

Sturge-Weberin oireyhtymä

Sturge-Weberin oireyhtymä on harvinainen synnynnäinen sairaus. Suomessa syntyy keskimäärin yksi Sturge-Weberin oireyhtymää sairastava lapsi vuodessa. Oireyhtymä johtuu pienten verisuonten kehityksen häiriöstä kasvojen iholla, aivoissa ja silmässä, yleensä vain toispuoleisesti. Verisuonten poikkeava kehitys johtuu geenimutaatiosta poikkeavan kudoksen soluissa. Mutaatioita ei siis ole henkilön muissa soluissa eikä sairaus ole periytyvä. Oireet ovat eri potilailla eriasteisia ja kaikilla potilailla ei ole kaikkien elinten oireita. Iholla poikkeavat verisuonet aiheuttavat tuliluomeksi kutsutun laajan tummanpunaisen ihomuutoksen. Silmässä verisuonten kehityshäiriö johtaa silmän sisäisen nestekierron häiriöön ja silmänpaineen nousuun. Aivoissa poikkeava verisuonitus ulottuu joko pienelle aivoalueelle tai yli koko toisen aivopuoliskon. Verisuonten kehityshäiriö vaikeuttaa aivokudoksen verenkiertoa ja usein aiheuttaa poikkeavien suonten alla olevan aivokudoksen vähittäisen kutistumisen ja toiminnan häiriön. Tästä johtuu se, että oireyhtymään usein liittyy toispuolihalvausoire, migreenityypisiä päänsärkyjä, epilepsia ja eriasteisia oppimisen vaikeuksia. Aivoverenkiertoon haitallisesti vaikuttavat tekijät, kuten pitkät epileptiset kohtaukset voivat entisestään heikentää aivoverenkiertoa ja pahentaa näitä ongelmia.

Sturge-Weberin oireyhtymää sairastavien lasten hoito

Kasvojen tuliluomi näkyy jo vauvana ja käynnistää tutkimukset. Kaikilla lapsilla, joilla on tuliluomi kasvoilla, ei ole muita Sturge-Weberin oireyhtymään liittyviä oireita, eikä silloin tarvita seurantaa. Ihon tuliluomi ei välttämättä vaadi hoitoa, mutta kosmeettisista syistä on käytetty laserhoitoa luomen vaalentamiseen. Silmääläkäri seuraa silmänpainetta ja kohonneen paineen hoitona voidaan tarvita paitsi silmätippoja myös leikkausta. Toispuolihalvausoireen vuoksi lapsi voi tarvita fysioterapiaa ja toimintaterapiaa ja oppimisvaikeuksien vuoksi erityistä tukea kehitykselle ja koulunkäynnille. Sturge-Weberin oireyhtymään liittyvä epilepsia voi olla hyvin lääkitykseen reagoiva tai hoitoresistentti. Epilepsian tehokas hoito on tärkeää, koska pitkittyneet epileptiset kohtaukset voivat entisestään heikentää aivoverenkiertoa. Vaikea epilepsia voi haitata myös terveen aivopuoliskon toimintaa. Tämän välttämiseksi joudutaan joskus vaikean epilepsian vuoksi päättämään epilepsiakirurgiaan, jossa sairas, kutistunut ja toiminnaltaan heikko aivopuolisko erotetaan yhteyksistään terveeseen aivopuoliskoon.

Teksti: Lastenneurologian erikoislääkäri Liisa Metsähonkala 2.7.2013