



# Sturge-Webers syndrom

**Sturge-Webers syndrom kännetecknas av kärlförändringar i ansiktet, på hjärnans yta och i ögonen. Personer med syndromet kan ha symtom från ett eller flera av dessa tre områden. Symtomens art och allvarlighetsgrad kan i hög grad variera från person till person.**

Sturge-Webers syndrom tillhör gruppen neurokutana sjukdomar, vilket betyder sjukdomar som påverkar nervsystemet och huden. Den exakta förekomsten är inte känd, men syndromet beräknas finnas hos 2–5 av 100 000 nyfödda.

## Symtom

Kärlförändringarna i huden visar sig ofta som röda utbredda födelsemärken i ansiktet, så kallade portvinsmärken. De är medfödda och sitter oftast i övre delen av den ena ansikts-halvan, men kan finnas på båda sidor.

Motsvarande kärlförändringar kan finnas på hjärnans yta. Det kan leda till neurologiska symtom som epilepsi i varierande svårighetsgrad. Om epilepsin börjar tidigt i livet ökar risken för svårbehandlad epilepsi, förlamning i ena kroppshalvan och påverkad kognitiv utveckling. Migränliknande huvudvärk och stroke-liknande episoder förekommer. Mellan 50 och 75 procent av de som har kärlförändringar på hjärnans yta har en intellektuell funktionsnedsättning eller andra inlärnings-, minnes- och beteendesvårigheter.

Kärlförändringar i ögonen kan ge upphov till halvsidigt synfältsbortfall och grön starr med ökat tryck i ögat.

## Orsak

Sturge-Webers syndrom orsakas av en förändring i en gen som påverkar funktionen hos ett protein. Proteinets betydelse för olika tillväxtfaktorer, för blodkärlens vidgning och för signalsubstanser i nervsystemet.

Genförändringen har uppstått i vissa av kroppens celler under fosterstadiet, och gör att ett nätverk av blodkärl som finns tidigt under fosterutvecklingen inte tillbakabildas som förväntat.

Syndromet förs inte vidare till nästa generation.

## Behandling

Det finns för närvarande ingen behandling som botar Sturge-Webers syndrom. Insatserna inriktas på att lindra symtomen samt förebygga och behandla medicinska komplikationer.

Epilepsin behandlas i första hand med läkemedel.

Operation kan bli aktuellt för små barn med svåra anfall och förlamning i ena kroppshalvan.

Acetylsalicylsyra ges förebyggande mot stroke.

Grön starr behandlas med ögondroppar för att sänka trycket i ögat samt med operation. Det är viktigt med regelbunden uppföljning hos ögonläkare.

Missfärgningarna i huden kan blekas genom upprepade laserbehandling som påbörjas i så tidig ålder som möjligt.

Personer med Sturge-Webers syndrom kan behöva habiliteringsinsatser som vid behov även innefattar synhabilitering.

Psykologiskt stöd är viktigt.

## Resurser

Kunskap om syndromet finns på barn- och ungdomskliniker samt ögon- och hudkliniker vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

- Sturge Weberföreningen Sverige
- SRF, Synskadades Riksförbund
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

---

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad i november 2022.