

INTRESSEORGANISATIONER

Sturge Weberföreningen Sverige
www.sturge-weber.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser
Box 1386, 172 27 Sundbyberg
tel 08-764 49 99
e-post info@sallsyntadiagnoser.se
www.sallsyntadiagnoser.se

SOCIALSTYRELSENS KUNSKAPSDATABAS

Det här är en kort sammanfattning av texten om Sturge-Webers syndrom i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Databasen ger aktuell information om sjukdomar och skador som leder till omfattande funktionsnedsättningar och finns hos högst hundra personer per miljon invånare.

Databasen finns på:
www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

INFORMATIONSCENTRUM FÖR OVANLIGA DIAGNOSER

För produktion och uppdatering av texterna i databasen ansvarar Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet. Vi svarar även på frågor och hjälper till med informationssökning. Kontakta oss gärna.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Box 422, 405 30 Göteborg
tel 031-786 55 90
e-post ovanligadiagnoser@gu.se
www.ovanligadiagnoser.gu.se



GÖTEBORGS UNIVERSITET



Sturge-Webers syndrom

STURGE-WEBERS SYNDROM

Sturge-Webers syndrom kännetecknas av medfödda kärlmissbildningar i form av ett portvinsfärgat födelsemärke i ansiktet, motsvarande missbildningar på hjärnytan samt grön starr.

- Cirka två av 100 000 barn föds varje år med syndromet, vilket innebär cirka två barn om året i Sverige och att det totalt i landet skulle finnas cirka 150 personer.
- Orsaken är att ett nätverk av blodkärl som normalt tillbakabildas under tidig fosterutveckling blir kvar som en hinna av blodkärl i huden, motsvarande en eller flera grenar av ansiktets känselnerv. Syndromet är inte ärftligt utan uppstår spontant.

Sturge-Webers syndrom finns i tre typer. Den kapillära missbildningen i ansiktet finns från födseln vid typ I och II. Vid typ III finns missbildningen enbart på hjärnans yta, och vid typ II saknas kärlmissbildningarna på hjärnytan.

Om kärlmissbildningen finns på ena sidan av pannan eller på ögonlocket ökar risken att hjärnan är involverad, vilket kan ge neurologiska symtom som epilepsi, episoder av cirkulationsstörning i hjärnan (TIA-attacker) och halvsidig förlamning.

När portvinsmärket sitter över ögat kan synen påverkas, dels på grund av kärlmissbildningar i ögats åderhinna, dels i form av grön starr. Synen kan också påverkas om kärlförändringen sitter i synbarken i bakre delen av hjärnan.

Epilepsi förekommer hos många med syndromet. Anfällen är ofta fokala, vilket innebär att de utgår från en del av hjärnan och medför ryckningar i ena kroppshalvan. De kan

också generaliseras, dvs spridas till hela kroppen och innebära påverkan på medvetandet. Ibland förekommer infantil spasm, en allvarlig form av epilepsi hos spädbarn som kan medföra utvecklingsstörning.

- Diagnosen ställs utifrån de synliga hudförändringarna samt med datortomografi och undersökning med magnetkamera. För att diagnostisera epilepsi används EEG. Ögonen undersöks med bl a tryckmätning och olika synundersökningar.
- Syftet med insatserna är att kontrollera epilepsin samt att förebygga och behandla grön starr, stroke och huvudvärk.

Epilepsin behandlas i första hand med läkemedel. Kirurgisk behandling kan bli aktuell för små barn med svåra anfall och förlamning i ena kroppshalvan.

Grön starr behandlas med ögondroppar för att sänka trycket i ögat samt med operation.

Födelsemärket kan blekas med laserbehandling, som kan behöva upprepas.

Barn med syndromet kan behöva habiliteringsinsatser, som vid behov även innefattar synhabilitering, samt socialt och psykologiskt stöd.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Barn- och ungdomskliniker samt ögon- och hudkliniker vid universitetssjukhusen.

Resurscenter syn, Specialpedagogiska skolmyndigheten i Örebro och Stockholm.

SAMHÄLLETETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns. En funktionsnedsättning eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödsats, utan graden av funktionsnedsättning och det individuella behovet avgör. Den som har omfattande funktionsnedsättningar kan få stöd och service enligt lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (1993:387, LSS) men stöd kan också ges enligt socialtjänstlagen (2001:453). Kommunen har det yttersta ansvaret för att den enskilde får den hjälp han eller hon behöver.

KOMMUNEN ansvarar för stöd som kan underlätta vardagen, t ex personlig assistans, avlösning, hjälp i hemmet, bostad med särskild service, bostadsanpassningsbidrag och färdtjänst. Kontakta kommunens biståndsbedömare, LSS-handläggare eller motsvarande för mer information.

LANDSTINGET OCH KOMMUNEN har delat ansvar för hälso- och sjukvård, inklusive habilitering, rehabilitering och hjälpmedel. I patientlagen (2014:821) regleras rätten till bl a information, delaktighet, tillgänglighet, fast vårdkontakt och individuell planering samt val av utförare. Habilitering/rehabilitering kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och fysioterapeut. Landstinget eller sjukvårdsregionen ansvarar för tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Kontakta landstinget eller sjukvårdsregionen för mer information.

STATEN VIA FÖRSÄKRINGSKASSAN handlägger och beviljar ekonomiskt stöd som föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning, handikappersättning och särskilt tandvårdsbidrag. Kontakta försäkringskassan för mer information.