergelijking met gezonde broers/zussen. Depressieve klachten komen vooral voor bij SWS patiënten met een normale cognitie en wordt vooral geweten aan de cosmetische gevolgen van de wijnvlek. Door de wijnvlek krijgen de kinderen met het SWS later vaak psychosociale problemen. De wijnvlek zorgt voor een slecht zelfbeeld, weinig zelfvertrouwen en problemen met sociale interactie. Dit kan zorgen voor een isolatie en emotionele uitbarstingen. Professionele hulp kan hierbij een oplossing of steun bieden.

### **Migraine en hoofdpijn**

28% van de SWS patiënten hebben migraineachtige hoofdpijnklachten. De prevalentie van migraine is aanzienlijk hoger dan in de gewone populatie (31% vs 5%). De aanvallen kunnen dagen aanhouden en gaan soms gepaard met stroke-like episodes. Differentiatie van epilepsie is erg belangrijk.

### **Progressieve neurologische uitval**

Neurologische uitval kan vrij plotseling ontstaan i.h.v. de stroke-like episodes, maar kan ook langzaam progressief zijn. Stroke-like episodes kunnen getriggerd worden door epilepsie (met name wanneer die voor de leeftijd van 6 maanden begint), migraine maar in peuters en kleuters ook door een val op het hoofd. Neurologisch progressieve uitval komt het meest bij kinderen voor, maar ook bij volwassenen is dit beschreven. Hydrocephalus komt zelden voor, maar het lijkt over het algemeen een gevolg te zijn van een veneuze afvoer belemmering of afsluiting van veneuze drainage door (micro) trombi met een cerebrospinale resorptie stoornis als gevolg.

### **KNO en gebit**

KNO problemen komen frequent voor, met name bij patiënten met hypertrofie van faciale structuren. Met name oor infecties en obstructief slaapapneu syndroom worden vaak gezien. De vasculaire malformatie kan doorlopen in het harde en zachte weefsel van de kaak. Dit zorgt voor zwelling en vervroegd doorkomen van het volwassen gebit. Daarnaast kunnen de tanden eerder loslaten door een verkeerde hechting aan de kaak. Het komt voor dat het kaakbot aan de kant van de wijnvlek vergroot is door de vaatafwijking.

### **Endocrinologische problemen**

Groeihormoon deficiëntie komt 18 maal vaker voor dan in de normale populatie. Ook de prevalentie van centrale hypothyreoïdie is toegenomen.

### **Oogheelkundige problemen**

De prevalentie van glaucoom bij SWS patiënten varieert tussen de 30-60%. De leeftijd waarop glaucoom optreedt kent 3 piekmomenten: 40% krijgt glaucoom in het eerste levensjaar, 23% tussen 5 – 9 jaar, 20% na het 20<sup>ste</sup> levensjaar. Gezien het voorkomen van late-onset glaucoom dient dit levenslang jaarlijks en aan beide ogen gecontroleerd te worden. Overigens treedt het glaucoom niet altijd aan dezelfde zijde op van de wijnvlek.



## Diagnostiek

### *Vaststellen SWS*

Patiënten met een Naevus Flammeus in de 1<sup>ste</sup> tak van de nervus trigeminus en / of op de schedel hebben een verhoogd risico op het ontwikkelen van SWS. Het advies is om bij deze kinderen op de leeftijd van ongeveer 3 maanden een MRI-hersenen aan te vragen volgens SWS protocol. Dit protocol bevat onder andere een FLAIR-serie met contrast en SWI. Kinderen tot 2-3 maanden oud kunnen vaak zonder narcose mbv een speciaal kussen de MRI ondergaan. Van ter voren wordt een infuus geplaatst op de dagbehandeling ten behoeve van de contrastserie. Bij 80% van de kinderen met SWS is de 1<sup>ste</sup> MRI-hersenen rond de leeftijd van 3 maanden afwijkend. De aanwezigheid van piale angiomatose is diagnostisch voor SWS. Hypermyelinisatie in combinatie met een wijnvlek past ook bij de diagnose SWS. Een verdikte plexus choroideus > 5.4 mm maakt de diagnose SWS waarschijnlijk. De minderheid van de kinderen met SWS heeft een normale MRI-hersenen rond de leeftijd van 3 maanden (20%). Echter een normale MRI-hersenen rond 3 maanden sluit SWS niet uit. Daarom is het advies om de MRI-hersenen rond de leeftijd van 12 maanden te herhalen. Doorgaans zal deze MRI-hersenen onder narcose plaats vinden. Kinderen met een Naevus Flammeus en een normale MRI-hersenen op de leeftijd van 12 maanden (Sens 100%, Spec 100%) ontwikkelen doorgaans geen SWS. Deze kinderen en hun ouders kunnen worden gerustgesteld en uit de follow-up ontslagen.

### *Vaststellen epilepsie*

Bijna alle patiënten met SWS krijgen epilepsie. 75% krijgt de 1<sup>ste</sup> aanval in het 1<sup>ste</sup> levensjaar, 86% voor de 2<sup>de</sup> verjaardag en 95% voor de leeftijd van 5 jaar. De epileptische aanvallen kunnen vrij discreet zijn, dwz focale aanvallen met schokken in bv. een arm of een hand of in het gelaat. In geval van kliniek wordt er een EEG verricht om epilepsie vast te stellen.

## Behandeling en begeleiding

In het Erasmus MC Sophia worden kinderen met SWS behandeld en gecontroleerd op een speciaal multidisciplinair spreekuur. Dit is een gezamenlijk spreekuur met de neuroloog, dermatoloog en kinderarts. Daarnaast zijn de oogarts, kinderpsychiater, KNO-arts en kaakchirurg betrokken bij dit spreekuur. De belangrijkste pijlers voor de behandeling van de neuroloog zijn het behandelen van epilepsie, migraine en stroke-like-episodes.

### **Leden multidisciplinair Sturge Weber Syndroom team:**

Kinderneuroloog: dr. Suzanne Koudijs

Kinderdermatoloog: prof Suzanne Pasmans

Kinderarts: dr Peter de Laat

Secretariaat: Marie Louise Witjens: [sturgewebersyndroom@erasmusmc.nl](mailto:sturgewebersyndroom@erasmusmc.nl)

### *Epilepsie*

De epileptische aanvallen bij SWS geven waarschijnlijk aanleiding tot focale hypoxie in dat deel van de hersenen met al verminderde perfusie door een afwijkende veneuze afvoer door de angiomatose. Hoe meer focale epileptische aanvallen hoe uitgebreider de progressieve atrofie van

de hersenen en daar mee gepaard gaande klinische achteruitgang. Daarom is het belangrijk op de epilepsie slagvaardig te behandelen. Er lijkt een time-window te zijn voor de preventie van progressieve atrofie. Het streven is daarom om de epilepsie zsm onder controle te krijgen. Het anti-epilepticum van 1<sup>ste</sup> keus is carbamazepine bij SWS. Zie [www.kinderformularium.nl](http://www.kinderformularium.nl) voor doseringen. Alternatieven zijn bijvoorbeeld oxcarbamazepine, levetiracetam (nadeel gedragsbijwerkingen), valproïnezuur of lamotrigine. Epilepsie kan ook goed behandelend en gecontroleerd worden door de eigen kinderneuroloog in de buurt. In geval van refractaire epilepsie en persisteren van aanvallen ondanks adequate dosering van 2 anti-epileptica is het advies om patiënten laagdrempelig te verwijzen voor counseling over epilepsiechirurgie.

#### *Stroke-like-episodes*

Neurologische uitval bij SWS kan vrij plotseling ontstaan in het kader van stroke-like-episodes. Stroke-like-episodes kunnen getriggerd worden door epilepsie, migraine, maar bij peuters en kleuters ook door een val op het hoofd. Preventie van stroke-like-episodes wordt beoogd door het waarborgen van een optimale cerebrale perfusie door het geven van acetylsalicylzuur, maximaal hydreren en het screenen op en behandelen van anemie. Geef het advies om extra goed te laten drinken in geval van braken of diarree en bij hitte. Zo nodig kan ORS gegeven worden. Tevens kan overwogen worden een helm te dragen (op risicovolle momenten bv. fietsen) ter preventie van trauma capitis.

#### *Migraine*

28% van de SWS patiënten hebben migraineachtige hoofdpijnklachten. De prevalentie van migraine is aanzienlijk hoger dan in de gewone populatie (31% vs 5%). De aanvallen kunnen dagen aanhouden en gaan soms gepaard met stroke-like-episodes. Qua aanvalsbehandeling kunnen patiënten goed behandeld worden met paracetamol en of NSAIDs. Geef geen triptanen vanwege de vasospasmen. Profylactisch kan topiramaat gegeven worden. Geef liever ook geen propranolol omdat dit hypotensie en een verminderde perfusie kan geven.

#### *Dermatoloog*

De dermatoloog heeft een belangrijke rol in het vaststellen en beschrijven van de Naevus Flammeus en eventuele andere huidafwijkingen. 40% van de kinderen met SWS hebben ook huidafwijkingen elders of het lichaam, zogenaamde diffuse capillaire angiomatose. Kinderen met een Naevus Flammeus kunnen een laserbehandeling krijgen. Echter de wijnvlek zal hierdoor niet verdwijnen, maar slechts minder zichtbaar worden. Daarnaast laat de laser ook littekens na en is het effect niet blijvend. Een laserbehandeling bestaat vaak uit meerdere behandelingen. Laserbehandeling is een pijnlijke behandeling en vindt bij kinderen onder sedatie plaats. Voorlichting door de dermatoloog is belangrijk zodat kinderen en hun ouders realistische verwachtingen hebben. Idealiter wordt gewacht met laserbehandeling tot het kind hier zelf voor kan kiezen.

#### *Oogarts*

De oogarts screent op en behandelt zo nodig glaucoom. De behandeling is in 1<sup>ste</sup> instantie medicamenteus met oogdruppels om de oogdruk te verlagen. Bij onvoldoende resultaat en bedreigde visus volgt zo nodig operatief ingrijpen.

#### *Kinderarts*

De kinderarts is betrokken ten behoeve van de algemene gezondheid van het kind en het controleren van de groei. Groeihormoon deficiëntie komt 18 maal vaker voor bij SWS dan in de gezonde populatie. Ook de prevalentie van centrale hypothyreoïdie is toegenomen.

#### *Kinder- en jeugdpsychiater*

De kinder- en jeugd psychiater is betrokken t.a.v. de stemming en cognitie Mentale retardatie komt tot bij 50% van de SWS patiënten voor. Daarnaast komen gedragsstoornissen als ADHD, ODD en verminderde sociale vaardigheden vaker voor. Depressieve klachten komen vooral voor bij SWS patiënten met een normale cognitie en wordt vooral geweten aan de cosmetische gevolgen van de wijnvlek. Door de wijnvlek krijgen kinderen met SWS later vaak psychosociale problemen. Professionele hulp kan hierbij een oplossing of steun bieden. Daarnaast wordt en vanuit de KJP een neuropsychologisch onderzoek verricht. Liefst voor aanvang of wisseling van school, zodat de school ook gerichte adviezen kan krijgen.

#### *KNO-arts/ Kaakchirurg*

Een consult KNO-arts/ kaakchirurg is alleen op indicatie bij een Naevus Flammeus in de 2<sup>de</sup> en of 3<sup>de</sup> tak van de nervus trigeminus. KNO problemen komen frequent voor, met name bij patiënten met hypertrofie van faciale structuren. Met name oorinfecties en obstructief slaapapneu syndroom worden vaak gezien. De vasculaire malformatie kan doorlopen in het harde en zachte weefsel van de kaak. Dit kan leiden tot zwelling van de kaak en het vervroegd doorkomen van het volwassen gebit. Daarnaast kunnen tanden eerder loslaten door een verkeerde hechting aan de kaak. Daarom worden kinderen met SWS en uitbreiding van de naevus in nV2 en/ of nV3 rond de leeftijd van 6 jaar voor screening verwezen naar de orthodontist/ kaakchirurg.

#### **Patiënten vereniging**

Verwijs patiënten en hun ouders naar de patiëntenvereniging voor informatie en lotgenotencontact <https://www.wijnvlek-sturgeweber.nl/>. De vereniging organiseert regelmatig informatiebijeenkomsten.

## Referenties

1. Comi AM. Sturge-Weber syndrome. *Handb Clin Neurol*. 2015;132:157-68.
2. Sudarsanam A, Ardern-Holmes SL. Sturge-Weber syndrome: from the past to the present. *Eur J Paediatr Neurol*. 2014;18(3):257-66.
3. Shirley MD, Tang H, Gallione CJ, Baugher JD, Frelin LP, Cohen B, et al. Sturge-Weber syndrome and port-wine stains caused by somatic mutation in GNAQ. *N Engl J Med*. 2013;368(21):1971-9.
4. Kanada KN, Merin MR, Munden A, Friedlander SF. A prospective study of cutaneous findings in newborns in the United States: correlation with race, ethnicity, and gestational status using updated classification and nomenclature. *J Pediatr*. 2012;161(2):240-5.
5. Ch'ng S, Tan ST. Facial port-wine stains - clinical stratification and risks of neuro-ocular involvement. *J Plast Reconstr Aesthet Surg*. 2008;61(8):889-93.
6. Dutkiewicz AS, Ezzedine K, Mazereeuw-Hautier J, Lacour JP, Barbarot S, Vabres P, et al. A prospective study of risk for Sturge-Weber syndrome in children with upper facial port-wine stain. *J Am Acad Dermatol*. 2015;72(3):473-80.
7. Waelchli R, Aylett SE, Robinson K, Chong WK, Martinez AE, Kinsler VA. New vascular classification of port-wine stains: improving prediction of Sturge-Weber risk. *Br J Dermatol*. 2014;171(4):861-7.
8. Marana Perez AI, Ruiz-Falco Rojas ML, Puertas Martin V, Dominguez Carral J, Carreras Saez I, Duat Rodriguez A, et al. Analysis of Sturge-Weber syndrome: A retrospective study of multiple associated variables  
Análisis del síndrome de Sturge-Weber: estudio retrospectivo de múltiples variables asociadas. *Neurologia*. 2017;32(6):363-70.
9. Jagtap SA, Srinivas G, Radhakrishnan A, Harsha KJ. A clinician's dilemma: Sturge-Weber syndrome 'without facial nevus'!! *Ann Indian Acad Neurol*. 2013;16(1):118-20.
10. Ishikawa H, Li Y, Niwa A, Matsuura K, Maeda M, Tomimoto H. A case of 55-year-old man with first-ever generalized seizure diagnosed with Sturge-Weber syndrome type III by characteristic MRI findings. *Rinsho Shinkeigaku*. 2017;57(5):214-9.
11. Bachur CD, Comi AM. Sturge-weber syndrome. *Curr Treat Options Neurol*. 2013;15(5):607-17.
12. Bosnyak E, Behen ME, Guy WC, Asano E, Chugani HT, Juhasz C. Predictors of Cognitive Functions in Children With Sturge-Weber Syndrome: A Longitudinal Study. *Pediatr Neurol*. 2016;61:38-45.
13. Ville D, Enjolras C, Chiron C, Dulac O. Prophylactic antiepileptic treatment in Sturge-Weber disease. *Seizure*. 2002;11(3):145-50.
14. De la Torre AJ, Luat AF, Juhasz C, Ho ML, Argersinger DP, Cavuoto KM, et al. A Multidisciplinary Consensus for Clinical Care and Research Needs for Sturge-Weber Syndrome. *Pediatr Neurol*. 2018;84:11-20.
15. Bioxeda P, de Misa RF, Arrazola JM, Perez B, Harto A, Ledo A. [Facial angioma and the Sturge-Weber syndrome: a study of 121 cases] Angioma plano facial y síndrome de Sturge-Weber: estudio de 121 casos. *Med Clin (Barc)*. 1993;101(1):1-4.
16. Bay MJ, Kossoff EH, Lehmann CU, Zabel TA, Comi AM. Survey of aspirin use in Sturge-Weber syndrome. *J Child Neurol*. 2011;26(6):692-702.
17. Day AM, Hammill AM, Juhasz C, Pinto AL, Roach ES, McCulloch CE, et al. Hypothesis: Presymptomatic treatment of Sturge-Weber Syndrome With Aspirin and Antiepileptic Drugs May Delay Seizure Onset. *Pediatr Neurol*. 2019;90:8-12.
18. Hu J, Yu Y, Juhasz C, Kou Z, Xuan Y, Latif Z, et al. MR susceptibility weighted imaging (SWI) complements conventional contrast enhanced T1 weighted MRI in characterizing brain abnormalities of Sturge-Weber Syndrome. *J Magn Reson Imaging*. 2008;28(2):300-7.
19. Porto L, Kieslich M, Yan B, Zanella FE, Lanfermann H. Accelerated myelination associated with venous congestion. *Eur Radiol*. 2006;16(4):922-6.
20. George U, Rathore S, Nittala P. MR demonstration of accelerated myelination in early sturge Weber syndrome. *Neurol India*. 2010;58(2):336-7.
21. M.S.J. Buijze, CE Catsman-Berrepoets, S.G.M.A. Pasmans. Sturge Weber Syndrome: a review of multiple variables for early prediction of brain involvement. In preparation.

