



Steckbrief seltene Erkrankungen

In dieser Rubrik stellen wir Ihnen kurz und knapp „Orphan Diseases“ vor, bei denen es aktuell neue Erkenntnisse zu Diagnostik und Therapie gibt.

Fachliche Betreuung:

Dr. Christina Lampe, Zentrum Seltene Erkrankungen (ZSE), Dr. Horst Schmidt Kliniken Wiesbaden



Sturge-Weber-Syndrom

Synonyme: SWS, enzephalotrigeminale Angiomatose, Angiomatosis encephalofacialis, Sturge-Weber-Krabbe-Syndrom, Sturge-Weber-Krabbe-Angiomatose, Sturge-Weber-Dimitri-Syndrom

Prävalenz: etwa 1 : 50.000

Gen/Erbgang: Es wurde eine somatische Mutation im Gen GNAQ nachgewiesen.

Befunde: Symptome sind fehlgebildete Kapillaren des Gesichtes (die auch als Angiome bezeichnet werden), assoziiert mit ophthalmologischen und neurologi-

schen Störungen unterschiedlichen Ausmaßes. Es können generalisierte oder fokale Anfälle auftreten, meist kontralateral zum fazialen Nävus. Entwicklungsverzögerungen, kognitive Defizite, Kopfschmerzen, Insult-ähnliche Erscheinungen, Hemiparese und Hirnatrophy können ebenfalls vorkommen.

Klinik: Das SWS ist eine kongenitale Fehlbildung der Gefäße. Das faziale Angiom ist portweinfarben („port-wine stain“, PWS), meist bei Geburt schon vorhanden und auf der Stirn oder den Oberlidern gelegen. Der PWS ist manchmal weiter ausgedehnt und bedeckt ein- oder beidseitig (**Abb. 1**) auch die Maxillar- und Mandibular-Region des Gesichtes. In seltenen Fällen ist das Gesicht frei, aber stattdessen findet sich im Gehirn eine Gefäßfehlbildung. Mehr als die Hälfte der Patienten mit SWS entwickelt auf der Seite des PWS ein Glaukom, besonders bei einem PWS auf dem Oberlid.

Die Patienten haben auch Gefäßanomalien in den Leptomeningen, eine mögliche Ursache epileptischer Krisen (die meist vor dem 2. Lebensjahr und bei 75 % der Patienten mit intrakraniellen Gefäßanomalien auftreten). Mit fortschreitender Krankheit kommt es zu ipsilateraler Hemiatrophie des Gehirns und zu kortikalen Verkalkungen mit Umrandung der Gyri.

Diagnose: Neurologische Störungen und ein PWS in der V1-Zone des Gesichtes führen schon bei Geburt zur Diagnose. Etwa 10 % der Kinder mit einem pla-

nen Angiom in V1 haben ein SWS. Neurologische Läsionen des SWS werden untersucht durch Schädel-Röntgen mit Verkalkungen der Leptomeningen ipsilateral zum PWS im Gesicht (Neugeborene zeigen noch selten Verkalkungen), durch EEG, CT mit Jod-Kontrastmitteln oder MRT mit Gadolinium-Kontrast. Eine funktionelle zerebrale Bildgebung ist ebenfalls nützlicher Bestandteil der neurologischen Untersuchung.

Therapie: Das SWS ist ein neuropädiatrischer Notfall, die Behandlung ist symptomatisch. Die PWS werden mit gepulstem Laser behandelt, das Krampfleiden mit Antiepileptika und als weitere Option mit funktioneller Hemisphärektomie.

Prävention: Wegen des hohen Risikos für ein Glaukom sind regelmäßige augenärztliche Untersuchungen erforderlich, vor allem während der ersten zwei Lebensjahre.

Prognose: Sie hängt hauptsächlich von der Häufigkeit und vom Schweregrad der epileptischen Krisen ab, die oft im ersten Lebensjahr einsetzen und zu Lähmungen verschiedener Körperteile und zu leichter bis schwerer Minderung der Intelligenz führen können. *red*

Quelle

1. Orpha.net (www.orpha.net)
2. Shirley MD et al. Sturge-Weber syndrome and port-wine stains caused by somatic mutation in GNAQ. *New Engl J Med* 2013;368:1971–9



© T. Hoppen

Abb. 1: 8-jähriger Junge mit ausgeprägtem „port wine stain“ bei Sturge-Weber-Syndrom mit beidseitigem Befall