

UNIWERSYTET JAGIELLOŃSKI

COLLEGIUM MEDICUM

WYDZIAŁ LEKARSKI

lek .med. Sylwia Śliwonik

Współczesna diagnostyka i leczenie chorych z zespołem Sturge-Webera .

Praca doktorska

Promotor : Dr hab. n. med. Marek Moskała

Pracę wykonano w Klinice Neurotraumatologii Instytutu Neurologii Collegium
Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego

Kierownik Kliniki : Dr hab. n.med. . Marek Moskała

Kraków 2007

Panu Profesorowi dr hab. Igorowi Gościńskiemu

oraz dr hab. Markowi Moskale

*dzięki którym napisanie tej pracy było możliwe
składam serdeczne podziękowania .*

SPIS TREŚCI

1. Zastosowane skróty	5
2. Wstęp	7
2.1. Rys historyczny.....	7
2.2. Definicja.....	8
3. Cele pracy	22
4. Metodyka	23
5. Opisy 10 przypadków z zespołem Sturge-Webera w materiale własnym	24
6. Zbiorcze omówienie materiału	82
6.1. Dane z wywiadów.....	82
6.1.1. Wiek.....	82
6.1.2. Płeć.....	82
6.1.3. Wywiad rodzinny.....	82
6.1.4. Przyczyna zgłoszenia się do Kliniki.....	82
7. Badania specjalistyczne	83
7.1. Badanie dermatologiczne.....	83
7.2. Badanie stomatologiczne.....	84
7.3. Badanie okulistyczne.....	85
7.4. Badanie neurologiczne.....	86
7.4.1. Epizody udaropodobne.....	86
7.4.2. Bóle głowy.....	86
7.4.3. Napady padaczkowe.....	87
7.4.4. Niedowład połowiczny.....	88
7.5. Badanie psychologiczne.....	90

8. Badania laboratoryjne.....	93
8.1.Badanie płynu mózgowo-rdzeniowego.....	93
8.2.Badanie hematologiczne.....	93
9. Badanie neurofizjologiczne.....	94
10. Neuroobrazowanie.....	95
10.1.Zdjęcia przeglądowe czaszki.....	95
10.2.Badanie tomografii komputerowej głowy.....	96
10.3.Badanie rezonansu magnetycznego głowy.....	97
10.4.Badanie spektroskopii rezonansu magnetycznego.....	102
11.Wielonarządowość zmian w zespole Sturge-Webera.....	108
12. Sposoby leczenia.....	124
12.1.Postępowanie ze znamieniem naczyniowym twarzy w grupie 10 przebadanych chorych z SWS.....	124
12.2. Stosowane metody leczenia w przypadku stwierdzenia przerostu błon śluzowych jamy ustnej.....	124
12.3. Leczenie jaskry.....	125
12.4. Leczenie bólów głowy.....	125
12.5. Leczenie padaczki.....	125
12.6.Leczenie hematologiczne.....	126
13.Omówienie.....	127
14. Wnioski.....	136
15. Streszczenie.....	137
16. Summary.....	142
17. Zdjęcia.....	146
18. Piśmiennictwo.....	166

1. ZASTOSOWANE SKRÓTY

ADP	- adenzynodwufosforan
ATP	- adenzynotrójfosforan
Ala	- alanina
angio-MR	- angiografia rezonansu magnetycznego
CH	- grupa metinowa
CH ₃	- grupa metylowa
Cho	- cholina (wodorotlenek hydroksyetylotrimetyloamoniowy)
CO ₂	- dwutlenek węgla
Cr	- kreatyna
CSN	- centralny system nerwowy
GABA	- kwas gammaaminomasłowy
Glx	- wspólny sygnał dla glukozy, kwasu gammaaminomasłowego , glutaminy i kwasu glutaminowego
HMRS	- protonowa spektroskopia rezonansu magnetycznego
j.H.	- jednostka Hansfielda
Lac	- kwas mlekowy
Lip	- lipidy
MI	- mioinozytol
mm Hg	- milimetr słupa rtęci
MRI	- rezonans magnetyczny
NAA	- N- acetyloasparaginian
N-(CH ₃)	- grupa trimetyloamoniowa
Pcr	- fosfokreatyna
PET	- pozytonowa emisyjna tomografia
PH	- odczyn roztworu (ujemny logarytm ze stężenia jonów wodorowych)
po	- lek podawany doustnie
PWS	- znamię barwy winnej
RTG	- zdjęcie rentgenowskie przeglądowe
SPECT	-tomografia emisyjna pojedynczego fotonu

SWS	- zespół Sturge Webera
TK	- tomografia komputerowa
V	- nerw trójdzielny
V1	- nerw oczny
V2	- nerw szczękowy
V3	- nerw żuchwowy

2. Wstęp

2.1. Rys historyczny .

Zespół naczyniakowatości oponowo-twarzowej jako pierwszy scharakteryzował Schrimmer w roku 1860 określając go jako schorzenie skórno-nerwowe nie sprawiające trudności diagnostycznych .

W roku 1879 na posiedzeniu Towarzystwa Klinicznego w Londynie Sturge opisał przypadek chorego z naczyniakiem twarzy, wolooczem i napadami drgawek oraz wysunął hipotezę według której powodem występowania padaczki są nieprawidłowości naczyniowe mózgu .

Warto w tym momencie wspomnieć , że Sturge , urodzony w Bristolu był bardziej znany w swoich czasach jako archeolog a nie okulista .

Wewnątrzczaszkowe zwapnienia o kształcie podwójnie konturowanych girland zostały opisane w 1922 roku przez Webera , który wysunął hipotezę , że podwójne kontury zwapnień tworzą rysunek ścian naczyń mózgowych .

Ostatecznie w roku 1936 dla tego zespołu objawów chorobowych skórnych , ocznych oraz ze strony centralnego systemu nerwowego (padaczka, niedowład połowiczny , upośledzenie umysłowe) została po raz pierwszy zastosowana nazwa zespołu Sturge-Webera .

Z innych spotykanych w literaturze nazw tej choroby można wymienić : angiomatosis encephalotrigeminalis, neuroangiomatosis craniofacialis , choroba Parkes-Weber-Dimitri , angioma capillare et venosum calcificans .

W polskim piśmiennictwie okulistycznym pierwsze opisy tego schorzenia podali w 1929 roku Kadyi , Zamenhof i Arkin (99, 219) .W 1958 Sulestrowska i Billewicz (190) opisali często występujące w tym zespole chorobowym zaburzenia psychiczne zwłaszcza pod postacią charakteropatii .

W piśmiennictwie polskim najważniejszą pozycją dotyczącą tego zespołu jest praca Igora Gościńskiego o diagnostyce i leczeniu naczyniaków mózgu , w której autor omawia

13 przypadków zespołu Sturge-Webera , leczonych w Instytucie Neurologii w Krakowie w latach 1951-1973 (74) .

2.2. Definicja

Zespół Sturge-Webera należy do fakomatoz .

Jako pierwszy w literaturze naukowej pojęcie *phacoma* zastosował w 1921 roku van der Hoeve , dla opisanie niewielkich , okrągłych guzków stwierdzanych w obrębie siatkówki oka w stwardnieniu guzowatym . W trakcie dalszych badań stwierdzono podobne zmiany patologiczne w innych schorzeniach co skłoniło van der Hoevea do nadania im wspólnego miana fakomatoz .

EMBRIOLOGICZNA KLASYFIKACJA (75)

1. Powstawanie pierwotnych splotów naczyniowych .
2. Formowanie się naczyń .



naczyniaki

3. Ułożenie warstwowe -Zespół Sturge – Webera .
4. Przystawienie warstw .
5. Rozwój histologiczny .

tętniaki

Van der Hoeve do fakomatoz zaliczał : zespół Sturge-Webera , naczylniakowatość Hippa-Lindaua , nerwiakowłókninowatość Recklinghausena , stwardnienie guzowate (choroba Bournevillea) .

Zwrócono również uwagę na to , że chorobom tym często towarzyszą wrodzone zaburzenia skórne , oczne , układu nerwowego i nowotwory złośliwe (19 , 55 , 69 , 117 , 122 , 127 , 166 , 176) .

Inne spotykane w piśmiennictwie nazwy dla tej grupy schorzeń to *dysplasies neuroectodermiques congenitales* , *neuroectodermodes* , *congenital ectodermosi* .

Nazwy te mogą wskazywać , że przyczyną fakomatoz są nieprawidłowości rozwojowe odnoszące się tylko do zewnętrznego listka zarodkowego .

Jednakże różnorodność opisywanych symptomów chorobowych wskazuje na to , że mogą one dotyczyć wielu różnych systemów , co jest również dowodem istnienia ogólnej dysplazji tkanek , zwłaszcza mezo i ektodermy . Dlatego też wielu autorów stosuje nazwę taką jak dysplazja neuroektomezodermalna lub zespoły nerwowo-skinne .

Tabela 1. Rodzaje fakomatoz .

Nazwa	Objawy
<p>NF1- nerwiakowłóknikowatość obwodowa (choroba Recklinghausena)</p>	<p>Obecność plam barwy kawy z mlekiem . Obecność guzków podskórnych głównie w zakresie twarzy , głowy , tułowia i kończyn , czasem także w narządach wewnętrznych oraz zakończeniach nerwów skórnych i nerwach obwodowych . Najczęściej to nerwiaki i nerwiakowłókniaki . Mogą one dotyczyć rdzenia , ogona końskiego , w obrębie czaszki głównie występują w zakresie nerwów słuchowych , w tęczęwce oka i tam są określane jako guzki Lischa . Objawy oczne jako pulsujący wytrzeszcz lub zapadnięcie oka . Nowotwory centralnego systemu nerwowego głównie oponiaki lub guzy pochodzenia glejowego .</p>
<p>NF2- nerwiakowłóknikowatość ośrodkowa .</p>	<p>Głównym objawem są nowotwory w jamie czaszki i kanale kręgowym . Przede wszystkim o charakterze nerwiaków i nerwiakowłókniaków , rzadziej glejaków i oponiaków , aczkolwiek i tak występują one częściej niż w NF1) . Plamy skórne typu kawy z mlekiem . Objawy oczne : zmętnienie soczewki oka , wytrzeszcz gałki ocznej . Psychodegradacja . Padaczka . Wodogłowie . Przepukliny oponowo-rdzeniowe , jamistość rdzenia . Objawy uszkodzenia rdzenia , bóle korzeniowe . Anomalie kostne . Procesy nowotworowe : guz Wilmsa , białaczka , guzy chromochłone i tarczycy .</p>

Nazwa	Objawy
<p>Stwardnienie guzowate (choroba Bournevillea , choroba Bournevillea-Pringlea) .</p>	<p>Kryteria I rzędu Angiofibroma na twarzy , włókniaki okołopaznokciowe , hamatoma siatkówki , guzki korowe (histologicznie) , guzki podwyściółkowe lub gwiaździak olbrzymiokomórkowy (histologicznie) zwapniałe guzki podwyściółkowe (radiologicznie) .</p> <p>Kryteria II rzędu Chory krewny I rzędu , skóra szagrynowa , płaski włókniak czoła , rhabdomyoma serca(histologicznie lub radiologicznie) , lymphangiomyomatosis płuc (histologicznie) , angiomyolipoma nerek (radiologicznie lub histologicznie) , torbiele nerek (histologicznie) guzki korowe (radiologicznie) , niezwapniałe guzki podwyściółkowe (radiologicznie) .</p> <p>Kryteria III rzędu Znamiona bezbarwne , zmiany confetti , włókniaki dziąseł , lymphangiomyomatosis płuc (radiologicznie) , hamatoma wątroby (radiologicznie) , torbiele nerek (radiologicznie) , torbiele kostne (radiologicznie) , heterotopie istoty białej mózgu (radiologicznie) , mnogie ogniska o obniżonej gęstości w TK mózgu (radiologicznie) , napady padaczkowe a zwłaszcza napady skłonowe .</p> <p>Rozpoznanie pewne : 1 kryterium I rzędu lub 2 kryteria II rzędu lub 1 drugiego rzędu i 2 trzeciego rzędu .</p>

Nazwa	Objawy
Zespół Sturge-Webera , Naczyniakowatość Oponowo-Twarzowa ze Zwapnieniami Mózgowymi .	Wrodzone znamię skórne naczyniowe twarzy (port wine stain , naevus flameus) stwierdzone w obszarze unerwienia nerwu V . Zmiany oczne takie jak jaskra , woloocze , naczyniaki naczyńówki oka, naczyniaki spojówek , pogorszenie ostrości wzroku , wytrzeszcz gałki ocznej , niedowidzenie połowicze jednoimienne , hetrochromia tęczówki . Naczyniaki opon miękkich i zwapnienia dwukonturowe występujące przede wszystkim w zakresie kory płata ciemieniowego i potylicznego . Objawy ze strony ośrodkowego układu nerwowego takie jak padaczka , niedowład , zaburzenia mowy , niedorozwój umysłowy .
Naczyniakowatość skórno-oponowordzeniowa , Zespół Cobba .	Znamię naczyniowe skóry , obecność naczyniaka w obrębie kanału kręgowego na poziomie znamienia . Niedowład kończyn , zaburzenia czynności zwieraczy , bóle opasujące w zakresie tułowia o charakterze korzeniowym .
Zespół Klippela i Trenaunaya .	Wrodzone sino-czerwone znamię naczyniowe zajmujące kończyny , połowę tułowia i twarz , żyłakowate rozszerzenia żył na kończynach , przerost kości i tkanek miękkich w zakresie znamienia naczyniowego na kończynach .
Choroba Hippa-Lindaua , Naczyniakowatość Siatkóvkowo-Mózdkowa .	Naczyniakowatość siatkówki , mózdzku , rdzenia przedłużonego , naczyniak płodowy rdzenia , guz chromochłonny , rak komórkowy nerki .
Ataxia Teleangiektazja , zespół Louis Bar .	Plamy barwy kawy z mlekiem , nadmierna pigmentacja i odbarwienia skóry , łamliwość i siwienie włosów , atrofia skóry , rozstrzenie naczyniowe na spojówkach oczu i skórze . Objawy oczne (zez , asymetria szpar powiekowych , apraksja gałkoruchowa) . Postępujący zespół mózdkowy , objawy pozapiramidowe , zaburzenia mowy (mowa zamazana , dyzartria) zaburzenia konwergencji , oftalmoplegia rzekoma , polineuropatia , neuromiopia , padaczka , upośledzenie umysłowe . Wady postawy, skłonność infekcji , częste występowanie choroby nowotworowej .

Nazwa	Objawy
Hipomelanoza Ito .	Smugowate , wirowate lub wstęgowate obszary odbarwionej skóry z reguły po jednej stronie ciała , plamy typu barwy kawy z mlekiem . Czasem stwierdza się w tym zespole upośledzenie rozwoju umysłowego , padaczkę , spadek napięcia mięśniowego, niedowład , skoliozę , megacefalię , nieprawidłowości budowy małżowin usznych , przerost kończyn , połowiczny przerost twarzy , oczopląs , małowłócznie , wady w budowie siatkówki i tęczówki .
Melanoza Skórno-Nerwowa , Melanoblastoza .	Zmiany barwnikowe skóry , a czasem także opon mózgowo-rdzeniowych , które mogą wywoływać wzrost nadciśnienia śródczaszkowego . Wodogłowie , objawy uszkodzenia nerwów czaszkowych , niedowład , napady drgawek , zaburzenia czynności zwieraczy .
Zespół Blocha – Sulzbergera	Zmiany skórne rumieniowe i pęcherze na skórze tułowia i kończyn , czasem tylko na głowie , twarzy i w jamie ustnej (z czasem pęcherze te pękają i przechodzą w stadium brązowych grudek) . Typowo zmiany te lokalizują się na powierzchniach zgięciowych kończyn , bocznej powierzchni tułowia , stopniowo zmiany barwnikowe bledną i często całkowicie zanikają . U około 30-40 % chorych występują zaburzenia neurologiczne takie jak niedowład kurczowe połowiczne lub czterokończynowe , zaburzenia rozwoju umysłowego , padaczka , wodogłowie , małowłócznie . U około 30 % chorych występują zaburzenia okulistyczne takie jak zez , zaburzenia ostrości wzroku , oczopląs , zanik nerwów wzrokowych , zaburzenia barwnikowe siatkówki , zwłóknienie pozasoczewkowe , rzekome glejaki nerwów wzrokowych . Często stwierdza się również zaburzenia rozwojowe zębów . Z innych objawów występujących w tym zespole należy wymienić wargę zajęczą , rozszczep podniebienia , niski wzrost , wyłysienie .

Nazwa	Objawy
Postępujące zwyrodnienie barwnikowe siatkówki .	Zaburzenia pola widzenia , mroczek centralny , pogorszenie ostrości wzroku .
Zespół Ruda .	Zmiany skórne o charakterze rybiej łuski . Padaczka , upośledzenie umysłowe , karłowatość , infantyлизм , hipogonadyzm .
Zespół Sjogrena- Larssona .	Zmiany skórne o charakterze rybiej łuski , niedorozwój umysłowy , porażenia kurczowe głównie kończyn dolnych .

Zespół Sturge-Webera jest zaliczany do fakomatoz bez wyraźnej tendencji do występowania dziedzicznie – rodzinnego (63) . Tylko sporadycznie spotykamy się z przypadkami występowania rodzinnego . Do wyjątków należy polska publikacja Dębickiej i Adamczaka , z roku 1979 , w której opisano przypadek ojca i syna mających pełnoobjawowy zespół chorobowy (53) .

Według Normana i Aleksandra (3 , 4) na pełnoobjawowy zespół Sturge-Webera składają się :

1. Wrodzone znamię skórne naczyńiowe twarzy (płaskie lub włóścizkowe) stwierdzone w zakresie unerwienia nerwu trójdzielnego , typowo w zakresie jego pierwszej i drugiej gałęzi .
2. Występujące w przybliżeniu u 1/3 pacjentów zmiany oczne takie jak jaskra lub woloocze , do rozwoju których w tym zespole dochodzi w skutek istnienia naczyńiaków śródgalkowych .
3. Obserwowane przede wszystkim w zakresie kory płata ciemieniowego i potylicznego zmiany naczyńiowe o charakterze naczyńiaków opon miękkich i zwapnienia dwukonturowe . Rzadziej zwapnienia te można spotkać w okolicy płata skroniowego , a wyjątkowo rzadko w okolicy czołowej . Najczęściej zwapnienia te występują jednostronnie po stronie znamienia naczyńiowego twarzy , zaś wyjątkowo rzadko obustronnie .
4. Objawy ze strony centralnego systemu nerwowego to głównie napady drgawkowe ogniskowe lub uogólnione , niedowłady , jednoimienne połowicze niedowidzenie , afazja , bóle głowy i występujący w większości przypadków niedorozwój umysłowy różnego stopnia .

Zespół ten charakteryzuje się występowaniem trzech rodzajów zmian naczyńiowych :

1. Naczyńiaków żylnych opon miękkich leżących warstwowo i naczyńiaków kapilarnych – w zakresie kory płata ciemieniowego i potylicznego .
2. Znamion naczyńiowych usytuowanych głównie na twarzy w zakresie unerwienia nerwu trójdzielnego , rzadziej na tułowie czy kończynach .
3. Stwierdzanych w oku w obrębie naczyńiówki naczyńiaków , które powodują rozwój nadciśnienia śródgalkowego i w konsekwencji prowadzą do powstania jaskry a w przypadkach nie leczonych do woloocza .

Francois wyróżnił trzy typy naczyńniakowości mózgowo-twarzowej :

Typ I

- Znamię naczyniowe twarzy .
- Naczyńniak opon miękkich mózgu .
- Jaskra .
- Padaczka i / lub nieprawidłowy zapis EEG .

Typ II

- Znamię naczyniowe twarzy .
- Jaskra .
- Brak nieprawidłowości ze strony centralnego systemu nerwowego .

Typ III

Izolowany naczyńniak opon miękkich mózgu z reguły bez jaskry .

Na podstawie tej klasyfikacji wyróżniamy dwie postaci :

1. Trójobjawową (objawy mózgowo , oczne i skórne) .
2. Dwuobjawową (oczno-skórną , nerwowo-skórną) .

Zespół Sturge- Webera został włączony do naczyńniaków mózgu w 1936 roku przez Bergstranda , Olivecronę i Tonnisa (152 , 197) .

ZNAMIE SKÓRNE

Przypuszcza się , że rozwój naczyńniaka w zakresie skóry twarzy wynika z nieprawidłowego przetrwania płodowego splotu naczyniowego (50 ,105 ,145) .

Znamie to najczęściej wykształca się po jednej stronie czoła , równie często spotykane jest ponad okiem . Bardzo często stwierdza się również występowanie znamienia w zakresie unerwienia pierwszej i drugiej gałązki nerwu trójdzielnego (5 , 20 , 58 , 104 ,131 ,155 , 200) . Rzadziej spotyka się postać tego schorzenia w której znamie zajmuje nie tylko większą część twarzy , ale również tułów i kończyny .

Najczęściej spotykany wygląd znamienia jest następujący : ma ono barwę sino-czerwoną stąd spotykane w literaturze nazwy port-wine lub naevus flameus , brzegi znamienia są płaskie lub uniesione , stwierdza się w nich obecność naczyń , które są przyczyną nieregularności powierzchni znamienia (51 ,104 ,161 , 200) .

Ekspansja naczyńniakowości skóry jest czasami przyczyną przerostu tkanki łącznej i kości . Stwierdzono również wzajemną zależność pomiędzy rozległością zmian skórnych a ciężkością występujących deficytów neurologicznych (57 , 58 ,153 ,177) .

U dziecka ze znamieniem skórnym naczyniowym w zakresie jednej połowy czoła i górnej powieki rzadziej występują deficyty neurologiczne w porównaniu z dzieckiem u którego znamie jest obustronne (20 , 58 ,131 ,155 , 157 ,177 , 200) .

ZMIANY OCZNE

W zespole Sturge-Webera można stwierdzić obecność naczyńniaków śródgałkowych , które są przyczyną rozwoju nadciśnienia śródgałkowego a w konsekwencji tego powstania jaskry (1 ,14 , 25 ,40 ,42,97,129 ,178 ,182) .

W przypadkach nie leczonych może rozwinąć się wloocze . Zarówno jaskra jak i wloocze mogą prowadzić do ślepoty . Obecność jaskry stwierdza się u około 42 % chorych z zespołem

Sturge-Webera (12 , 16 ,106 , 111 , 114 , 142 , 174 , 185 , 194) . Podobnie jak w przypadku wzajemnej zależności pomiędzy rozległością zmian skórnych i ryzykiem wystąpienia patologii ze strony centralnego systemu nerwowego często obserwuje się zależność pomiędzy występowaniem jaskry a lokalizacją znamienia(5 , 58 , 131 ,155 , 192 , 200) .

I tak najczęściej jaskra i wloocze rozwijają się w oku po stronie znamienia . Nierzadko również w zespole Sturge-Webera obserwuje się heterochromię tęczówki (205) .

Z innych rzadziej występujących zaburzeń ocznych w zespole Sturge-Webera należy wymienić : wytrzeszcz gałki ocznej najczęściej po stronie znamienia , stożek rogówki , zmiany naczyńiakiowate naczyń spojówki , ślepotę będącą konsekwencją nie leczonej jaskry i odwarstwienie siatkówki (37 , 53 , 89 , 156 , 185 , 191) . Z biegiem czasu naczylniaki naczyńiówki oka mogą spowodować : degenerację siatkówkowego nabłonka barwnikowego , metaplastję włóknistą , cystowate zwyrodnienie siatkówki , szczelinowatość tarczy nerwu wzrokowego , czasem zaćmę (112 , 114 , 185) .

OBJAWY MÓZGOWE

Do najczęstszych objawów neurologicznych w zespole Sturge-Webera zalicza się : padaczkę oraz niedowład połowiczy . Z reguły ujawniają się one pomiędzy pierwszym a trzecim rokiem życia w przebiegu chorób z gorączką (10 , 157) .

U wielu jednak dzieci przez wiele miesięcy a nawet czasami i lat nie stwierdza się objawów neurologicznych (137 , 157 , 175 , 195 , 215) .

Napady padaczkowe

Padaczka prawie zawsze występuje u pacjentów z zespołem Sturge-Webera . U chorych ze zmianami ograniczonymi do jednej półkuli rozwija się w około 72 % przypadków , u tych ze zmianami obupółkulowymi w około 93 % przypadków (54 , 98 , 134 , 157 , 196) .

U młodszych dzieci częściej spotyka się napady padaczkowe ogniskowe ruchowe lub uogólnione kloniczno-toniczne , natomiast u starszych dzieci oraz dorosłych przeważają napady częściowe złożone , napady skłonów , drgawki miokloniczne i napady atoniczne występujące wyjątkowo (10 , 98 , 108 , 157 , 165 , 203 , 221) .

Im wcześniej dojdzie do rozwoju padaczki tym większe jest ryzyko upośledzenia umysłowego i lekoopornej padaczki (47 , 65 , 83 , 98 , 110 , 179 , 188) .

Niedowład połowiczy

Niedowład często stwierdzany jest tuż przed lub w trakcie trwania początkowej serii drgawek i nierzadko jest mylony z niedowładem todowskim (65 , 68 , 94 , 110 , 134 , 137) .

Czasem jednak możemy mieć do czynienia z wystąpieniem ostrego niedowładu połowiczego bez drgawek jako wyniku powtarzającej się niedrożności żył spowodowanej zakrzepicą (48 , 94) . Bywa , że już we wczesnym okresie życia dochodzi do niedorozwoju niewładnych kończyn .

Niedowidzenie połowicze jednoimiennie

W zespole Sturge-Webera ze względu na obecność naczynek i zwapnień w płatach potylicznych często dochodzi do ich uszkodzenia co prowadzi do rozwoju jednoimiennych ubytków w polu widzenia (68 , 70 , 90 , 200) . Są one stwierdzane najczęściej po pierwszym w życiu incydencie drgawek .

Inne rzadsze powikłania neurologiczne :

1. Krwotok podpajęczynówkowy lub śródmózgowy (64 , 71 , 126 , 144 , 151 , 214) .
2. Komunikujące wodogłowie rozwijające się najprawdopodobniej w następstwie uszkodzenia splotu żylnego i obniżonego wchłaniania płynu mózgowo - rdzeniowego (62) .

Upośledzenie umysłowe

Poziom niedorozwoju umysłowego stwierdzanego w zespole Sturge-Webera waha się od lekkiego do głębokiego (39 , 45 , 77 , 93 , 100 , 120 , 121 , 169) . Niedorozwój umysłowy jest obecny aż w połowie przypadków , a tylko u około 8% chorych ze zmianami obupółkulowymi rozwój umysłowy jest w granicach normy intelektualnej (77 , 157 , 189) . Stopień upośledzenia umysłowego jest tym większy im wcześniej wystąpił pierwszy napad drgawek i im częstsze są napady padaczkowe (47 , 65 , 77 , 98 , 110 , 139 , 179 , 188) .

ZMIANY HISTOLOGICZNE

Do zmian histologicznych najczęściej występujących w zespole Sturge-Webera zaliczamy :

- Naczyniaki w zakresie kory mózgowej powodujące uszkodzenie neuronów zastępowanych przez tkankę glejową , która w konsekwencji dalej zachodzących zmian ulega zwapnieniu .
- Zanik neuronalny oraz gliozę będące konsekwencją obecności naczyniaka , cechy zaniku komórkowego występujące na większym obszarze aniżeli stwierdzana zmiana .
- Występujące głównie w zewnętrznych warstwach kory mózgowej zwapnienia powstające w niewielkiej odległości od naczynia .

ZMIANY PATOLOGICZNE W EEG

W zespole Sturge-Webera obserwuje się wiele rodzajów zmian patologicznych w zapisie EEG (30 , 66 , 75 , 82 , 95 , 213) :

1. Częstsze zmiany napadowe niż w innych naczyniakach .
2. Redukcję rytmu alfa w obrębie naczyniaka .
3. Obniżenie amplitudy zapisu EEG aż do całkowitej ciszy bioelektrycznej w miejscu naczyniaka lub uogólnione iglice fale ze stałą odwrotnością fazy w okolicy przyszczelkowej .

ZMIANY PATOLOGICZNE W DIAGNOSTYCE OBRAZOWEJ

RTG przeglądowe czaszki :

Charakterystyczne w zespole Sturge-Webera zwapnienia wewnątrzczaszkowe obserwowane są zwykle w RTG czaszki pod koniec drugiego roku życia .

W około 15% przypadków stwierdzane są one w obu półkulach mózgu . Najczęściej występują one w okolicy ciemieniowo-potylicznej i są opisywane jako zmiany o charakterze linii tramwajowych tj . zakrętopodobne zwapnienia dotyczące naczyniaka opony miękkiej (2 , 43 , 67 , 79 , 109) .

Badanie TK i MRI głowy :

Badania tomografii komputerowej i rezonansu magnetycznego

(22 , 29 , 34 , 102 , 133 , 134 , 186 , 198, 206) są bardzo czułymi badaniami , które najwcześniej wykrywają drobne zwapnienia wewnątrzczaszkowe oraz naczyniaki .

Arteriografia naczyń mózgowych :

Arteriografia naczyń mózgowych w zespole Sturge-Webera najczęściej wykazuje (17 , 23 , 36 , 136 , 163 , 209 , 210) :

- Brak powierzchownych żył korowych po stronie naczyniaka .
- Niewypełnianie się zatok żylnych opony twardej .
- Nieprawidłowe, kręte żyły biegnące w kierunku żyły Galena po stronie naczyniaka .

Spektroskopia Rezonansu Magnetycznego (MRS)

Wykorzystaniem MRS w medycynie zajął się w 1973 roku Paul Lauterbur a w latach 1991-1993 Roland Kreis umożliwił wykonanie zlokalizowanych badań MRS in vivo mózgu ludzkiego z ilościową oceną .

Spektroskopia rezonansu magnetycznego to metoda dzięki której w zupełnie bezinwazyjny sposób można ocenić skład chemiczny dokładnie sprecyzowanej próbki tkankowej . Dzięki tej metodzie uwzględnia się linie widma występujące w stanach patologicznych , ocenia się stężenia wybranych metabolitów i oblicza się stosunek względny pomiędzy wybranymi metabolitami .

Badanie MRS in vivo umożliwia wykrywanie zmian patologicznych we wczesnych etapach , pomaga różnicować zmiany morfologiczne , zezwala ocenić dynamikę procesu chorobowego i monitorowanie leczenia .

Szczególne znaczenie zyskała protonowa spektroskopia rezonansu magnetycznego (HMRS) , pozwalająca na ocenę markerów funkcji neuronalnej , mieliny , błon komórkowych oraz przemiany aktywnych metabolitów . HMRS jest bardzo czułą metodą ze względu na dużą zawartość wodoru w tkankach pozwalającą na lepszą przestrzenną rozdzielczość .

Podstawą spektroskopii MR a także obrazowania MR jest zjawisko magnetycznego rezonansu jądrowego zachodzącego w silnym i stałym polu magnetycznym .

Do jąder atomowych mających największe zastosowanie w medycynie a których dotyczy to zjawisko należą 1H , ^{13}C , ^{19}F oraz ^{31}P . Jądra tych atomów oddziałują z polem magnetycznym gdyż każde z nich ma niezerowy spin oraz z nim związany jądrowy moment magnetyczny μ . Przy obecności pola magnetycznego wypadkowy moment magnetyczny spinów ustawia się zgodnie z liniami sił takiego pola równocześnie wykonując ruch precesyjny . Poddawane działaniu zmiennego pola magnetycznego , w postaci impulsów o częstotliwości radiowej RF , spiny absorbując energię tych impulsów i zmieniają swoją orientację .

W przypadku , gdy częstość impulsu RF zrównuje się z częstością spinów spełniony zostaje warunek rezonansu . W momencie wyłączenia impulsu RF wracający do stanu równowagi układ emituje sygnał MR . Dokładnych informacji o zaabsorbowanej energii zmiennego pola magnetycznego dostarcza pomiar sygnału MR , który poddaje się analizie .

Najczęściej stosowaną techniką lokalizacyjną w spektroskopii jest spektroskopia zlokalizowana znana pod nazwą metody spektroskopii pojedynczego voxela Single Voxel Spectroscopy – (SVS) . W metodzie tej uzyskuje się widmo z pojedynczego zlokalizowanego voxela VOI (Volume of Interest) a dla osiągnięcia najlepszej jakości widma ważne jest dobranie wielkości VOI i liczby akwizycji .

Jedną z najczęściej obecnie stosowanych metod lokalizacji voxela w spektroskopii zlokalizowanej jest metoda PRESS polegająca na działaniu trzech impulsów selektywnych RF z niewielkiego obszaru w wyniku czego powstają trzy echa pozwalające na rejestrowanie widma z pojedynczego voxela (201) .

PET

Badanie to w zespole Sturge-Webera obrazuje (46 , 49 , 56 , 119 , 143 ,160 , 218) :

- Obniżenie mózgowego metabolizmu w półkuli po stronie znamienia naczyniowego twarzy u starszych dzieci i u dorosłych .
- U małych dzieci , głównie w okresie pomiędzy napadami drgawek , paradoksalny wzrost mózgowego metabolizmu w półkuli mózgu po stronie znamienia naczyniowego twarzy .
- Stopień uszkodzenia mózgu we wczesnym etapie choroby .
- Progresję schorzenia .

SPECT

Badanie to wykazuje spadek przepływu krwi tętniczej w rejonie naczyniaka mózgu i opon miękkich przy zwiększeniu się przepływu w fazie żylny – włosniczkowej (13 , 44 , 49 , 88 , 130 , 162) .

3. CELE PRACY

1. Porównanie odległych wyników leczenia u chorych z zespołem Sturge – Webera z wynikami przedstawianymi w piśmiennictwie światowym .
2. Przegląd nowych metod leczenia chorych z zespołem Sturge-Webera .
3. Nowe spojrzenie na zespół Sturge-Webera w oparciu o spektroskopię rezonansu magnetycznego .

4. METODYKA

1. Badanie neurologiczne – ocena stopnia deficytów neurologicznych .
2. Badanie dermatologiczne – ocena rozległości i rodzaju zmian skórnych .
3. Badanie okulistyczne . Określenie istnienia naczyniaków śródgałkowych i związanych z ich występowaniem powikłań .
4. Badanie neuropsychologiczne . Badanie procesów poznawczych z uwzględnieniem procesów pamięci , uczenia się , myślenia .
5. EEG . Ocena amplitudy , rytmu alfa oraz zmian napadowych .
6. Diagnostyka obrazowa : RTG czaszki , TK głowy , arteriografia naczyń mózgowych , spektroskopia rezonansu magnetycznego . Ocena występowania zwapnień , naczyniaków oraz innych patologii śródczaszkowych .
7. Przegląd zastosowanych oraz możliwych do zastosowania u chorych objętych badaniem multidyscyplinarnych metod leczniczych .

5. OPISY 10 PRZYPADKÓW

Z

ZESPOŁEM STURGE- WEBERA

W

MATERIALE WŁASNYM

PRZYPADEK I - DB- nr historii NT 2857/00

PŁEĆ : Żeńska

WIEK : W chwili przyjęcia do Kliniki ukończyła 17 rok życia .

WYWIAD RODZINNY

- Ma sześcioro rodzeństwa .
- Rodzeństwo zdrowe .
- Oboje rodzice zdrowi .
- Na podstawie wywiadu uzyskanego od ojca , brat ojca leczy się z powodu padaczki , nie stwierdzono jednak u niego znamion skórnych ani nie leczy się okulistycznie .

PRZYCZYNA PRZYJĘCIA

Przyjęta do Kliniki z powodu udarowego zachorowania pod postacią silnego bólu głowy z utratą przytomności oraz wystąpienia w sposób ostry niedowładu kończyn prawych , który wycofał się po około 24 godzinach od zachorowania.

BADANIE DERMATOLOGICZNE

Chora konsultowana w Klinice Dermatologii UJ w Krakowie .

W badaniu dermatologicznym stwierdzono :

- Obecność wrodzonego znamienia naczyniowego płaskiego , barwy sino-czerwonej , brzegi znamienia były płaskie , miękkie , powierzchnia znamienia była nieregularna .
- Znamię obejmowało skórę lewej połowy czoła , powieki górną i dolną oka lewego oraz lewą okolice jarzmową .
- Nie stwierdzono cech wyżej omówionego znamienia w zakresie tułowia i kończyn .
- Nie stwierdzono żadnych innych patologii skórnych .

- Nie stwierdzono asymetrii budowy twarzy i kończyn .
- W 15 roku życia chora była poddana leczeniu krioterapią bez żadnego efektu , obecnie zakwalifikowana do leczenia laseroterapią przy zastosowaniu lasera KTP 532 nm .

BADANIE STOMATOLOGICZNE

Chora konsultowana w Klinice Stomatologii UJ w Krakowie .

W badaniu stomatologicznym stwierdzono :

- Śluzówka nosa i jamy ustnej bez cech znamienia naczyniowego .
- Stan zapalny dziąseł bez cech przerostu .
- Liczne ubytki próchnicowe i kamień nazębny .
- W chwili badania nie stwierdzono konieczności interwencji chirurgicznej .

BADANIE OKULISTYCZNE

Chora była konsultowana w Klinice Okulistyki UJ w Krakowie .

W badaniu okulistycznym stwierdzono :

- Cechy krótkowzroczności w oku lewym .
- Brak zaburzeń w polu widzenia .
- W oku lewym podwyższone ciśnienie wewnątrzgałkowe 24.5 mmHg .
- Średnica rogówki wynosiła 13mm .
- W lampie szczelinowej stwierdzono wzmożoną waskularyzację spojówki oka lewego (naczyniakowatość naczyń spojówki) .
- Asymetryczne tarcze nerwu II , w oku lewym o bardzo dużym ukrwieniu włóściczkowym różowe , od strony skroniowej bledsze .
- Siatkówka w obszarze dostępnym w badaniu różowa , przylegająca .
- W zaleceniach stwierdzono konieczność stałej opieki okulistycznej to jest kontroli ciśnienia wewnątrzgałkowego , pola widzenia przynajmniej raz w roku , do rozważenia wykonanie gonioskopii ze względu na duże ryzyko rozwoju jaskry w oku lewym .

OBJAWY MÓZGOWE

EPIZODY UDAROPODOBNE

Powodem przyjęcia chorej do Kliniki było wystąpienie w 17 roku życia udarowego zachorowania pod postacią silnego bólu głowy , wymiotów , niedowładu kończyn prawych oraz utraty przytomności . Niedowład wycofał się całkowicie po 24 godzinach od zachorowania .

BÓLE GŁOWY

W wywiadzie uzyskanym od ojca od około 12 roku życia chora skarży się na bóle głowy . Bóle te występują z częstotliwością około raz w tygodniu i towarzyszą im zawroty głowy .

Z reguły ustępują one po zażyciu Ibupromu .

Powodem przyjęcia chorej do Kliniki był nagły , silny ból głowy , z wymiotami , utratą przytomności i niedowładem kończyn prawych .

NAPADY PADACZKOWE

- Od około 16 roku życia u chorej występują napady częściowe proste-czuciowe dotyczące kończyny górnej lub dolnej prawej .
- Napady występują z częstotliwością około jednego w miesiącu .
- Leczenie farmakologiczne - Tegretol 2 x 200 mg doustnie . W trakcie pobytu w Klinice zwiększono dawkę Tegretolu do 2 x 400 mg doustnie uzyskując całkowitą kontrolę napadów .

NIEDOWŁAD POŁOWICZY

U chorej stwierdzono niedowład kończyn prawych , który wystąpił w sposób ostry podczas silnego bólu głowy z wymiotami i utratą przytomności . Niedowład ten ustąpił po 24 godzinach od zachorowania .

BADANIE PSYCHOLOGICZNE

Chora była badana przez psychologa w Klinice Neurotraumatologii UJ w Krakowie .

W badaniu neuropsychologicznym stwierdzono :

Od około 7 roku życia problemy z nauką . Ukończyła Zasadniczą Szkołę Gastronomiczną , klas nie powtarzała . Obecnie jest na rencie czasowej drugiego stopnia .

Chora w logicznym kontakcie słownym , w pełni zorientowana , łatwo nawiązuje kontakt z badającym jak i pacjentami .

Stwierdzono zaburzenia procesów poznawczych w zakresie pamięci świeżej , głównie werbalno - słuchowej nasilające się po dystrakcji oraz upośledzenie zdolności uczenia się nowego materiału , kalkulii i myślenia abstrakcyjnego . W badaniu prakcji znaczna obustronna apraksja .

Poziom sprawności intelektualnej w skali Wechslera dla dorosłych WAIS-R stwierdzono :

- w skali słownej :

wartość IQ -70

- w skali bezsłownej

wartość IQ - 64

- w skali pełnej

wartość IQ - 63 - upośledzenie w stopniu lekkim

Mini Mental Scale Examination (MMSE) - 28

BADANIE PŁYNU MÓZGOWO-RDZENIOWEGO

W płynie mózgowo-rdzeniowym stwierdzono podwyższone stężenie białka .

BADANIE MORFOLOGII KRWI

Chora konsultowana w Klinice Hematologii UJ w Krakowie .

W badaniu stwierdzono :

- Poziom płytek krwi 98.000 /mm³ .
- Zalecono kontrolne badania morfologii krwi i stałą kontrolę hematologiczną w kierunku małopłytkowości .
- Obecnie nie stwierdzono konieczności leczenia w Klinice Hematologii .

EEG

W badaniu EEG u chorej stwierdzono :

- Ogniskowe zmiany napadowe w obszarze zmiany naczyniowej lewej półkuli mózgu .
Były to zmiany napadowe z grupy B (serie iglic lub fal ostrych) .
- Redukcję rytmu alfa po stronie zmiany naczyniowej .
- Niskonapięciową czynność szybką – głównie w okolicach czołowych .
- Rozsiane , głównie w okolicach skroniowych liczne fale theta 5-7 Hz i fale o zaokrąglonych wierzchołkach- o amplitudach przekraczających amplitudę czynności podstawowej .
- Reakcja zatrzymania miernie wyrażona .

- Fotostymulacja i hyperwentylacja aktywują zapis pod postacią zwiększenia się ilości fal theta o zaostzonych wierzchołkach - występujących niekiedy w grupach i seriach z tendencją do napadowości po stronie zmiany naczyniowej lewej półkuli mózgu .

RTG czaszki

- W badaniu RTG czaszki stwierdzono w okolicy skroniowo-ciemieniowej lewej powierzchniowe , smugowate , delikatne zwapnienia układające się w kształt zawojów mózgowych .

TK głowy

W badaniu TK głowy stwierdzono :

- W obrębie kory płata ciemieniowego , potylicznego i skroniowego lewego hyperdenzyjne (wapniste) smugowate cienie układające się w kształt zawojów mózgu .
- Po podaniu kontrastu rozległość zmian nieco się zwiększyła .
- Wyraźne poszerzenie spłotu naczyniastego komory bocznej lewej .
- Poszerzenie żyły wielkiej Galena .
- Cień naczyniowy (żylny) w obrębie istoty białej płata czołowego prawego .

MRI głowy

W badaniu MRI głowy stwierdzono :

- Po podaniu Gadolinum wzmocnienie naczynek opon miękkich w okolicy ciemieniowo-potylicznej lewej .
- Powiększony splot naczyniasty komory bocznej lewej .
- Obecność zaników korowych w częściach mózgowia przylegających do zmiany naczyniowej lewej półkuli mózgu .

Arteriografia naczyń mózgowych .

Badanie arteriografii naczyń mózgowych wykazało :

- Wybitne poszerzenie żył powierzchniowych okolicy czuciowo-ruchowej po stronie lewej .
- Poszerzenie żyły mózgu wewnętrznej po stronie lewej .
- Poszerzenie spłotu naczyniastego komory bocznej lewej .
- Po stronie prawej w okolicy czołowej w głębi półkuli nietypowe, szerokie naczynia żyłne zbiegające się promieniście z odpływem do zatoki strzałkowej .

HMRS mózgowia

W badaniu spektroskopii rezonansu magnetycznego z okolicy zwapnienia nie uwidoczniły się piki składowe charakterystyczne dla prawidłowego HMRS mózgowia co jest spowodowane dużą komponentą zwapnień w obrębie badanego voxela z jednocześnie występującą zniszczoną tkanką mózgową nie wykazującą czynności metabolicznej .

Natomiast badanie to wykonane w zakresie półkuli nie objętej procesem chorobowym wykazało prawidłowe widmo HMRS tkanki mózgowej .

BADANIE REOENCEFALOGRAFICZNE

W badaniu reoencefalograficznym stwierdzono :

- Kształt fali reograficznej odpowiedni dla wieku o cechach tętna chybkiego (duża amplituda , bardzo stromy przebieg części wstępującej , ostry wierzchołek , nisko położony załamek dikrotyczny) .
- Niewielkiego stopnia upośledzenie autoregulacji krążenia mózgowego , nieco bardziej nasilone w zakresie lewej półkuli mózgu .

PRZYPADEK II - KF nr historii NT 552/01

PŁEĆ : Męska

WIEK : 39 lat

WYWIAD RODZINNY :

- Oboje rodzice zdrowi .
- Ma jedną zdrową siostrę .

PRZYCZYNA PRZYJĘCIA

Przyczyną przyjęcia do Kliniki było zwiększenie się częstotliwości napadów padaczkowych .

BADANIE DERMATOLOGICZNE

Chory konsultowany w Klinice Dermatologii UJ w Krakowie .

W badaniu dermatologicznym stwierdzono :

- Wrodzone , płaskie znamię naczyniowe obejmujące prawą połowę czoła i przekraczające granice skóry owłosionej głowy , powieki górną i dolną oka prawego , prawy policzek , okolice zuchwy po stronie prawej , szyję po stronie prawej oraz okolice obojczyka i barku po stronie prawej .
- Obecność znamienia w zakresie błony śluzowej nosa i jamy ustnej po stronie prawej .
- Znamię było barwy ciemno-czerwonej .
- Brzegi znamienia w zakresie twarzy były uniesione o wzmożonej spoistości , zaś w pozostałych miejscach płaskie , miękkie . Powierzchnia znamienia była nierówna , guzkowata .
- Przerost prawej połowy twarzy .
- Asymetrię kończyn wyrażającą się niedorozwojem kończyny górnej lewej .
- Siostrę chorego powiadomiono o możliwości zabiegu kosmetycznego w celu likwidacji znamienia to jest krioterapii lub laseroterapii .

BADANIE STOMATOLOGICZNE

Chory konsultowany w Klinice Stomatologii UJ w Krakowie

Podczas badania stwierdzono :

- Błona śluzowa nosa i jamy ustnej po stronie prawej wykazuje cechy rozległego znamienia naczyniowego barwy sino-czerwonej .
- Cechy przerostu błony śluzowej wyrostka zębodołowego szczęki po stronie prawej .
- Liczne ubytki próchnicowe .
- Konieczność leczenia endodontycznego zęba piątego .
- Choremu zaproponowano leczenie przerostu błony śluzowej przy użyciu laseroterapii CO₂ na które to leczenie zgody nie wyraziła rodzina chorego . Wobec powyższego zalecono dalszą obserwację i leczenie w Rejonowej Poradni Stomatologicznej .

BADANIE OKULISTYCZNE

Chorego konsultowano w Klinice Okulistyki UJ w Krakowie .

W wywiadzie chory leczony nieregularnie farmakologicznie z powodu stwierdzonej od 2 miesiąca życia jaskry w zakresie oka prawego . Od 10 roku życia stwierdzona ślepotą oka prawego .

W badaniu okulistycznym stwierdzono :

- Gałka oczna prawa ustawiona w niewielkim wytrzeszczu .
- W oku prawym brak poczucia światła .
- Żrenica oka prawego szeroka , sztywna .
- Dno oka prawego : zagłębienie dobrzeżne , biała tarcza nerwu wzrokowego , bez cech naczynek .
- W oku prawym podwyższone ciśnienie wewnątrzgałkowe 27 mmHg .
- Choremu zalecono dalszą farmakoterapię jaskry i kontrolę w rejonie za 3 miesiące .

OBJAWY MÓZGOWE

BÓLE GŁOWY

W wywiadzie uzyskany od rodziny chorego od 5 roku życia występowały okresowe , silne bóle głowy , z częstotliwością około 4 razy w tygodniu . Bólom głowy z reguły towarzyszy pulsowanie twarzy w zakresie znamienia i napady agresji .

Bóle te zmniejszają się po podaniu 100 mg Ketonalu po .

NAPADY PADACZKOWE

- W wywiadzie rodzinnym nikt nie leczył się z powodu padaczki .
- Chory leczony z powodu padaczki która , pojawiła się w 1 miesiącu życia . Na podstawie wywiadu uzyskanego od rodziny wydaje się , że podczas pierwszego napadu wystąpił kurcz niemowlęcy .
- U chorego występują napady : częściowe proste ruchowe po stronie lewej , połowicznie lewostronne oraz pierwotnie uogólnione .
- Częstość występowania napadów wynosi średnio 5 w miesiącu . Obecnie przyjęty do Kliniki z powodu zwiększenia się częstości napadów do około 1 do 2 w tygodniu .
- Chory od dziecka zażywał Clonazepam w dawce 2 x 2 mg po .
- Po modyfikacji leczenia : oprócz stosowanego Clonazepamu zlecono zażywanie Tegretolu w dawce 2 x 400 po w trakcie trzytygodniowej obserwacji wystąpił tylko 1 napad .

NIEDOWŁAD POŁOWICZY

- Niedowład wystąpił po pierwszym w życiu napadzie drgawek .
- Niedowład ten dotyczy kończyn lewych , przy czym bardziej jest nasilony w kończynie górnej lewej z cechami jej niedorozwoju .
- Stopień niedowładu nasila się po napadach .

BADANIE PSYCHOLOGICZNE

Chory był badany przez psychologa w Rejonowej Poradni Psychologicznej .

Podczas badania stwierdzono :

W wywiadzie uzyskany od rodziców chorego do 12 miesiąca życia rozwijał się prawidłowo. Od 2 roku życia stopniowo zwiększające się objawy niedorozwoju umysłowego . Skierowany do szkoły specjalnej , opanował program klasy drugiej w wieku 39 lat . Obecnie chory nie pracuje zawodowo , jest na rencie z powodu padaczki . Mieszka z rodzicami i siostrą . Samodzielny w czynnościach codziennych . Pomaga rodzicom w gospodarstwie rolnym .

W wywiadzie uzyskany od rodziny od około 4 roku życia niezdyscyplinowany , pobudliwy afektywnie . Od około 5 roku życia u chorego okresowo występują napady agresji .

W badaniu stwierdzono znacznego stopnia zaburzenie procesów poznawczych w zakresie pamięci , uczenia się nowego materiału oraz myślenia abstrakcyjnego i logicznego rozumowania . U chorego występują zaburzenia orientacji allopsychicznej głównie co do czasu . Jeżeli chodzi o poziom sprawności intelektualnej to iloraz inteligencji mieścił się w zakresie upośledzenia w stopniu znacznym (Iloraz inteligencji 35) .

MMSE- 7 punktów .

BADANIE PŁYNU MÓZGOWO-RDZENIOWEGO

Badanie płynu mózgowo-rdzeniowego nie wykazało odchyłeń od normy .

BADANIE HEMATOLOGICZNE

Chory był badany w Klinice Hematologii UJ w Krakowie .

Ze względu na stwierdzone w badaniach morfologii krwi cechy leukopenii (2.800) i trombocytopenii (80.000) u chorego po konsultacji hematologicznej ze względu na podejrzenie hypoplazji polekowej szpiku wykonano jego biopsję z talerza biodrowego .

Na podstawie badania histopatologicznego wykluczono hipoplazję szpiku . Obserwowane zmiany są nieswoiste i mogą sugerować zarówno mielotoksyczny wpływ stosowanych leków jak i tło niedoborowe .

Ostateczne zalecenia hematologiczne obejmowały leczenie farmakologiczne (Kwas foliowy , Witamina B6 , Witamina B12) oraz kontrolę hematologiczną za 3 miesiące .

EEG

W badaniu EEG stwierdzono :

- Redukcje rytmu alfa w obrębie naczyniaka .
- Uogólnione zmiany napadowe z grupy C (serie fal wolnych) i B (serie iglic lub fal ostrych) .
- Reakcja zatrzymania słabo wyrażona .
- Fotostymulacja i hiperwentylacja aktywują zapis pod postacią zwiększenia się ilości fal theta , fal o zaostzonych wierzchołkach oraz fal wolnych .

RTG czaszki

W badaniu RTG czaszki stwierdzono :

- W okolicy potylicznej prawej rzutujące się zwapnienia w postaci równoległych linii układających się w formę serpentynową na wzór zawojów mózgowych , w ich sąsiedztwie drobne , różnokształtne zwapnienia .
- Zatoka czołowa po stronie prawej silnie rozwinięta .
- Niewielka asymetria kości sklepienia czaszki w zakresie łuski ciemieniowej prawej .
- Nieznacznie uniesiona piramida kości skroniowej po stronie prawej .

TK głowy

W badaniu TK głowy stwierdzono :

- W okolicy potyliczno-ciemieniowej oraz skroniowej po stronie prawej widoczne rozległe zwapnienia korowe .
- Układ komorowy nieznacznie , symetrycznie poszerzony .
- Silniej rozwinięty i uwapniony splot naczyniówkowy komory bocznej prawej .
- Wyraźne poszerzenie przestrzeni podpajęczynówkowych na sklepiściach półkul mózgu .

MRI głowy

Badanie MRI głowy wykazało :

- W okolicy ciemieniowo-potyliczno-skroniowej prawej widoczne są układające się wzdłuż zakrętów kory mózgowej strefy obniżonego sygnału we wszystkich sekwencjach , nie wykazujące wzmocnienia po dożylnym podaniu kontrastu- zwapnienia .
- Wyżej wymienionym zmianom towarzyszy zwężenie zakrętów mózgowych i poszerzenie przestrzeni podpajęczynówkowej – wynik hypoplazji kory lub wtórnego zaniku korowego tej okolicy .
- Błazki kości sklepienia czaszki po tej stronie pogrubiłe .
- Zatoka czołowa i część sutkowata kości skroniowej nadmiernie powietrzne ,rozbudowane .
- Niewielkiego stopnia zanik podkorowy .
- Układ komorowy nieprzemieszczony , dyskretnie szerszy .
- Bardziej wydatny splot naczyniasty komory bocznej prawej , głównie w zakresie rogu potylicznego i skroniowego .
- Pogrubienie struktur powiek oka prawego i asymetria przednich części gałek ocznych- prawa wydaje się być większa i ustawiona w wytrzeszczu .

Angiografia MR

U pacjenta wykonano badanie angio-MR a nie arteriografię naczyń mózgowych ze względu na awarię sprzętu .

Badanie angio-MR wykazało :

- Sygnał przepływu wewnątrzczaszkowych odcinków tętnic szyjnych , naczyń koła tętniczego Willisa -prawidłowy .
- Po stronie prawej zwraca uwagę brak sygnału z większości gałęzi skroniowych , potylicznych i ciemieniowych tętnicy mózgu środkowej i tętnicy mózgu tylnej .

Widoczny jest natomiast zwiększony sygnał z naczyń powierzchownych okolicy skroniowo-ciemieniowej prawej . Obraz może przemawiać za zaburzeniem rozwojowym unaczynienia tętniczego okolicy ciemieniowo-skroniowo-potylicznej prawej ze zwiększonym drenażem żylnym powierzchownym .

HMRS mózgowia

Badanie HMRS mózgowia uwidocznilo w zakresie półkuli objętej procesem chorobowym :

- Znacznego stopnia spadek stężenia NAA/Cr co świadczy o spadku liczby neuronów lub zaburzeniu ich czynności .
- Wzrost stężenia mI/Cr co świadczy o wzroście liczby astrocytów .

Badanie HMRS mózgowia w zakresie półkuli nie zmienionej chorobowo wykazało prawidłowe widmo HMRS tkanki mózgowej .

PRZYPADEK III - HA nr historii NT 1388/02

PŁEĆ : Męska

WIEK : 23 lata

WYWIAD RODZINNY

- Oboje rodzice zdrowi .
- Ma dwie siostry i brata .
- Rodzeństwo zdrowe .

PRZYCZYNA PRZYJĘCIA

Przyczyną przyjęcia do Kliniki było zwiększenie się częstotliwości występowania napadów padaczkowych .

BADANIE DERMATOLOGICZNE

Chory był badany w Klinice Dermatologii UJ w Krakowie .

W badaniu dermatologicznym stwierdzono :

- Zmiany o charakterze wrodzonego znamienia naczyniowego płaskiego barwy sino-czerwonej obejmujące prawą połowę czoła , przekraczając granice ze skórą owłosioną głowy . Znamię obejmuje również powieki górną i dolną oka prawego , boczną powierzchnię nosa po stronie prawej oraz stwierdza się je również powyżej wargi górnej po stronie prawej .
- W obrębie łuku brwiowego prawego obecność naczyniaka jamistego , zniekształcającego szparę powiekową .
- Zmiany o charakterze płaskiego znamienia naczyniowego barwy sino-czerwonej stwierdzono również w zakresie błony śluzowej nosa oraz w zakresie podniebienia po stronie prawej.
- Przerost wargi górnej po stronie prawej .
- Asymetrię kończyn pod postacią niedorozwoju kończyny górnej lewej .
- Chory obecnie w trakcie leczenia krioterapią z niewielkim skutkiem . Rozważane jest zaproponowanie choremu laseroterapii .

BADANIE STOMATOLOGICZNE

Chory był badany w Klinice Stomatologii UJ w Krakowie

Badanie stomatologiczne wykazało :

- W zakresie błony śluzowej jamy ustnej i nosa po stronie prawej obecność sino-czerwonej barwy , płaskiego znamienia naczyniowego .
- Nieznacznego stopnia przerost dziąseł po stronie prawej .
- Obecnie cechy przerostu dziąseł nieznaczne , nie kwalifikujące się do leczenia laseroterapią . Zalecono kontrolne badanie stomatologiczne za rok .

BADANIE OKULISTYCZNE

Chory był badany w Klinice Okulistyki UJ w Krakowie .

W badaniu okulistycznym stwierdzono :

- W oku prawym wzmoczoną waskularyzację spojówki , naczynia spojówki poszerzone , kręte .
- Heterochromia tęczówki oka prawego .
- Pogorszenie ostrości wzroku w oku prawym .
- Niedowidzenie jednoimienne połowicze .
- W oku prawym rozsiane naczyniaki naczyniówki , pokrywające ponad połowę dna oka , zauważa się obecność pogrubiałych i uniesionych naczyń w okolicy plamki ocznej .
- Siatkówka przylegająca .
- Chory od 5 lat leczony farmakologicznie z powodu jaskry oka prawego obecnie ciśnienia wewnątrzgałkowe prawidłowe (19 mm Hg) .
- Choremu zalecono dalszą farmakoterapię jaskry i kontrolę w Rejonowej Poradni Okulistycznej przynajmniej raz na 6 miesięcy .

OBJAWY MÓZGOWE

BÓLE GŁOWY

W wywiadzie uzyskanym od ojca chorego od około 18 roku chory skarży się na migrenowe bóle głowy . Bóle te występują z częstotliwością około raz na miesiąc . Podczas bólów głowy występuje utrudniony kontakt z chorym . Bóle te nieznacznie zmniejszają się po zastosowanej farmakoterapii . Chory był dwukrotnie diagnozowany w kierunku krwawienia podpajęczynówkowego , które nie zostało potwierdzone w badaniu płynu mózgowo-rdzeniowego i tomografii komputerowej głowy .

NAPADY PADACZKOWE

- W wywiadzie rodzinnym nikt nie leczył się z powodu padaczki .
- U chorego napady padaczkowe występują od 6 roku życia .
- Są to napady drgawek rozpoczynające się od kończyny dolnej lewej i uogólniające się na kończynę górną lewą i lewą połowę twarzy .
- Napady padaczkowe występują z częstotliwością do 10 w miesiącu , ostatnio zwiększona częstość występowania napadów czasem do 2 dziennie co stało się przyczyną przyjęcia chorego do Kliniki .
- Przed przyjęciem chory zażywał Clonazepam a 0.2 1-1-1 doustnie .
- Podczas leczenia w Klinice zmodyfikowano leczenie , zastosowano dodatkowo Gabitril 3 x 1 po , Trileptal a 0.6 1-0-1 po uzyskując kontrolę napadów padaczkowych .

NIEDOWŁAD POŁOWICZY

- U chorego występuje niedowład połowiczny lewostronny , większego stopnia w kończynie górnej lewej , a w szczególności w zakresie ruchów precyzyjnych palców .
- Według relacji ojca niedowład ten stwierdził neurolog około 2 roku życia , brak informacji o okolicznościach wystąpienia niedowładu .
- Niedowładowi towarzyszy niedorozwój kończyny górnej lewej .

BADANIE PSYCHOLOGICZNE

Chory był badany przez psychologa w Klinice Neurotraumatologii UJ w Krakowie .

Badaniem psychologicznym stwierdzono :

W wywiadzie uzyskanym od ojca chorego opóźnienie rozwoju umysłowego od około 2 roku życia . Badany ukończył szkołę podstawową , powtarzał drugą klasę .

Obecnie chory pracuje w zakładzie pracy chronionej , ale nie potrafi podać na czym to zajęcie polega , oprócz tego , że uczy się wierszyków i interesuje się komputerem . Mieszka z rodzicami .

Chory w kontakcie logicznym , prawidłowo zorientowany co do własnej osoby , miejsca i czasu . Bardzo spowolniały psycho-ruchowo , mimo tego chętnie uczestniczy w badaniu , nie rezygnuje nawet gdy nie potrafi poradzić sobie z zadaniem .

Stwierdzono spowolnienie przebiegu procesów poznawczych i obniżenie sprawności intelektualnej w zakresie badanych funkcji : procesów pamięciowych i uczenia się , procesów myślowych , fluencji . Badany potrafi czytać , pisać i wykonywać proste działania matematyczne . W teście MMSE uzyskał 23 punkty .

Poziom sprawności intelektualnej w skali inteligencji WAIS-R wskazywał na upośledzenie umysłowe w stopniu umiarkowanym .

w skali słownej

wartość IQ 45

– w skali bezsłownej

wartość IQ 45

– w skali pełnej

wartość IQ 45 - upośledzenie umysłowe w stopniu

umiarkowanym

BADANIE PŁYNU MÓZGOWO-RDZENIOWEGO

Badanie płynu mózgowo-rdzeniowego nie wykazało odchyień od normy .

BADANIE MORFOLOGII KRWI

Badanie morfologii krwi nie wykazało odchyień od normy .

EEG

Badanie EEG wykazało :

- Czynność podstawowa EEG zachowana- złożona z miernie wyrażonej czynności alfa o częstotliwości 8-10 Hz i amplitudzie 30 uV oraz miejscami ujawniającej się ubogiej niskonapięciowej czynności szybkiej .
- Na tym tle rejestrują się rozsiane , głównie w okolicach skroniowych bez wyraźnej stronności , nieliczne fale theta 4-6 Hz oraz fale o zastrzonych wierzchołkach - o amplitudach przekraczających amplitudę czynności podstawowej , z wyraźnymi cechami do napadowości .
- Reakcja zatrzymania nieobecna .
- Fotostymulacja i hiperwentylacja aktywują zapis pod postacią zwiększenia się ilości fal theta i fal o zastrzonych wierzchołkach , oraz napadowości tych fal-głównie w okolicach skroniowych z przewagą po stronie prawej .

RTG czaszki

Badanie RTG czaszki wykazało :

- W okolicy ciemieniowo-potylicznej prawej smugowate , powierzchniowe zwapnienia układające się jak zawoje kory mózgu .
- Czaszka mała , asymetryczna – po stronie prawej spłaszczona .
- Sklerotyzacja szwu wieńcowego .

TK głowy

Badanie TK głowy wykazało :

- Rozległe zwapnienia powierzchniowe w płatach skroniowym , ciemieniowym i potylicznym prawym- charakterystyczne dla zespołu Sturge-Webera .
- Zaznaczone poszerzenie splotu naczyniastego komory bocznej prawej .
- Niewielkie , asymetryczne poszerzenie komór bocznych - lewa szersza - bez cech wodogłowia i przemieszczeń .

MRI głowy

Badanie MRI głowy wykazało :

- Asymetrię wielkości półkul mózgu - prawa nieznacznie mniejsza .
- W płacie ciemieniowym i potylicznym prawej półkuli mózgu widoczne są bezsygnałowe strefy układające wzdłuż rowków zakrętów mózgu odpowiadające zwapnieniom widocznym w badaniu TK , jednak nie przedstawiające się tak masywnie jak w badaniu TK .
- Zwapnieniom tym towarzyszy poszerzenie rowków zakrętów mózgowych w tych okolicach- cechy zaniku korowego .
- W rejonie skrzydła mniejszego kości klinowej po stronie prawej , powyżej kanału nerwu wzrokowego widoczne silnie hiperintensywne ognisko w obrazach T1 zależnych i słabiej hiperintensywne w obrazach T2 zależnych o wymiarach 10 x 5 mm – najprawdopodobniej hyperplazja skrzydła mniejszego kości klinowej . Podobne ognisko widoczne w zakresie przedniego dołu czaszki w grzebieniu kogucim .
- Asymetria układu komorowego nadnamiotowego - lewa komora boczna szersza .
- Poszerzenie splotu naczyniastego komory bocznej prawej .

Angiografia MR

Ze względu na awarię angiografu wykonano badanie angiografii MR , które wykazało :

- Sygnał przepływu wewnątrzczaszkowych odcinków tętnic szyjnych prawidłowy .
- Cechy zaburzenia rozwojowego unaczynienia tętniczego okolicy ciemieniowo-skroniowo-potylicznej prawej ze zwiększonym powierzchniowym drenażem żylnym .

HMRS mózgowia

W badaniu HMRS w zakresie półkuli mózgu zmienionej przez proces chorobowy nie uwidoczniły się piki składowe charakterystyczne dla prawidłowego HMRS mózgowia co jest spowodowane dużą komponentą zwapnień w obrębie badanego voxela i jednocześnie występującą zniszczoną tkanką mózgową nie wykazującą czynności metabolicznej .

Natomiast w zakresie półkuli mózgu nie objętej procesem chorobowym wykazano prawidłowy obraz HMRS mózgowia .

PRZYPADEK IV K.E nr historii NT 1183/02

PŁEĆ : Żeńska

WIEK : 58 lat

WYWIAD RODZINNY

- Ma zdrowego brata i siostrę .
- Rodzice byli zdrowi .

PRZYCZYNA PRZYJĘCIA

Przyczyną przyjęcia do Kliniki było zwiększenie częstości napadów padaczkowych .

BADANIE DERMATOLOGICZNE

Chora była badana w Klinice Dermatologii UJ w Krakowie

Badaniem dermatologicznym stwierdzono :

- W zakresie prawej połowy czoła , prawej powieki górnej i dolnej , prawego policzka , nosa po stronie prawej obecność płaskiego , wrodzonego znamienia naczyniowego , o płaskich brzegach , nierównej grudkowatej powierzchni , barwy sino-czerwonej .
- Na znamię to nakłada się obecność trądziku różowatego .
- Chora nigdy nie była leczona dermatologicznie . Na proponowane leczenie krioterapią opiekun chorej nie wyraził zgody .Wobec czego przepisano leczenie farmakologiczne trądziku różowatego .

BADANIE STOMATOLOGICZNE

Chora była badana w Klinice Stomatologii UJ w Krakowie .

W badaniu stomatologicznym stwierdzono :

- Brak cech sino-czerwonego znamienia w zakresie błon śluzowych nosa i jamy ustnej .
- Brak cech przerostu dziąseł .
- Konieczność leczenia stomatologicznego ubytków i zmian próchnicowych zębów .

BADANIE OKULISTYCZNE

Chora była badana w Klinice Okulistyki UJ w Krakowie .

Badaniem okulistycznym stwierdzono :

- Zaćmę starczą w zakresie oka prawego .
- Cechy obuocznej erozji rogówki .
- Tarcze nerwów wzrokowych na obszarze dostępnym badaniu prawidłowe .
- Ciśnienie wewnątrzgałkowe obuocznie prawidłowe .
- Zalecono stałą kontrolę okulistyczną .

OBJAWY MÓZGOWE

EPIZODY UDAROPODOBNE

Od około 7 roku życia okresowo występujące silne bóle głowy . W 15 roku życia udarowy początek zachorowania pod postacią silnego bólu głowy , utraty przytomności i napadu drgawek . Wówczas chora była operowana- usunięto naczyniaka mózgu . Od tego czasu podobne epizody nie występowały .

BÓLE GŁOWY

Od dzieciństwa okresowo występowały silne bóle głowy (brak możliwości dokładnego ustalenia początków bólów głowy , orientacyjnie początek silnych bólów głowy około 7 roku życia- chora podaje , że bóle głowy rozpoczęły się , gdy poszła do szkoły) . W wieku 15 lat wystąpił silny ból głowy , utrata przytomności i drgawki , wówczas była operowana- usunięto naczyniaka mózgu . Obecnie bóle głowy występują z częstotliwością około 5 razy w miesiącu i ustępują po zażyciu ogólnodostępnych środków przeciwbólowych . Czasem bólom głowy towarzyszą zawroty głowy i ogólne osłabienie .

NAPADY PADACZKOWE

- W rodzinie chorej nikt nie leczył się z powodu padaczki .
- Pierwszy napad drgawek u chorej wystąpił w pierwszym miesiącu życia .
- W 15 roku życia chora była operowana z powodu krwawienia z naczyniaka mózgu .
Po leczeniu operacyjnym nadal utrzymują się napady padaczkowe .
- U chorej występują pierwotnie uogólnione napady drgawek .
- Napady drgawek występowały z częstotliwością około 5 razy w miesiącu . Od około 2 miesięcy przed przyjęciem nasilenie częstotliwości napadów drgawek do około 3 napadów w tygodniu co stało się przyczyną przyjęcia do Kliniki .
- Przed przyjęciem do Kliniki chora zażywała Tegretol 3 razy dziennie 200 mg po , Clonazepam 2 razy dziennie 2 mg po . Podczas pobytu w Klinice zmodyfikowano leczenie farmakologiczne wprowadzając dodatkowo Gabitril 3 razy dziennie 5 mg po oraz zwiększając dawkę Tegretolu do 2 razy 400 mg po uzyskując całkowitą kontrolę napadów drgawek .

NIEDOWŁAD POŁOWICZY

- U chorej występuje niedowład połowiczny lewostronny bardziej nasilony w kończynie górnej lewej .
- Niedowład ten pojawił się w 15 roku życia po zabiegu operacyjnym usunięcia naczyniaka mózgu .
- Niedowładowi towarzyszy miernego stopnia niedorozwój kończyny górnej lewej .

BADANIE PSYCHOLOGICZNE

Chora była badana przez psychologa w Klinice Neurotraumatologii UJ w Krakowie .

Badaniem psychologicznym stwierdzono :

Do 11 miesiąca życia rozwój prawidłowy . Ukończyła piątą klasę szkoły podstawowej . Obecnie jest na rencie drugiego stopnia .

Rodzice chorej nie żyją , z rodzeństwem nie utrzymuje kontaktów . Badana jest mężatką , nie ma dzieci . Mieszka z opiekunem jak nazywa męża w domu po rodzicach . Z wypowiedzi chorej wynika , że domem zajmuje się mąż a ona trochę pomaga w gotowaniu .

Chora w podstawowym logicznym kontakcie słownym , jest zorientowana co do własnej osoby , częściowo co do miejsca , występują zaburzenia orientacji co do czasu .

Chora słabo zmotywowana do badania , nie rozumie jego sensu , niekiedy się złości , niektórych zadań nie podejmuje wcale . Badana potrafi czytać , pisać , wykonuje niektóre proste działania matematyczne (w zakresie do 10) . W zakresie testów słownych wykonała jedno bardzo proste badanie z podtekstu arytmetyka i fragment podtekstu powtarzanie cyfr , natomiast nie zrozumiała zadania o powtarzaniu cyfr na wspak .

W zakresie tekstów bezsłownych wykonała jedynie podtekst braki w obrazkach , w którym na 15 odpowiedzi udzieliła 4 prawidłowe .

W podtekście słownik uzyskała 6 punktów na 42 możliwe .

Rezygnacje z wykonywania niektórych zadań tłumaczyła brakiem okularów .

Test inteligencji WAIS-R dla dorosłych okazał się jednak zbyt trudny dla chorej .

Chora ze znacznym stopniem upośledzenia umysłowego – IQ- 36.

Aktualnie niesamodzielna , uzależniona od męża , wymaga nadzoru w czynnościach dnia codziennego .

BADANIE PŁYNU MÓZGOWO-RDZENIOWEGO

Badanie płynu mózgowo-rdzeniowego nie wykazało odchyłeń od normy .

BADANIE MORFOLOGII KRWI

Badanie morfologii krwi nie wykazało odchyłeń od normy .

BADANIE EEG

Badanie EEG wykazało:

- Czynność podstawowa EEG zachowana- złożona z dobrze wyrażonej czynności alfa o częstotliwości 8-9 Hz i amplitudzie do 60 uV , oraz miejscami ujawniającej się ubogiej niskonapięciowej czynności szybkiej .
- Na tym tle rejestrują się rozsiane , bez wyraźnej lokalizacji czy stronności , liczne fale theta 5-7 Hz oraz fale o zaokrąglonych wierzchołkach- o amplitudach przekraczających amplitudę czynności podstawowej , z wyraźną tendencją do napadowości .
- Reakcja zatrzymania nieobecna .
- Fotostymulacja a zwłaszcza hiperwentylacja aktywują zapis pod postacią zwiększenia się ilości fal theta i fal o zaokrąglonych wierzchołkach oraz napadowości tych fal , jak również ujawniających się wówczas średnio-i wysokonapięciowych fal wolnych 3 - 4 Hz .

RTG czaszki

RTG czaszki wykazało powierzchownie leżące zwapnienia w okolicy ciemieniowej prawej charakterystyczne dla zespołu Sturge-Webera oraz stan po prawostronnej kraniotomii .

TK głowy

Badanie TK głowy wykazało :

- Stan po prawostronnej kraniotomii czołowo-skroniowo-ciemieniowej .
- W okolicy skroniowo-ciemieniowo-potylicznej prawej smugowate , dobrze wysyczone zwapnienia leżące powierzchownie , układające się jak zawoje mózgowe .
- Pomiędzy zwapnieniami w obrębie tkanki mózgowej ogniska hypodenzji o charakterze malacji .
- Znaczne poszerzenie układu komorowego- bez cech wodogłowia .
- Przykomorowo cechy leukoarajozy .

MRI głowy

Badanie MRI głowy wykazało :

- Obecność poszerzonych rowków zakrętów mózgu w rejonie płata ciemieniowego prawego z widocznymi w tym obszarze strefami bezsygnałowymi w obrazie T2 i PD zależnym o falistym przebiegu wzdłuż rowków zakrętów mózgowych o charakterze zwapnień korowych .
- W obszarach kory przylegających do zwapnień cechy zaniku korowego .
- Okołołokomorowo w obu półkulach widoczne rozlane obszary hiperintensywne w obrazach T2 i PD zależnych oraz hipointensywne w obrazach T1 zależnych mogące odpowiadać zmianom demielinizacyjnym .
- Poszerzony układ komorowy nadnamiotowy , przede wszystkim w zakresie komór bocznych bez wyraźnej asymetrii .

Arteriografia naczyń mózgowych

U chorej nie wykonano badania arteriografii naczyń mózgowych ze względu na brak jej zgody .

HMRS mózgowia

Badanie HMRS wykonane w zakresie półkuli mózgu objętej procesem chorobowym wykazało :

- Spadek stężenia NAA/Cr co świadczy o zmniejszeniu się liczby neuronów lub zaburzeniu ich czynności .
- Wzrost stężenia Cho/Cr co świadczy o destrukcji mieliny .
- Wzrost stężenia mI/Cr co świadczy o wzroście liczby astrocytów .

Natomiast badanie HMRS w zakresie zdrowej półkuli mózgu wykazało prawidłowy obraz HMRS mózgowia .

PRZYPADEK V PA nr historii NT 1312/01

PŁEĆ : Żeńska

WIEK : 38 lat

WYWIAD RODZINNY

- Oboje rodzice byli zdrowi .
- Nie miała rodzeństwa .
- Ma dwójkę zdrowych dzieci .

PRZYCZYNA PRZYJĘCIA DO KLINIKI

Przyczyną przyjęcia do Kliniki było zwiększenie częstotliwości napadów drgawkowych .

BADANIE DERMATOLOGICZNE

Chora była badana w Klinice Dermatologii UJ w Krakowie .

Badaniem dermatologicznym stwierdzono :

- Na skórze w okolicy ciemieniowej lewej , lewej połowie twarzy (ale częściowo przechodzące na prawą połowę twarzy) , powiece górnej i dolnej oka lewego , lewej połowie szyi , górnej części klatki piersiowej oraz kończynie górnej lewej widoczny rozległy , wrodzony naczylniak płaski barwy sino-czerwonej .
- W obrębie wyżej wymienionego naczylniaka obecne są pojedyncze guzki średnicy około 5 mm , barwy purpurowej , odpowiadające temu co w niektórych podręcznikach określa się mianem Haemangioma Simplex .
- Asymetrię kończyn górnych pod postacią powiększenia obwodu kończyny górnej lewej .
- Chora przed kilkoma laty była poddana krioterapii bez żadnego efektu .
- Chorej zaproponowano laseroterapię na którą nie uzyskano zgody .

BADANIE STOMATOLOGICZNE

Chora była badana w Klinice Stomatologii UJ w Krakowie .

Badaniem stomatologicznym stwierdzono :

- W zakresie błony śluzowej jamy ustnej po stronie lewej obecność sino-czerwonego znamienia naczyniowego .
- Przerost błony śluzowej wyrostka zębodołowego szczęki po stronie lewej .
- Liczne ubytki próchnicowe , leczenie których zalecono w rejonie .
- Przerost błony śluzowej wyrostka zębodołowego szczęki w stopniu kwalifikującym się do laseroterapii CO₂ . Na wyżej wymieniony zabieg chora obecnie nie wyraża zgody .

BADANIE OKULISTYCZNE

Chora była badana w Klinice Okulistyki UJ w Krakowie .

W badaniu okulistycznym stwierdzono :

- Niedowidzenie jednoimienne połowicze .
- Pogorszenie ostrości wzroku w oku lewym .
- Ciśnienie wewnątrzgałkowe obuocznie prawidłowe .
- Dno oka obuocznie prawidłowe .
- Siatkówka obuocznie różowa , przylegająca .
- Heterochromia tęczówki oka lewego .
- Niewielki wytrzeszcz gałki ocznej lewej .
- Naczyniakowatość naczyń spojówki oka lewego .

OBJAWY MÓZGOWE

BÓLE GŁOWY

Chora podaje bóle głowy występujące od 29 roku życia . Bóle głowy są ograniczone do okolicy potylicznej i towarzyszą im nudności bez wymiotów .

Bóle te występują z częstotliwością około 2-3 razy w miesiącu . Zmniejszają się po zażyciu ogólnie dostępnych środków przeciwbólowych .

NAPADY PADACZKOWE

- Pierwszy napad drgawek wystąpił w 9 roku życia .
- U chorej występują napady drgawek rozpoczynające się od powieki górnej oka prawego i wtórnie uogólniające się na prawą połowę twarzy , prawą kończynę górną oraz dolną .
- Średnio napady występują 2 – 3 razy w miesiącu .
- Przed kilkoma dniami przed przyjęciem do Kliniki nasilenie się częstotliwości napadów drgawek do 2-3 razy dziennie .
- Przed przyjęciem chora zażywała Tegretol 2 x 400 mg po . Podczas leczenia w Klinice zmodyfikowano leczenie stosując oprócz Tegretolu , Fenytoinę początkowo w dawce 2 razy dziennie po 100 mg po , a następnie zwiększając dawkę Fenytoiny do 200 mg-0-250 mg po i w ten sposób uzyskano całkowitą kontrolę napadów drgawek .

NIEDOWŁAD POŁOWICZY

U chorej nie stwierdzono niedowładów w zakresie kończyn .

BADANIE PSYCHOLOGICZNE

Chora była badana przez psychologa w Klinice Neurotraumatologii UJ w Krakowie .

Badaniem psychologicznym stwierdzono :

Do 9 roku życia rozwijała się prawdopodobnie prawidłowo . Od czwartej klasy szkoły podstawowej wystąpiły kłopoty z nauką . Powtarzała piątą , szóstą i siódmą klasę szkoły podstawowej . Ukończyła Zasadniczą Szkołę Dziewiarską , ale nigdy nie pracowała . Z powodu rozpoznanej choroby Sturge-Webera otrzymała rentę inwalidzką drugiego stopnia . Ma dwoje dzieci w wieku 6 i 8 lat. Zajmuje się domem .

Chora w logicznym kontakcie słownym , prawidłowo zorientowana auto i allopsychicznie .

W badaniu funkcji poznawczych stwierdza się aktualnie zaburzenia procesów pamięciowych , głównie w zakresie pamięci świeżej werbalno-słuchowej oraz zaburzenia procesów uczenia się . W badaniu praktyki dynamicznej znacznego stopnia zaburzenia pod postacią obustronnej apraksji .

Poziom sprawności intelektualnej w skali inteligencji WAIS-R :

-skala pełna wartość IQ-82 inteligencja poniżej przeciętnej

-skala słowna wartość IQ-72

-skala bezsłowna- wartość IQ-93

MMSE- 28 punktów

BADANIE PŁYNU MÓZGOWO-RDZENIOWEGO

Badanie płynu mózgowo- rdzeniowego nie wykazało odchyłeń od normy .

BADANIE MORFOLOGII KRWI

Badanie morfologii krwi nie wykazało odchyłeń od normy .

EEG

Badanie EEG wykazało :

- Czynność podstawowa eeg zachowana – złożona z dobrze wyrażonej , nieregularnej czynności alfa o częstotliwości 8-10 Hz i amplitudzie 60 uV oraz miejscami ujawniającej się ubogiej niskonapięciowej czynności szybkiej .
- W trakcie całego badania ujawnia się asymetria amplitudy zapisu : amplituda wyższa po stronie prawej .
- Na tym tle rejestrują się rozsiane -głównie w okolicach skroniowych z przewagą po stronie prawej – liczne fale theta 5-7 Hz oraz mniej liczne fale wolne 3-4 Hz – o amplitudach przekraczających amplitudę czynności podstawowej .
- W tej samej lokalizacji rejestrują się również fale o zaokrąglonych wierzchołkach - z tendencją do napadowości .
- Reakcja zatrzymania słabo wyrażona .
- Fotostymulacja , a zwłaszcza hiperwentylacja aktywują zapis pod postacią zwiększenia się ilości fal theta oraz fal wolnych , jak również fal o zaokrąglonych wierzchołkach i ich napadowości .

RTG czaszki

Badanie RTG czaszki wykazało :

- Asymetrię sklepienia czaszki .
- Zwapnienie w sierpie mózgu .
- Silnie wykształcone zatoki czołowe .
- Smugowate zwapnienie śródczaszkowo w okolicy potylicznej lewej .

TK głowy

Badanie TK głowy wykazało :

- W okolicy skroniowo-potylicznej lewej , w obrębie kory smugowate intensywnie zwapnienia .
- Po podaniu kontrastu niewielkie wzmocnienie pajęczynówki płata skroniowego (tylnej części) i potylicznego po stronie lewej .
- Poszerzenie splotu naczyniastego komory bocznej lewej .
- W istocie białej płata czołowego prawego szerokie naczynie żyłne .
- Duże zwapnienie w sierpie mózgu .
- Wybitnie rozwinięte zatoki czołowe , asymetrycznie bardziej po stronie lewej .
- Asymetria sklepienia czaszki .
- Niewielkie poszerzenie komór bocznych .
- Duże poszerzenie przestrzeni podpajęczynówkowej lewej półkuli mózgu z ogniskami porencefalii w płacie czołowym i skroniowym .

MRI głowy

Badanie MRI głowy wykazało :

- Wyraźną asymetrię wielkości półkul mózgu – lewa zdecydowanie mniejsza z cechami zaniku korowego , przede wszystkim w zakresie płata ciemieniowego .
- W płacie potylicznym i ciemieniowym lewym widoczne cechy wzmocnienia układające się jak przebieg rowków zakrętów mózgu- zwapnienia .
- Zwraca uwagę asymetria rogów potylicznych komór bocznych z wyraźnie silniejszym wzmocnieniem splotu naczyniówkowego w szerszym rogu po stronie lewej .
- Asymetryczna zdecydowanie szersza zatoka czołowa lewa .
- Pogrubienie kości ciemieniowej po stronie lewej .
- Cechy zaniku korowego mózdzku .

Arteriografia naczyń mózgowych

Badanie arteriografii naczyń mózgowych wykazało :

- Po stronie lewej w fazie przejściowej , w okolicy styku skroniowo-ciemieniowo-potylicznego zmniejszone unaczynienie .
- W fazie żyłnej nie wypełniają się żyły mostkowe w tej okolicy .
- Poszerzone żyły głębokie uchodzące do zatoki prostej i żyły podstawnej .
- Wzmoczone unaczynienie splotu naczyniastego komory bocznej .

HMRS mózgowia

Badanie HMRS w obrębie półkuli mózgu objętej procesem chorobowym wykazało :

- Spadek stężenia NAA/ Cr co świadczy o zmniejszeniu się liczby neuronów lub zaburzeniu ich czynności .
- Wzrost stężenia Cho/Cr co świadczy o destrukcji mieliny .
- Wzrost stężenia mI/Cr co świadczy o wzroście liczby astrocytów .
- Wzrost stężenia Lac/Cr co świadczy o niedotlenieniu .

Natomiast badanie to wykonane w zakresie półkuli nie zmienionej przez proces chorobowy wykazało prawidłowy obraz HMRS mózgowia .

PRZYPADEK VI – KM chory badany w warunkach ambulatoryjnych

PŁEĆ : Męska

WIEK : 7 lat

WYWIAD RODZINNY

- Oboje rodzice zdrowi .
- Ma dwójkę zdrowego rodzeństwa .

PRZYCZYNA PRZYJĘCIA

Ze względu na brak zgody rodziców chorego na leczenie w warunkach szpitalnych , leczenie odbywało się w warunkach ambulatoryjnych .

Przyczyną zgłoszenia się chorego do Przychodni Kliniki Neurotraumatologii UJ w Krakowie było zwiększenie się częstotliwości napadów padaczkowych .

BADANIE DERMATOLOGICZNE

Chory był badany w Klinice Dermatologii UJ w Krakowie .

Badaniem dermatologicznym stwierdzono :

- W zakresie prawej połowy twarzy , skóry owłosionej głowy , powieki górnej i dolnej oka prawego obecność wrodzonego , sino-czerwonego płaskiego znamienia naczyniowego .
- Znamię to przechodzi od tyłu głowy na lewą stronę i szyję .
- Obecność znamienia stwierdza się również w zakresie prawej kończyny górnej i dolnej , prawej połowy tułowia z tendencją do przechodzenia na stronę lewą oraz na obu pośladkach przy czym w większym zakresie na prawym pośladku .
- W rejonie tych przebarwień wokół stawów widoczne są drobne brodawkowate wyrośla .
- Asymetrię kończyn :
 - a) kończyna górna lewa krótsza o 2 cm i szczuplejsza o 1 cm w porównaniu do kończyny górnej prawej .
 - b) kończyna dolna lewa krótsza o 2 cm i szczuplejsza o 3 cm w porównaniu z kończyną dolną prawą .
- Chory podczas badania jest w trakcie krioterapii bez wyraźnego efektu terapeutycznego .

BADANIE STOMATOLOGICZNE

Chory był badany w Klinice Stomatologii UJ w Krakowie .

Badanie stomatologiczne nie wykazało odchyień od normy .

BADANIE OKULISTYCZNE

Chory był badany w Klinice Okulistyki UJ w Krakowie .

Badanie okulistyczne wykazało :

- W skórze powieki oka prawego obecność naczyńniaka .
- Woloocze oka prawego .
- Prawa gałka oczna powiększona w całości z pogłębieniem komory przedniej .
- Prawa gałka oczna ustawiona w wytrzeszczu .
- W oku prawym podwyższone ciśnienie wewnątrzgałkowe 48 mm Hg .
- Chory leczony farmakologicznie z powodu jaskry oka prawego od urodzenia .
- Tarcza nerwu wzrokowego prawego jaskrowo pogłębiona .
- Ślepotą oka prawego .
- Chory podaje stopniowo nasilające się bóle oka prawego , którym często towarzyszą bóle głowy oraz nudności bez wymiotów .
- Zlecono dalsze leczenie farmakologiczne , przy braku poprawy rekonsultacja w Gabinetec Leczenia Jaskry Kliniki Okulistyki UJ celem ewentualnego leczenia operacyjnego .

OBJAWY MÓZGOWE

BÓLE GŁOWY

W wywiadzie uzyskanym od rodziców chorego od około roku skarży się na bóle głowy .

Bóle głowy występują zawsze łącznie z bólami oka i nudnościami .

Bóle te występują z częstotliwością około 2 razy w miesiącu . Ustępują po podaniu ogólnie dostępnych leków przeciwbólowych .

NAPADY PADACZKOWE

- Na podstawie wywiadu uzyskanego od rodziców chorego nikt w rodzinie nie leczył się z powodu padaczki .
- U chorego od 2 roku życia występują napady padaczkowe .
- Są to drgawki kloniczne lewej połowy ciała .
- Częstość występowania napadów padaczkowych wynosi około 4-5 razy w miesiącu . Obecnie z powodu nasilenia się częstotliwości napadów padaczkowych do około 2 razy w tygodniu zgłosił się do Poradni Kliniki Neurotraumatologii celem modyfikacji leczenia przeciwdrgawkowego .
- Chory zażywał Tegretol 3 x 200 mg po . Po dodatkowym zastosowaniu Depakiny 2 x 300 mg po uzyskano całkowitą kontrolę napadów drgawkowych .

NIEDOWŁAD POŁOWICZY

- U chorego w badaniu neurologicznym stwierdzono niedowład połowiczny lewostronny .
- Niedowładowi towarzyszy niedorozwój kończyn lewych .
- Obecność niedowładu zauważono po pierwszym w życiu napadzie drgawkowym .
- Po prawie każdym napadzie padaczkowym stwierdza się nasilenie niedowładu kończyn lewych a czasem nawet porażenie , które ustępuje po kilku godzinach lub dniach od wystąpienia napadu .

BADANIE PSYCHOLOGICZNE

W wywiadzie uzyskanym od rodziców chorego do około 12 miesiąca życia dziecko rozwijało się prawidłowo . Dziecko obecnie przebywa w domu , natomiast rodzice są w trakcie załatwiania przyjęcia do zakładu dla upośledzonych umysłowo .

Dziecko chodzi samodzielnie , ale z dużym trudem .

W czasie badania płacze , udaje się uspokoić tylko zabawą , wtedy dość dobrze spełnia polecenia , odpowiada na niektóre pytania , podaje swoje imię i nazwisko , mówi , że mieszka w domu i ma zabawki . Według relacji rodziców przeważnie leży w łóżku , jest spokojny , nie bawi się z innymi dziećmi . W badaniu neuropsychologicznym stwierdza się spowolnienie psycho-ruchowe , znacznego stopnia zaburzenie procesów poznawczych . Dziecko niechętnie uczestniczy w badaniu , szybko rezygnuje z wykonywania zleconych zadań , płacze , woła mamę . Iloraz inteligencji mieścił się w zakresie upośledzenia umysłowego w stopniu znacznym IQ-20 (chory był badany skalą inteligencji Wechslera dla dzieci WISC-R) .

BADANIE PŁYNU MÓZGOWO -RDZENIOWEGO

Rodzice dziecka nie wyrazili zgody na proponowane wykonanie nakłucia lędźwiowego .

BADANIE MORFOLOGII KRWI

Badanie morfologii krwi nie wykazało odchyleń od normy .

EEG

Badanie EEG wykazało :

- Zapis o wybitnych cechach prawostronnych , głównie w odprowadzeniu centralno-ciemieniowym prawym .
- Obecność zmian napadowych z grupy B (serie iglic lub fal ostrych) .
- Obniżenie czynności bioelektrycznej w obszarze naczyniaka .
- Reakcja zatrzymania słabo wyrażona .
- Hiperwentylacja zwiększała patologię zapisu .
- Fotostymulacja wykazywała upośledzenie zjawiska wodzenia rytmów po stronie naczyniaka .

RTG czaszki

Badanie RTG czaszki wykazało :

- Czaszka duża , asymetryczna , sklepienie cienkie .
- Szwy strzałkowy i wieńcowy wyraźne .
- Rysunek naczyniowy prawidłowy .
- Siodełko tureckie prawidłowej wielkości i kształtu , dobrze uwapnione .
- Nie stwierdzono charakterystycznych dla zespołu Sturge-Webera zwapnień śródczaszkowych .

TK głowy

Badanie TK głowy wykazało :

- W płacie ciemieniowym prawym w piętrze nadkomorowym widoczne wężykowate zwapnienie układające się na wzór zawojów mózgowych . W ich otoczeniu niewielka strefa hypodenzji .
- Zaznaczona asymetria układu komorowego – prawa komora węższa od lewej .
- Silniej rozwinięty splot naczyniasty komory bocznej prawej .
- Przestrzenie podpajęczynówkowe obu półkul mózgu poszerzone .

MRI głowy

Badanie MRI głowy wykazało :

- W okolicy ciemieniowej prawej widoczne układające się wzdłuż zakrętów kory mózgowej strefy obniżonego sygnału we wszystkich sekwencjach , nie wykazujące wzmocnienia po dożylnym podaniu kontrastu .
- Wyżej wymienionym zmianom towarzyszą cechy hypoplazji kory mózgowej lub wtórnego zaniku korowego tej okolicy pod postacią poszerzenia przestrzeni podpajęczynówkowej i zwężenia zakrętów mózgowych .
- Asymetria układu komorowego – komora prawa węższa od lewej .
- Silniej rozwinięty splot naczyniówkowy komory bocznej prawej .

Arteriografia naczyń mózgowych

Ze względu na brak zgody rodziców nie wykonano arteriografii naczyń mózgowych u dziecka .

HMRS mózgowia

Badania nie wykonano z powodu braku współpracy dziecka podczas badania .

PRZYPADEK VII - WP chory badany w warunkach ambulatoryjnych

PŁEĆ : Męska

WIEK : 5 lat

WYWIAD RODZINNY

- Rodzice zdrowi .
- Brat matki zmarł w wieku 1,5 roku prawdopodobnie na zapalenie opon mózgowo-rdzeniowych - informacje uzyskane na podstawie wywiadu , brak dokumentacji medycznej .
- Chory ma jednego brata , który od urodzenia choruje na padaczkę , jest niepełnosprawny i pozostaje w Zakładzie Opiekuńczym .

PRZYCZYNA PRZYJĘCIA

Dziecko zostało przyjęte do Oddziału Neurologii Wojewódzkiego Szpitala Dziecięcego imienia Świętego Ludwika w Krakowie z powodu naprzemiennych niedowładów połowicznych , występujących zwykle podczas infekcji górnych dróg oddechowych celem wykonania badania Rezonansu Magnetycznego głowy .

BADANIE DERMATOLOGICZNE

Chory był badany w Klinice Dermatologii UJ w Krakowie .

Badaniem dermatologicznym stwierdzono :

- Obecność wrodzonego , płaskiego znamienia naczyniowego barwy sino-czerwonej o nierównej grudkowatej powierzchni w zakresie czoła po stronie prawej oraz powieki górnej oka prawego .
- Część obwodowa naczyńniaka z obliteracją naczyń- dominuje przebarwienie .

BADANIE STOMATOLOGICZNE

Chory był badany w Rejonowej Poradni Stomatologicznej .

Badaniem stomatologicznym nie wykazano odchyłeń od normy stosownej do wieku .

BADANIE OKULISTYCZNE

Chory był badany w Specjalistycznym Centrum Diagnostyczno- Zabiegowym Medicina w Krakowie . Badanie okulistyczne nie wykazało odchyień od normy .

OBJAWY MÓZGOWE

BÓLE GŁOWY I EPIZODY UDAROPODOBNE

W wywiadzie uzyskanym od matki od około 2 roku życia u dziecka występują okresowo silne bóle głowy , bez utrat przytomności , okresowo z nudnościami . Bóle te często poprzedzają wystąpienie niedowładów i drgawek połowicznych .

Według relacji matki zmniejszają się one po zastosowaniu leków przeciwbólowych .

NAPADY PADACZKOWE

- W wywiadzie rodzinnym brat chorego leczy się z powodu padaczki .
- Pierwszy napad padaczkowy wystąpił u chorego w 22 miesiącu życia - początkowo w sposób nagły pojawił się niedowład kończyn prawych a następnie po około 30 minutach u przytomnego dziecka wystąpiły drgawki połowicze prawostronne trwające około 15 minut .
- Pierwszy napad padaczkowy wystąpił podczas infekcji górnych dróg oddechowych . W okresie noworodkowym badany przebył sepsę (*Staphylococcus aureus*) .
- Najczęściej stwierdza się napady drgawek połowicznych lewostronnych , ale okresowo także połowicznych prawostronnych .
- Od około roku matka zauważyła pojawienie się napadów nieświadomości (wyłączenia) nawet do kilku razy dziennie .
- Obecnie napady występują do około 2-3 w miesiącu i następowo po nich stwierdza się przejściowe , naprzemienne niedowłady połowicze . Podczas pobytu w szpitalu wystąpił przejściowy niedowład połowiczny prawostronny , bez objawów infekcji oraz kolejny epizod z następowymi drgawkami połowicznymi prawostronnymi trwający około 10 minut bez utraty przytomności .
- Dziecku zlecono przy wypisie Tegretol 2 x 75 mg po a w razie pogotowia drgawkowego wlewki doodbytnicze Diazepam – tubka a 5 mg .

NIEDOWŁAD POŁOWICZY

- W badaniu neurologicznym w chwili przyjęcia stwierdzono niedowład połowiczny lewostronny , chód asymetryczny lewa kończyna dolna z wyrzucaniem stopy , obecny objaw Babińskiego oraz Jackobsona po stronie lewej , żywszy lewy odruch kolanowy .
- Niedowład połowiczny stwierdzono w 22 miesiącu życia po pierwszym w życiu połowicznym napadzie drgawek w związku z chorobą przebiegającą z gorączką .
- Od tego czasu występują naprzemienne niedowłady połowiczne zwykle podczas infekcji górnych dróg oddechowych .
- W chwili przyjęcia do szpitala dziecko z niedowładem połowicznym lewostronnym . Jednakże w czasie pobytu w Oddziale Neurologii obserwowano przejściowy niedowład prawostronny , bez objawów infekcji , oraz kolejny podobny epizod z następowymi drgawkami połowicznymi prawostronnymi trwający około 30 minut bez utraty przytomności .

BADANIE PSYCHOLOGICZNE

Dziecko było badane w Poradni Psychologicznej Miejskiego Ośrodka Pomocy Społecznej w Krakowie .

Badaniem psychologicznym stwierdzono :

- Rozwój intelektualny w normie , ale o nieharmonijnym profilu .
- Podczas badań obserwowano napady nieświadomości (wyłączenia) , zaburzenia pamięci i uwagi , trudności w mobilizowaniu i koncentrowaniu się do intelektualnego wysiłku .
- Rozwój emocjonalny zaburzony –ekspansywność , impulsywność , agresywność , skłonności do zewnętrznych wyładowań , słaba kontrola wewnętrzna , nadpobudliwość ruchowa .
- Zaburzenia procesów lateralizacji oraz wadę wymowy wymagającą intensywnej logoterapii .
- Dziecko zostało zakwalifikowane do kształcenia specjalnego i skierowane do oddziału integracyjnego .

BADANIE PŁYNU MÓZGOWO-RDZENIOWEGO

Nie wykonano badania z powodu braku zgody rodziców .

MORFOLOGIA KRWI

Badanie morfologii krwi nie wykazało odchyień od normy .

EEG

W badaniu EEG u chorego wykazano :

- Ogniskowe zmiany napadowe w obszarze zmiany naczyniowej prawej półkuli mózgu .
- Redukcję rytmu alfa w po stronie zmiany naczyniowej .
- Na tle nieregularnej czynności podstawowej występujące w prawej okolicy ciemieniowo-skroniowo-potylicznej zwłaszcza w odprowadzeniach powierzchniowych liczne średnio i wysokonapięciowe fale theta 4-5/sekundę oraz delta 1-3 /sekundę .
- Reakcja zatrzymania nieobecna .
- Fotostymulacja i hiperwentylacja aktywują zapis pod postacią zwiększenia się ilości fal theta i fal o zaostzonych wierzchołkach oraz napadowości tych fal .
- Zapis o cechach asymetrii w okolicach ciemieniowo-skroniowo-potylicznych .

RTG czaszki

Badanie RTG kości pokrywy czaszki bez zmian patologicznych .

TK głowy

Badanie TK głowy wykazało :

- Obecność zaników oraz zwapnień w korze płata czołowego , ciemieniowego oraz skroniowego prawej półkuli mózgu .
- Podejrzenie naczyniakowości opon w zakresie prawej półkuli mózgu- celem ostatecznej weryfikacji konieczne wykonanie badania rezonansu magnetycznego lub arteriografii naczyń mózgowych .

MRI głowy

W badaniu MRI głowy stwierdzono :

- Zanik korowo-podkorowy mózgu bardziej nasilony w prawej półkuli , gdzie widoczne są zwapnienia w korze zakrętów skroniowych , potylicznych i ciemieniowych .
- Po podaniu kontrastu pojawiły się pasmowate strefy o hyperintensywnym sygnale w korze prawej półkuli mózgu w obrębie płatów czołowych i ciemieniowych oraz również choć w mniejszym stopniu w obrębie płatów potylicznego i skroniowego - obraz przemawia za naczyniakowością opon .

HMRS mózgowia

Badanie HMRS wykonane w zakresie półkuli mózgu zmienionej chorobowo wykazało :

- Spadek stężenia NAA/Cr - co świadczy o zmniejszeniu się liczby neuronów lub zaburzeniu ich czynności .
- Wzrost stężenia Cho/Cr - co świadczy o destrukcji mieliny .
- Wzrost stężenia mI/Cr - co świadczy o wzroście liczby astrocytów .
- Wzrost stężenia Lip/ Cr - co świadczy o uszkodzeniu błon komórkowych .
- Wzrost stężenia Lac/Cr - co świadczy o niedotlenieniu .

Natomiast badanie to wykonane w zakresie półkuli nie objętej procesem chorobowym wykazało prawidłowy obraz HMRS mózgowia .

PRZYPADEK VIII – KP –chora badana w warunkach ambulatoryjnych

Płeć : Żeńska

Wiek : 16 lat

WYWIAD RODZINNY

- Rodzice zdrowi .
- Chora ma dwoje zdrowych braci .

PRZYCZYNA PRZYJĘCIA

Chora była diagnozowana ambulatoryjnie w Poradni Kliniki Neurotraumatologii UJ w Krakowie w związku ze zwiększeniem się częstotliwości napadów padaczkowych .

BADANIE DERMATOLOGICZNE

Chora była konsultowana w Klinice Dermatologii UJ w Krakowie .

Badaniem dermatologicznym stwierdzono :

- Obecność wrodzonego , płaskiego znamienia naczyniowego barwy sino-czerwonej w zakresie prawej połowy czoła , nosa , powieki górnej i dolnej oka prawego , policzka po stronie prawej a także okolicy ciemieniowej głowy po stronie prawej . W kierunku centralnej części twarzy zmiany bardziej wysyczone .
- Znamię o podobnym charakterze w zakresie podniebienia miękkiego i twardego po stronie prawej .
- Od 14 roku życia leczona krioterapią – brak dokumentacji medycznej , według relacji matki chorej uzyskano nieznaczną poprawę .

BADANIE STOMATOLOGICZNE

Chora była badana w Klinice Stomatologii UJ w Krakowie .

Badaniem stomatologicznym stwierdzono :

- Obecność znamienia naczyniowego w zakresie podniebienia twardego i miękkiego po stronie prawej , błona śluzowa bez cech przerostu . Poza tym bez odchyłeń od stanu prawidłowego .

BADANIE OKULISTYCZNE

Chora była badana w Klinice Okulistyki UJ w Krakowie.

W badaniu okulistycznym stwierdzono :

- Cechy płaskiego znamienia naczyniowego barwy sino-czerwonej w zakresie powieki górnej i dolnej oka prawego .
- Zmiany naczyniakowate naczyń spojówki oka prawego .
- Gałka oczna prawa ustawiona w niewielkim wytrzeszczu .
- Heterochromia tęczówki oka prawego .
- Niedowidzenie jednoimienne połowicze .
- Pogorszenie ostrości wzroku oka prawego .
- Podwyższone ciśnienie wewnątrzgałkowe w oku prawym– 26 mm Hg .
- Dziewczynka leczona farmakologicznie z powodu jaskry oka prawego stwierdzonej w 2 roku życia .
- W oku prawym rozsiane naczyniaki naczyńówki w zakresie przekraczającym połowę dna oka .
- Siatkówka przylegająca .

OBJAWY MÓZGOWE

BÓLE GŁOWY

W wywiadzie uzyskanym od rodziców od około 3 roku życia dziewczynka zaczęła podawać okresowo silne bóle głowy .Występują one z częstotliwością około kilku razy w miesiącu . Bólom głowy towarzyszy zwiększona pobudliwość chorej oraz czasami zwiększenie intensywności barwy znamienia . Bóle te ustępują po zastosowaniu ogólnie dostępnych leków przeciwbólowych .

NAPADY PADACZKOWE

- W rodzinie chorej nikt nie leczył się z powodu padaczki .
- Pierwszy napad padaczkowy wystąpił w 7 miesiącu życia , po trzecim szczepieniu szczepionką Di-Per- Te .
- Są to napady padaczkowe pierwotnie uogólnione kloniczno-toniczne .
- Napady występowały średnio około 4- 5 razy w miesiącu . Od około 6 miesięcy rodzice zauważyli zwiększenie częstotliwości napadów drgawkowych nawet do kilku razy dziennie , a najczęściej w godzinach porannych .

- Podczas przeprowadzania badania do pracy doktorskiej chora była w trakcie kwalifikacji do operacyjnego leczenia padaczki z powodu braku możliwości kontroli napadów padaczkowych przy pomocy farmakoterapii .

NIEDOWŁAD POŁOWICZY

- W badaniu neurologicznym stwierdzono niedowład w zakresie kończyny górnej lewej .
- Niedowład ten wystąpił po raz pierwszy po napadzie padaczkowym w 4 roku życia .
- W wywiadzie uzyskany od rodziców początkowo był to niedowład przemijający , natomiast utrwalone osłabienie siły mięśniowej w kończynie górnej lewej stwierdzono w 5 roku życia , według relacji rodziców niedowład ten ma tendencję do stopniowego nasilania się przy istniejących nawrotowych napadach .

BADANIE PSYCHOLOGICZNE

Chora była badana przez psychologa w Szkole Specjalnej do której uczęszcza .

W badaniu psychologicznym stwierdzono :

W wywiadzie uzyskany od matki do 7 miesiąca życia rozwijała się prawidłowo . Po trzecim szczepieniu Di-Per-Te wystąpił pierwszy w życiu napad padaczkowy i od tego czasu dziecko rozwijało się z opóźnieniem . Początkowo dziewczynka była skierowana na nauczanie indywidualne w domu na poziomie dla dzieci upośledzonych umysłowo w stopniu lekkim . Obecnie uczęszcza do Specjalnej Szkoły Podstawowej , do czwartej klasy dla dzieci upośledzonych w stopniu umiarkowanym , w systemie indywidualnym na terenie szkoły z próbami włączania do grupy .

W badaniu stwierdzono : uwaga zmienna , krótkotrwała . Spostrzeganie wzrokowe mało wybiórcze . Mimo rozpoznawania spostrzeganych obrazków nie dostrzega istotnych braków . Zapamiętuje w pamięci bezpośredniej 4 cyfry , 3 konkretne przedmioty , natomiast problemem dla niej jest zapamiętanie 3 kolejnych czynności , również powtarza zdanie złożone nieprecyzyjnie . Przy prawidłowym spostrzeganiu elementów obrazka nie zawsze interpretuje go zgodnie z treścią . Ma poważne problemy z samodzielnym porządkowaniem historyjek obrazkowych , nawet po pokazie .

Rozumie tylko proste polecenia . Ma wytworzone elementarne pojęcie liczby , rozróżnia kolory , kształty . Nie tworzy analogii i pojęć ogólnych . Praktycznie nie wykonuje najprostszych układanek i wzorów z klocków . Jej poziom grafizmu odpowiada 5 rokowi życia . Poziom analizy i syntezy wzrokowej poniżej 4 roku życia .

Przy odwzorowywaniu znaków gubi się. Ponieważ nie unika niebezpieczeństw wymaga indywidualnej opieki . Dziewczyna nie rozumie prostych sytuacji społecznych , w stosunku do dorosłych jest bez dystansu . W stosunku do wytworów własnej pracy jest bezkrytyczna . Jej motywacja do pracy jest krótkotrwała , jeśli ocenia zadanie jako zbyt trudne nie chce podejmować czynności . Jest uparta , usilnie trzyma się swojego toku rozumienia , przeszkadza innym dzieciom w ich zajęciach , jest niezdyscyplinowana, nieposłuszna . Bywa zmienna w nastrojach , agresywna , ordynarna a czasem bardzo uprzejma i egoistyczna . Te cechy zaobserwowane u dziewczynki są często charakterystyczne dla dzieci cierpiących na padaczkę . Z uwagi na fakt , że dziewczynka nie uczestniczyła aktywnie w życiu społecznym możliwe jest to , że cechy te są tak wyraźne . Stan chorej uniemożliwia jej pełne uczestnictwo w zajęciach szkolnych . W celu stopniowego uspołeczniania uczennicy zajęcia indywidualne powinny odbywać się na terenie szkoły z próbami włączania jej do grupy . Jeżeli chodzi o sprawność umysłową to jest ona na poziomie upośledzenia umiarkowanego .

Wyniki badania WISC-R - skala pełna I.Q- 36
- skala słowna I.Q-46
- skala bezsłowna-I.Q-37

MMSE-14 punktów

BADANIE PŁYNU MÓZGOWO -RDZENIOWEGO

Rodzice dziecka nie wyrazili zgody na wykonanie nakłucia lędźwiowego .

BADANIE MORFOLOGII KRWI :

Badanie morfologii krwi w granicach normy .

EEG

Badanie EEG wykazało :

- Zapis z licznymi artefaktami ruchu i tętna , zróżnicowany przestrzennie z narzutem czynności szybkiej (polekowej ?) .
- Redukcja rytmu alfa po stronie naczyniaka .
- Czynność podstawową w okolicach potylicznych stanowią fale theta 6-7 Hz o amplitudzie 70 mV okresowo alfa 8-9 Hz o amplitudzie jak wyżej .
- Kilkakrotnie w trakcie rejestracji w okolicy skroniowo-ciemieniowo-potylicznej prawej stwierdzono występujące napadowo fale ostre o amplitudzie 280 mV .

- Reakcja zatrzymania obecna .
- Fotostymulacja a zwłaszcza hiperwentylacja nie zwiększały patologii zapisu .

RTG czaszki

Badanie RTG czaszki wykazało :

- W rzucie kości ciemieniowej po stronie prawej liczne pasma zwapnień o liniowym i łukowatym przebiegu , których układ jest częściowo równoległy i naśladuje zakręty kory mózgowej . Patologiczne zwapnienia zajmują obszar około 5 x 6 cm .

TK głowy

Badanie TK głowy wykazało :

- W obszarze tylnej części płata skroniowego , ciemieniowego i niemal w całości płata potylicznego prawej półkuli mózgu stwierdza się obecność pasm zwapnień o gęstości 200j.H. i szerokości 3- 15 mm . Zwapnienia te obejmują obszar o wymiarach w płaszczyźnie skanu 5x6.5x7.0 cm .
- Brak istotnych wzmocnień kontrastowych w zakresie objętym zwapnieniami za wyjątkiem pasma naczyniowego , które łączy dolną część obszaru zwapnień (w okolicy skroniowej) z rejonem śródmózgowia- patologiczne naczynia żyłne ?.
- Drobne zwapnienia korowe widoczne także na sklepieniu w okolicy czołowej prawej , średnicy około 8 milimetrów , bez uchwytnego związku z rozległym obszarem zwapnień w okolicy ciemieniowo-potylicznej .
- Objętość tkanek mózgu w obszarze zwapnień mniejsza .
- Układ komorowy nadnamiotowy nieposzerzony , bez przemieszczeń w linii środkowej , nieco asymetryczny -komora boczna lewa szersza .
- Widoczne silne wzmocnienie kontrastowe w obszarze splotów naczyniastych okolicy trójkąta komorowego i tylnej części komory bocznej prawej , w bliskim sąsiedztwie zwapnień korowych (co może sugerować także możliwość połączenia obszaru naczyniaka korowego ze splotami komory bocznej) .
- Nieco szerszy zachyłek górny zbiornika wielkiego mózdzku .

MRI głowy

Badanie MRI głowy wykazało :

- Po podaniu kontrastu obecność naczyniaków opon miękkich w okolicy ciemieniowo-potylicznej prawej .
- Po za tym opis jak w badaniu TK głowy .

Arteriografia naczyń mózgowych .

Rodzice dziewczynki nie wyrazili zgody na kolejne badanie arteriografii naczyń mózgowych , dostarczyli natomiast opis wykonanego poprzednio badania .

Na podstawie opisu tego badania stwierdzono :

- Po stronie prawej w fazie przejściowej w okolicy ciemieniowo-potylicznej zmniejszone unaczynienie .
- Brak cech wypełniania się żył mostkowych tej okolicy .
- Poszerzone i kręte żyły głębokie uchodzące do zatoki prostej .

HMRS mózgowia

Badanie HMRS wykonane w zakresie półkuli mózgu zmienionej przez proces chorobowy wykazało :

- Spadek stężenia NAA/Cr - co świadczy o zmniejszeniu się liczby neuronów lub zaburzeniu ich funkcjonowania .
- Wzrost stężenia Cho/Cr - co świadczy o destrukcji mieliny.
- Wzrost stężenia mI/Cr - co świadczy o wzroście liczby astrocytów .

Natomiast badanie to wykonane w nieobjętej procesem chorobowym półkuli wykazało prawidłowy obraz HMRS mózgowia .

PRZYPADEK IX – PP chora badana w warunkach ambulatoryjnych

Płeć : Żeńska

Wiek : 16 lat

WYWIAD RODZINNY

- Rodzice zdrowi .
- Ma jednego zdrowego brata .

PRZYCZYNA PRZYJĘCIA

- Brak zgody rodziców i chorej na leczenie szpitalne .
- Chora zgłosiła się do Poradni Kliniki Neurotraumatologii UJ w Krakowie celem badania kontrolnego okresowo występujących napadowych bólów głowy .

BADANIE DERMATOLOGICZNE

Chora była konsultowana w Klinice Dermatologii UJ w Krakowie .

Badanie dermatologiczne wykazało :

- Obecność wrodzonego , płaskiego znamienia naczyniowego barwy żywo-czerwonej w zakresie lewej połowy czoła , powieki górnej i dolnej oka lewego oraz skóry w okolicy zewnętrznego kąta oka lewego .
- Chora była leczona krioterapią oraz laseroterapią – bez widocznego efektu . Ze względu na wyraźne życzenie chorej skierowana do Poradni Chirurgii Plastycznej .

BADANIE STOMATOLOGICZNE

Chora była konsultowana w Klinice Stomatologii UJ w Krakowie .

Badanie stomatologiczne nie wykazało ani obecności znamienia naczyniowego w zakresie błon śluzowych ani cech przerostu .

BADANIE OKULISTYCZNE

Chora była konsultowana w Rejonowej Poradni Okulistycznej.

Badanie okulistyczne wykazało :

- Obecność płaskiego znamienia naczyniowego barwy żywo-czerwonej w zakresie powieki górnej i dolnej oka lewego .
- Obecność niewielkiego stopnia zmian naczyniakowatych naczyń spojówki oka lewego .

- Pogorszenie ostrości wzroku w oku lewym .
- Niedowidzenie połowicze jednoimienne .
- Ciśnienie wewnątrzgałkowe w oku lewym wynosiło 25 mmHg .
- Zalecono stałą kontrolę okulistyczną ze względu na duże ryzyko wystąpienia jaskry w przebiegu zespołu Sturge-Webera .

OBJAWY MÓZGOWE

EPIZODY UDAROPODOBNE

W 14 roku życia chora była diagnozowana w Oddziale Neurochirurgii Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie , gdzie została przyjęta z powodu udarowego zachorowania pod postacią silnego bólu głowy , wymiotów oraz przejściowego niedowładu kończyn prawych bez utraty przytomności .

BÓLE GŁOWY

Według relacji matki od około 3 roku życia chora skarżyła się na okresowe bóle głowy bez innych towarzyszących objawów . W 14 roku życia udarowo wystąpił silny ból głowy z wymiotami i przejściowym niedowładem kończyn prawych bez utraty przytomności . Podczas badania chora podawała niewielkie bóle głowy . Występują one raz na kilka miesięcy i przechodzą po podaniu ogólnie dostępnych leków przeciwbólowych .

NAPADY PADACZKOWE

- Nikt w rodzinie chorej nie chorował na padaczkę .
- Chora nigdy nie miała napadów drgawek .

NIEDOWŁAD POŁOWICZY

W chwili badania chora bez niedowładów .

W wywiadzie w 14 roku życia wystąpił przejściowy niedowład kończyn prawych podczas udarowego zachorowania pod postacią silnego bólu głowy , wymiotów bez utraty przytomności .

BADANIE PSYCHOLOGICZNE

Chora była badana w Rejonowej Poradni Psychologicznej .

Badaniem psychologicznym nie stwierdzono upośledzenia umysłowego .Uczy się przeciętnie, klas nie powtarzała , uczęszcza do Liceum Ogólnokształcącego . Mieszka z rodzicami .

Badana w dobrym kontakcie , prawidłowo zorientowana auto i allopsychicznie , w dobrym wyrównanym nastroju .W badaniu neuropsychologicznym stwierdza się dyskretne zaburzenia uwagi co jednak aktualnie nie wpływa w istotny sposób na przebieg funkcji poznawczych .

Poziom sprawności intelektualnej w skali WAIS-R :

- Skala słowna - IQ-97
- Skala bezsłowna - IQ-94
- Skala pełna - IQ-103 – inteligencja przeciętna .

BADANIE PŁYNU MÓZGOWO-RDZENIOWEGO

Chora leczona w warunkach ambulatoryjnych , nie wyraziła zgody na nakłucie lędźwiowe .

BADANIE MORFOLOGII KRWI

Badanie morfologii krwi nie wykazało odchyień od normy .

EEG

W badaniu EEG stwierdzono :

- Czynność podstawowa zachowana- złożona z miernie wyrażonej , nieregularnej czynności alfa o częstotliwości 9-11 Hz i amplitudzie do 30 uV oraz miejscami ujawniającej się ubogiej niskonapięciowej czynności szybkiej .
- Reakcja zatrzymania nieobecna .
- Fotostymulacja i hiperwentylacja aktywują zapis pod postacią zwiększenia się ilości fal theta i fal o zaostrzonych wierzchołkach oraz ujawnieniem tendencji tych fal do napadowości . Ponadto zwiększa się nieznacznie liczba fal delta – występujących niekiedy w krótkich seriach .

RTG czaszki

Po stronie lewej na tle łuski kości skroniowej widoczne podwójne , linijne zacielenia układające się na kształt szyn kolejowych o charakterze zwapnień wewnątrzczaszkowych . Dostyc szerokie rowki naczyniowe w zakresie kości czołowej i ciemieniowej po stronie prawej .

TK głowy

Badanie TK głowy wykazało :

- W lewej półkuli mózgu na pograniczu płatów ciemieniowego , skroniowego i potylicznego girlandowate zwapnienia , przede wszystkim na obwodzie tych płatów .
- Asymetrię wielkości zwapnień splotów naczyniówkowych- po stronie lewej większy .
- Układ komorowy nieposzerzony , bez cech przemieszczenia .

MRI głowy

Badanie MRI głowy wykazało :

- Obecność zwapnień w obrębie kory lewego płata potylicznego , ciemieniowego i skroniowego .
- Obecność zaników korowych w częściach mózgowia przylegających do zmiany naczyniowej w zakresie wyżej wymienionych płatów .
- Poszerzenie splotu naczyniastego komory bocznej lewej .

Arteriografia naczyń mózgowych

Badanie arteriografii mózgowej było wykonywane w 14 roku życia chorej po epizodzie udarowego zachorowania .

Badanie arteriografii naczyń mózgowych wykazało :

- W zakresie unaczynienia tętnicy szyjnej wewnętrznej lewej brak zakontrastowania zatoki poprzecznej i esowatej .
- W zakresie unaczynienia tętnicy mózgu tylnej lewej naczyniak .

HMRS mózgowia

Badanie HMRS wykonane w zakresie półkuli mózgowej zmienionej przez proces chorobowy wykazało :

- Wzrost stężenia Lip/ Cr - co świadczy o uszkodzeniu błon komórkowych .
- Wzrost stężenia Lac/Cr - co świadczy o niedotlenieniu .
- Wzrost stężenia mI /Cr - co świadczy o wzroście liczby astrocytów .

Natomiast badanie to wykonane w obrębie półkuli nie objętej procesem chorobowym uwidocznilo prawidłowy obraz HMRS tkanki mózgowej .

PRZYPADEK X -WPII chory badany w warunkach ambulatoryjnych

PŁEĆ : Męska

WIEK : 31 lat

WYWIAD RODZINNY

- Ojciec chorego zmarł z powodu krwotoku śródmózgowego .
- Ma jedną zdrową siostrę .

PRZYCZYNA PRZYJĘCIA

Chory leczony w warunkach ambulatoryjnych w Poradni Kliniki Neurotraumatologii UJ w Krakowie z powodu zwiększenia się częstości napadów padaczkowych .

BADANIE DERMATOLOGICZNE

Chory był badany w Klinice Dermatologii UJ w Krakowie .

Badanie dermatologiczne wykazało :

- Rozległe zmiany o charakterze wrodzonego , płaskiego znamienia naczyniowego barwy sino-czerwonej wykazujące jednak pewną nietypowość w swoim rozłożeniu – znamię na twarzy obejmuje obie jej połowy , natomiast zmiany na tułowi i kończynach są po stronie lewej .
- Przerost lewej połowy twarzy .
- Większość tych zmian ma charakter naczyńniaka płaskiego choć na wardze górnej i w jamie ustnej większa wypukłość zmian może wskazywać na komponentę jamistą lub hemangiopericytoma .
- Ze względu na rozległość tych zmian wskazane jest oznaczenie płytek krwi (zespół Kasabacha-Meritta) .
- Ponadto miejscami na naczyńniak nakładają się zmiany o charakterze Neurodermitis circumscripta .
- Choremu zaproponowano konsultację w Poradni Chirurgii Plastycznej celem rozważenia możliwości operacji .

BADANIE STOMATOLOGICZNE

Chory był badany w Klinice Stomatologii UJ w Krakowie .

Badanie stomatologiczne wykazało :

- Obecność znamienia naczyniowego barwy sino-czerwonej w zakresie błon śluzowych jamy ustnej .
- Ubytki próchnicowe i kamień nazębny .

BADANIE OKULISTYCZNE

Chory był badany w Klinice Okulistyki UJ w Krakowie .

Badanie okulistyczne wykazało :

- Obecność wrodzonego , płaskiego znamienia naczyniowego w zakresie powiek górnych i dolnych obu oczu .
- Obecność zmian naczyńiakowatych naczyń spojówek obu oczu w większym stopniu po stronie lewej .
- Gałka oczna lewa ustawiona w niewielkim wytrzeszczu .
- Oko prawe 1,0 . Oko lewe- wątpliwe poczucie światła .
- Ciśnienie wewnątrzgałkowe- oko prawe- 19 mmHg, oko lewe- 38 mm Hg .
- Chory od 4 roku życia leczony w Klinice Okulistyki z powodu jaskry obu oczu w przebiegu zespołu Sturge-Webera .
- Poszerzone , kręte naczynia w tęczęwkach obu oczu , zwraca uwagę większa ich ilość w oku lewym .
- W zakresie oka lewego zaćma wikłająca się , oko niewidzące .
- W zakresie tarczy nerwu drugiego prawego dna oka dobrzeżnie jaskrowo zagłębione oraz obecność naczyńiaków naczyniówki .

OBJAWY MÓZGOWE

BÓLE GŁOWY

Chory podaje występowanie bólów głowy łącznie z atakami jaskry .

Zmniejszają się one po zastosowaniu leków przeciwbólowych .

NAPADY PADACZKOWE

- W wywiadzie rodzinnym nikt nie leczył się z powodu padaczki .
- Pierwszy napad padaczkowy wystąpił w 6 miesiącu życia .
- U chorego występują pierwotnie uogólnione napady drgawkowe .
- Średnia częstość występowania napadów padaczkowych wynosi do 5 w miesiącu .
- Od około 2 miesięcy zwiększenie się częstotliwości napadów padaczkowych do 7 w miesiącu .
- Do tego czasu chory zażywał Tegretol . Po dodatkowym zastosowaniu Clonazepamu uzyskano zmniejszenie się częstotliwości napadów padaczkowych do około 1-2 w miesiącu .

NIEDOWŁAD POŁOWICZY

W chwili badania chory bez niedowładów .

BADANIE PSYCHOLOGICZNE

Chory był badany przez psychologa w Klinice Neurotraumatologii UJ w Krakowie .

Badanie psychologiczne wykazało :

Chory ukończył Zasadniczą Szkołę Zawodową , jest kaletnikiem . Obecnie nie pracuje , jest na rencie pierwszej grupy .

Pacjent w logicznym kontakcie słownym , prawidłowo zorientowany auto i allopsychicznie .

W badaniu funkcji poznawczych stwierdzono : zaburzenia pamięci świeżej werbalno-słuchowej i wzrokowej , trudności w uczeniu się-dystrakcja powoduje nasilenie się zaburzeń .

Deficyty myślenia abstrakcyjnego w zakresie klasyfikowania , uogólniania, rozumienia przenośni i przysłów . Obustronne zaburzenia w zakresie prakcji dynamicznej , spowolnienie , zaburzenia prakcji przestrzennej .

Stwierdzono obniżenie sprawności intelektualnej – aktualnie na poziomie upośledzenia umysłowego w stopniu lekkim .

Skala słowna - I.Q - 65

Skala bezsłowna - I.Q - 61

Skala pełna - I.Q - 61

BADANIE PŁYNU MÓZGOWO-RDZENIOWEGO

U chorego nie wykonywano nakłucia lędźwiowego ze względu na brak zgody .

BADANIE MORFOLOGII KRWI

Badanie morfologii krwi nie wykazało odchyłeń od normy .

EEG

Badanie EEG wykazało :

- Czynność podstawowa złożona z miernie wyrażonej , mało regularnej czynności alfa 9-11 Hz i amplitudzie 30 uV oraz miejscami ujawniającej się ubogiej niskonapięciowej czynności szybkiej .
- Na tym tle rejestrują się rozsiane , zwłaszcza w okolicach skroniowych (zwłaszcza tylnoskroniowych) o zmiennej stronności , dość liczne fale o zaokrąglonych wierzchołkach o amplitudzie przekraczającej amplitudę czynności podstawowej .
- Ponadto w okolicach przednio-skroniowych ujawniają się dość liczne niskonapięciowe fale theta 4-6 Hz .
- Reakcja zatrzymania słabo wyrażona .
- Fotostymulacja a zwłaszcza hiperwentylacja aktywują zapis pod postacią zwiększenia się ilości fal theta oraz fal o zaokrąglonych wierzchołkach, które ujawniają tendencję do napadowości .

RTG czaszki

Badanie RTG czaszki wykazało :

- Obustronnie w okolicach ciemieniowo-potylicznych obecne zwapnienia w postaci równoległych linii układających się w formę serpentynową na wzór zawojów mózgowych .

TK głowy

Badanie TK głowy wykazało :

- Obustronnie w okolicach ciemieniowo-potylicznych hyperdenzyjne (wapniste) smugowate cienie układające się w kształt zawojów mózgowych .
- Zwapnieniom tym towarzyszą zaniki korowe .
- Symetryczne poszerzenie układu komorowego bez cech przesiękania .
- Zwapnienia w zakresie splotów naczyniastych komór bocznych .

MRI głowy

Badanie MRI głowy wykazało :

- W zakresie płatów ciemieniowych i potylicznych obu półkul mózgu obecność zwapnień .
- W okolicy zwapnień cechy zaników korowych .
- Poszerzenie układu komorowego bez cech czynnego wodogłowia .

HMRS mózgowia

Badanie to wykazało obupółkulowe zmiany HMRS mózgowia takie jak :

- Spadek stężenia NAA/Cr - co świadczy o spadku ilości neuronów lub zaburzeniu ich czynności .
- Wzrost stężenia Lac/Cr - co świadczy o niedotlenieniu .
- Wzrost stężenia Lip/Cr - co świadczy o uszkodzeniu błon komórkowych .
- Wzrost stężenia Cho/Cr -co świadczy o destrukcji mieliny .
- Wzrost stężenia mI/Cr - co świadczy o wzroście liczby astrocytów .

BADANIE REOENCEFALOGRAFICZNE

Badanie reoencefalograficzne wykazało :

- Reografia w zakresie lewej i prawej półkuli mózgu ujawniła istotne zmiany nieprawidłowe . Należą do nich znaczące uniesienie załamka dikrotycznego . Zmiany te wskazują na upośledzenie odpływu krwi żyłnej .
- Po obniżeniu tułowia w zapisie prawej półkuli mózgu w zakresie części wstępującej pojawia się dodatkowy punkt przegięcia .
- Badanie ujawnia znaczące upośledzenie autoregulacji krążenia mózgowego zwłaszcza w zakresie prawej półkuli mózgu .

Wnioski : Znaczące upośledzenie odpływu krwi żyłnej w zakresie prawej półkuli mózgu i obustronne upośledzenie autoregulacji krążenia mózgowego .

6.ZBIORCZE OMÓWIENIE MATERIAŁU

6.1. DANE Z WYWIADÓW

6.1.1.WIEK

Przebadano 10 chorych w przedziale wiekowym od 5 do 58 roku życia .

Średni wiek wyniósł 31,5 roku .

6.1.2.PLEĆ

W badanej grupie chorych było 5 kobiet i 5 mężczyzn .

6.1.3.WYWIAD RODZINNY

U 7 z 10 chorych (70 %) wywiad rodzinny nieobciążony , natomiast u 3 chorych (30 %) to jest w przypadku I – brat ojca leczył się z powodu padaczki , w przypadku VII - brat chorego ma napady padaczkowe od urodzenia i jest upośledzony umysłowo , nie stwierdza się jednak u niego zmian skórnych , mózgowych i ocznych charakterystycznych dla zespołu Sturge-Webera , w przypadku X – ojciec chorego zmarł z powodu krwotoku śródmózgowego .

6.1.4.PRZYCZYNA ZGŁOSZENIA SIĘ DO KLINIKI

Przyczyną zgłoszenia się do Kliniki u 7 z 10 chorych (70%) było zwiększenie się częstości napadów padaczkowych (przypadek II , III , IV, V, VI , VIII , X) natomiast u pozostałych 3 chorych (30%) przyczyny zgłoszenia się do Kliniki były następujące : przypadek I – udarowy początek zachorowania pod postacią silnego bólu głowy , utraty przytomności i niedowładu kończyn prawych , w przypadku VII - występowanie naprzemiennych niedowładów połowicznych , w przypadku IX - bóle głowy .

7. BADANIA SPECJALISTYCZNE

7.1. BADANIE DERMATOLOGICZNE

- U wszystkich 10 chorych znamię naczyniowe płaskie stwierdzono bezpośrednio po urodzeniu .
- U 8 chorych (80 %) znamię było barwy sino-czerwonej (przypadek I , III , IV , V , VI VII , VIII , X) u 1 chorego (10 %) było barwy ciemno-czerwonej (przypadek I) zaś u 1 chorego (10%) było barwy żywo-czerwonej (przypadek IX) .
- U 7 chorych (70%) znamię w zakresie twarzy było jednostronne (przypadek I , II , III , IV, VII , VIII , IX) , zaś u 3 chorych (30%) obustronne (przypadek V , VI , X) .
Przy czym w przypadku X obejmowało całą twarz , w przypadku V znamię obejmowało lewą połowę twarzy z tendencją do przechodzenia na prawą połowę twarzy , a w przypadku VI znamię obejmowało prawą połowę twarzy z tendencją do przechodzenia na stronę lewą .
- W zakresie unerwienia V1 znamię stwierdzono u 1 chorego - przypadek VII (10 %) , w zakresie unerwienia V1 i V2 znamię stwierdzono u 4 chorych (40%) - (przypadek I , III , IV, VIII) w zakresie unerwienia V1, V2 , V3 znamię stwierdzono u 5 chorych (50 %) – (przypadek II , V, VI , IX , X) .
- U 4 chorych(40%) stwierdzono występowanie znamienia skórniego poza obrębem twarzy .
W przypadku II znamię oprócz prawej połowy twarzy stwierdzono także w zakresie szyi po stronie prawej oraz okolicy barku i obojczyka po stronie prawej , w przypadku V znamię obejmuje nie tylko lewą połowę twarzy z przechodzeniem na prawą połowę twarzy , ale również lewą połowę szyi , górną część klatki piersiowej oraz kończynę górną lewą , w przypadku VI znamię obejmuje prawą połowę twarzy z tendencją do przechodzenia na stronę lewą , kończyny prawe , prawą połowę tułowia z tendencją do przechodzenia na stronę lewą oraz jest obecne na obu pośladkach przy czym w większym stopniu na prawym , w przypadku X znamię obejmuje całą twarz , oraz lewą połowę tułowia i kończyny lewe . Obecność znamienia poza obrębem twarzy jest szczególnie częsta , gdy znamię stwierdza się w zakresie unerwienia V3 co wykazano w przypadkach II , V , VI , X natomiast nie stwierdzono tej zależności w przypadku IX .
- W zakresie błon śluzowych zmiany o charakterze znamienia naczyniowego stwierdzono u 5 chorych (50%) – (przypadek II , III , V, VIII , X) .

- U 3 chorych (30 %) stwierdzono asymetrię budowy twarzy : w przypadku II przerost prawej połowy twarzy , w przypadku III przerost wargi górnej po stronie prawej a w przypadku X przerost lewej połowy twarzy .
- U 5 chorych (50%) stwierdzono obecność innych zmian skórnych : w przypadku III w obrębie prawego łuku brwiowego obecność naczyńniaka jamistego , w przypadku IV w zakresie typowego płaskiego znamienia naczyńniowego twarzy obecność trądziku różowatego, w przypadku V w zakresie typowego płaskiego znamienia naczyńniowego obecność małych purpurowych guzków opisywanych w literaturze jako *Haemangioma simplex* , w przypadku VI w zakresie przebarwień w okolicach stawów obecność brodawkowatych wyrosła , w przypadku X w zakresie wargi górnej i jamy ustnej podejrzenie haemangiopericytoma lub komponenty jamistej oraz nakładające się na naczyńniak płaski zmiany o charakterze *neurodermitis circumscripta* .

7.2.BADANIE STOMATOLOGICZNE

U 5 chorych (50%) sino-czerwone , płaskie znamię naczyńniowe wystąpiło w zakresie błon śluzowych jamy ustnej i/lub nosa (przypadek II , III , V , VIII , X) , w tym u 2 chorych (20%) w zakresie błony śluzowej nosa i jamy ustnej (przypadek II i III) a u 3 chorych (30%) w zakresie tylko jamy ustnej (przypadek V, VIII , X) . U 3 chorych (30%) stwierdzono cechy przerostu błon śluzowych (przypadek II , III , V) . Przy czym w przypadku III przerost dotyczył dziąseł a w przypadku II i V wyrostków zębodołowych szczęki .

7.3. BADANIE OKULISTYCZNE

- U 9 z 10 przebadanych chorych (90%) stwierdzono obecność zmian ocznych występujących w zespole Sturge – Webera (przypadek I , II , III , IV,V,VI , VIII , IX , X) .
- U 6 chorych (60%) znamię obejmowało powiekę górną i dolną oka po stronie znamienia naczyniowego twarzy (przypadek I , II , III , IV, VIII , IX) .
- U 1 chorego (10%) znamię naczyniowe obejmowało tylko powiekę górną oka po stronie znamienia naczyniowego twarzy (przypadek VII) , u 2 chorych (20%) znamię obejmowało powiekę górną i dolną oka po stronie większego zakresu znamienia naczyniowego twarzy (przypadek V i VI) , u 1 chorego (10%) znamię naczyniowe obejmowało powieki górne i dolne obu oczu (przypadek X) .
- Zmiany naczyńakowate naczyń spojówek wykazano u 6 chorych (60 %) - (przypadek I , III , V, VIII , IX , X) .
- Pogorszenie ostrości wzroku obserwowano w przypadku I , III , V, VIII , IX .
U 2 chorych (20%) stwierdzono uszkodzenie nerwu wzrokowego – przypadek II pełna ślepotą oka , przypadek X zachowane poczucie światła w oku prawym .
- Wytrzeszcz gałki ocznej stwierdzono u 5 chorych (50%)-(przypadek II ,V, VI, VIII , X) .
- Jaskrę stwierdzono u 5 chorych (50%)- (przypadek II , III , VI , VIII , X) .
- Jaskrę rozpoznano w przedziale wiekowym od 1 miesiąca życia do 18 roku życia .
Średni wiek rozpoznania jaskry wynosił 5 rok życia .
- Niedowidzenie połowicze jednoimienne obserwowano u 4 chorych (40 %) - (przypadek III , V, VIII , IX) .
- Naczyniaki naczyniówki oka stwierdzono u 4 chorych (40 %) - (przypadek I , III , VIII, X) .
- Heterochromię tęczówki oka stwierdzono u 3 chorych (30 %) - (przypadek III , V, VII) .
- Prawidłowe ciśnienie wewnątrzgałkowe w obu oczach wykazano jedynie u 3 chorych (30%) - (przypadek IV, V, VII) .
- U 2 chorych (20 %) stwierdzono podwyższone ciśnienie śródgałkowe (przypadek I i IX) u obu tych chorych zalecono okresową kontrolę okulistyczną .
- Zaćmę rozpoznano u 2 chorych (20 %) - (przypadek IV i X) .
- Wolocze obserwowano u 1 chorego (10 %) - (przypadek VI) .

7.4. BADANIE NEUROLOGICZNE

7.4.1. EPIZODY UDAROPODOBNE

- Wśród 4 z 10 przebadanych chorych (40%) w wywiadzie zanotowano przebycie epizodu udaropodobnego (przypadek I, IV, VII, IX).
- Przedział wiekowy wystąpienia epizodów udaropodobnych był od 2-17 roku życia. Średni wiek wystąpienia epizodu udaropodobnego wynosił 12 lat.
- U wszystkich tych 4 chorych wystąpił nagły, silny ból głowy z wymiotami.
- U 2 chorych (20%) - (przypadek IV i VII) po silnym bólu głowy wystąpił napad drgawek.
- U 2 chorych (20%) - (przypadek I i IV) po nagłym, silnym bólu głowy doszło do utraty przytomności.
- U 3 chorych (30%) - (przypadek I, VII, IX) wystąpił przejściowy niedowład kończyn.

7.4.2. BÓLE GŁOWY

- U wszystkich przebadanych chorych (100%) w wywiadzie występowały bóle głowy.
- Przedział wiekowy pierwszych w życiu bólów głowy wahał się od 2-29 roku życia. Średni wiek wystąpienia pierwszych bólów głowy wynosił 11 lat.
- U 9 chorych (90%) stwierdzono objawy towarzyszące takie jak: w przypadku I zawroty głowy, w przypadku II pulsowanie twarzy w zakresie znamienia oraz napady agresji, w przypadku III zaburzenia świadomości, w przypadku IV zawroty głowy i ogólne osłabienie, w przypadku V nudności, w przypadku VI bóle oka po stronie znamienia, w przypadku VII nudności i w tym przypadku stwierdzono również, że bóle głowy często poprzedzają wystąpienie napadów drgawek, w przypadku VIII nadpobudliwość i zmiana barwy znamienia, w przypadku X bóle głowy towarzyszą atakom jaskry, zaś w przypadku IX nie stwierdzono objawów towarzyszących.
- U 4 chorych (40%) – przypadek I, IV, VII, IX w wywiadzie stwierdzono epizody udaropodobne z wystąpieniem silnego bólu głowy.

7.4.3. NAPADY PADACZKOWE

Częstość występowania padaczki w badanej grupie:

U 9 z 10 przebadanych chorych (90 %) stwierdzono występowanie napadów padaczkowych (przypadek I , II , III , IV, V, VI , VII , VIII , X) , tylko u 1 chorego (10 %) nie obserwowano napadów drgawek (przypadek IX) .

Przedział wiekowy wystąpienia pierwszego napadu padaczkowego :

Przedział wiekowy wystąpienia pierwszego w życiu napadu padaczkowego wahał się od 1 miesiąca życia do 16 roku życia . Średni wiek wystąpienia pierwszego w życiu napadu wynosił 4 rok życia .

Związek wystąpienia pierwszego napadu padaczkowego z chorobą przebiegającą z gorączką

U 1 chorego (10%) pierwszy napad padaczkowy wystąpił w przebiegu choroby z gorączką (przypadek VII) .

U 1 chorego (10%) pierwszy w życiu napad drgawek wystąpił po szczepieniu szczepionką Di-Per-Te (przypadek VIII) .

Częstość występowania napadów drgawkowych :

Częstość występowania napadów padaczkowych wahała się w przedziale od 1 napadu na miesiąc do 10 napadów w miesiącu . Średnia częstość występowania napadów wynosiła 4 razy w miesiącu .

Morfologia napadów drgawek :

- U 9 z 10 przebadanych chorych (90%) stwierdzono występowanie napadów padaczkowych .
- U 6 z 9 chorych (67 %) występował jeden typ napadów drgawek (przypadek III- napady częściowe proste ruchowe wtórnie uogólniające się , przypadek IV- napady pierwotnie uogólnione , przypadek V- napady częściowe proste ruchowe wtórnie uogólniające się , przypadek VI- drgawki kloniczne lewej połowy ciała , przypadek VIII- napady pierwotnie uogólnione , przypadek X- napady pierwotnie uogólnione) .
- U 3 z 9 chorych (33 %) występowały napady o różnej morfologii (przypadek I , II , VII) to jest w przypadku I- napady częściowe proste czuciowe w zakresie kończyny górnej prawej lub częściowe proste czuciowe w zakresie kończyny dolnej prawej , w przypadku II napady częściowe proste ruchowe , połowiczne lewostronne , pierwotnie uogólnione oraz jednorazowo wystąpił kurcz niemowlęcy a w przypadku VII napady częściowe proste ruchowe i napady nieświadomości .
- Napady częściowe proste ruchowe wystąpiły u 2 z 9 chorych – 22% (przypadek II i VII) .

- Napady częściowe proste ruchowe wtórnie uogólniające się wystąpiły u 2 z 9 chorych – 22% (przypadek III i V) .
- Napady pierwotnie uogólnione stwierdzono u 4 z 9 chorych - 44% (przypadek II , IV , VIII , X) .
- Napady częściowe proste czuciowe wystąpiły u 1 z 9 chorych -11% (przypadek I) .
- Napady nieświadomości stwierdzono u 1 z 9 chorych –11%(przypadek VII) .
- Drgawki kloniczne połowy ciała stwierdzono u 1 z 9 chorych -11% (przypadek VI) .
- Kurcz niemowlęcy opisano u 1 z 9 chorych – 11% (przypadek II) .

Korelacja wystąpienia lub nasilenia niedowładu kończyn z napadami padaczkowymi :

U 4 z 9 chorych z napadami padaczkowymi (44%) po napadzie występuje niedowład kończyn lub nasilenie istniejącego niedowładu (przypadek II ,VI , VII , VIII) . W przypadku II (11%) niedowład stopniowo nasila się po napadach drgawek , w przypadku VI (11%) niedowład stwierdzono po pierwszym w życiu napadzie padaczkowym a obecnie po każdym napadzie występuje nasilenie istniejącego niedowładu lub nawet porażenie , które ustępuje po kilku godzinach lub dniach , w przypadku VII (11%) po napadzie padaczkowym występuje przejściowy niedowład , w przypadku VIII (11%) początkowo po napadzie padaczkowym występował przejściowy niedowład a od 4 roku życia jest to niedowład utrwalony nasilający się po napadzie .

7.4.4.NIEDOWŁAD POŁOWICZY

- W materiale przebadanym na 10 chorych stwierdzono wstępowanie niedowładu w chwili badania u 7 chorych (70 %) (przypadek I , II , III , IV, VI , VII , VIII) .
- W chwili przyjęcia bez cech niedowładu było 3 chorych - 30 % (przypadek V, IX , X) przy czym w przypadku IX (10%) w 14 roku życia wystąpił przejściowo niedowład kończyn prawych .
- U 4 z tych 7 chorych (57%) po raz pierwszy stwierdzono niedowład kończyn po napadzie drgawek (przypadek II, VI, VII, VIII) przy czym w przypadkach II , VI , VII (43%) niedowład wystąpił po pierwszym w życiu napadzie drgawek , podczas gdy w przypadku VIII (14%) niedowład stwierdzono po napadzie padaczkowym w 4 roku życia , natomiast pierwszy napad padaczkowy u tego chorego wystąpił w 7 miesiącu życia .

- U 2 z tych 7 chorych (28%) niedowład wystąpił po udarowym początku zachorowania z silnym bólem głowy z lub bez utratą przytomności (przypadek I i IX) , w przypadku I (14%) ustąpił on po 24 godzinach od zachorowania , natomiast w przypadku IX (14%) niedowład w chwili badania był nieobecny , natomiast w wywiadzie w 14 roku życia wystąpił przejściowy niedowład kończyn prawych , od tego czasu podobne epizody nie zdarzały się .
- W przypadku IV(14%) niedowład wystąpił jako powikłanie po zabiegu operacyjnym .
- W przypadku III (14%) brak danych na temat okoliczności wystąpienia niedowładu po raz pierwszy .
- Niedowład stwierdzano w przedziale wiekowym od 1 miesiąca życia do 17 roku życia . Średnia wystąpienia niedowładu wynosiła 6 lat .
- Wśród tych 7 chorych u 4 (57%) przy przyjęciu stwierdzono niedowład połowiczny (przypadek III , IV , VI , VII) , u 2 chorych (28%) niedowład kończyn górnych i dolnych (przypadek I , II) przy czym w przypadku II(14%) bardziej nasilony w kończynie górnej zaś w 1 przypadku – 14% (przypadek VIII) niedowład dotyczył tylko kończyny górnej .
- U 5 z tych 7 chorych – 70% (przypadek II , III , IV, VI , VIII) mamy do czynienia z niedowładem trwałym przy czym w przypadku VIII (14%) do 5 roku życia był to niedowład przemijający a od 5 roku życia jest utrwalony .
- U 2 z tych 7 chorych (28%) mamy do czynienia z niedowładami przemijającymi , to jest przypadek I (14%) w którym niedowład ustąpił po 24 godzinach od zachorowania oraz przypadek VII (14%) w którym występują przejściowe , naprzemienne niedowłady lewostronne i prawostronne , w chwili przyjęcia stwierdzono niedowład połowiczny lewostronny ale podczas pobytu w oddziale opisano również wystąpienie niedowładu prawostronnego .
- U 4 z tych 7 chorych (57%) opisano nasilanie się niedowładu kończyn po napadach (przypadek II , VI , VII , VIII) .
- U 4 z tych 7 chorych (57%) niedowładowi towarzyszył tożstronny niedorozwój kończyn (przypadek II , III , IV, VI) . Przy czym w przypadku II , III , IV (43%) wystąpił niedorozwój kończyny górnej lewej a w przypadku VI (14%) wystąpił niedorozwój kończyn lewych .

7.5. BADANIE PSYCHOLOGICZNE

Opisywana grupa 10 chorych jest niejednorodna pod względem występowania objawów i nasilenia zaburzeń występujących w zespole Sturge-Webera .

W założeniu badanie neuropsychologiczne miało ocenić funkcje poznawcze : orientację auto i allopsychiczną , procesy pamięci (dawnej i świeżej) i uczenia się , procesy myślowe , funkcje wzrokowo-przestrzenne i językowe . Zaplanowano również badanie poziomu sprawności intelektualnej .

W badaniu procesów poznawczych użyto „Zestawu prób do badania procesów poznawczych u pacjentów z uszkodzeniem mózgu” Łuckiego , „ Krótkiej skali oceny stanu psychicznego Mini-Mental State Examination (MMSE)” wersja według M.F Folstein, PR McHugh . Skala MMSE jest prostym badaniem przesiewowym . Na jej rezultat za wyjątkiem stanu psychicznego mają wpływ : sposób w jaki badający posługuje się skalą oraz wiek i wykształcenie osoby badanej .

SKALA MMSE

30-27 punktów wynik prawidłowy .

26-24 punktów zaburzenia poznawcze bez otępienia .

23-19 punktów otępienie lekkiego stopnia .

18-11 punktów otępienie średniego stopnia .

10-0 punktów otępienie głębokie .

Do oceny poziomu inteligencji użyto WAIS-R skalę inteligencji Wechslera dla dorosłych-wersji zrewidowanej .

Niektórzy z badanych nie podejmowali zadań , a powodem były trudności poznawcze i zaburzenia zachowania .

Tabela 2. Klasyfikacja ilorazów wg. Skali IQ o parametrach : średnia=100 i odchylenie standardowe=15¹

L.p.	Kategorie	Przedziały wartości P.E.	Przedziały wartości IQ	% populacji
1	Upośledzenie umysłowe	-3 P.E. i poniżej	69 i poniżej	2,2
2	Pogranicze upośledzenia	-2 P.E. do -3 P.E.	70-79	6,7
3	Poniżej przeciętnej	-1 P.E. do -2 P.E.	80-89	16,1
4	Przeciętna	-1 P.E. do +1 P.E.	90-109	50,0
5	Powyżej przeciętnej	+1 P.E. do +2 P.E.	110-119	16,1
6	Wysoka	+2 P.E. do +3 P.E.	120-129	6,7
7	Bardzo wysoka	+3 P.E. i powyżej	130 i powyżej	2,2

Tabela 3. Klasyfikacja IQ według American Association on Mental Retardation²

Kategoria	Przedziały wartości SD	IQ w Stanford-Binet (SD=16)	IQ w WAIS-R (SD=15)
Upośledzenia			
Lekkie	-2 SD do -3 SD	52-67	55-69
Umiarkowane	-3 SD do -4 SD	36-51	40-54
Znaczne	-4 SD do -5 SD	20-35	25-39
Głębokie	-5 SD i poniżej	0-19	0-24

- Upośledzenie umysłowe w stopniu znacznym stwierdzono u 3 chorych – 30% (przypadek II , IV , VI) , upośledzenie umysłowe w stopniu umiarkowanym stwierdzono u 2 chorych – 20% (przypadek III , VIII) , upośledzenie umysłowe w stopniu lekkim stwierdzono u 2 chorych – 20% (przypadek I , X) , w przypadku V (10%) stwierdzono inteligencję poniżej przeciętnej , natomiast u 2 chorych (20%) wykazano prawidłowy poziom inteligencji (przypadek VII i IX) .

Przedział wiekowy wystąpienia pierwszych zaburzeń rozwoju umysłowego był od 7 miesięcy życia do 9 roku życia (przy czym w przypadku X brak danych) .

Średni wiek wystąpienia pierwszych zaburzeń rozwoju umysłowego wynosił 3 lata .

¹Brzeziński J , Gaul M i wsp. ,Podręcznik , Warszawa 1996 .

²Brzeziński J , Gaul M i wsp. , tamże

- Upośledzenie uczenia się nowego materiału stwierdzono u 9 chorych - 90 % (przypadek I , II , III , IV, V, VI , VII , VIII , X) .
- Zaburzenia myślenia abstrakcyjnego stwierdzono u 5 chorych - 50 % (przypadek I , II , IV, VIII , X) .
- Nadpobudliwość i napady agresji stwierdzono u 3 chorych - 30 % (przypadek II , VII , VIII) .
- Spowolnienie psycho-ruchowe stwierdzono u 2 chorych - 20 % (przypadek III i VI) .
- Zaburzenia orientacji stwierdzono u 3 chorych - 30% (przypadek II , IV , VI) .
- Upośledzenie kalkuli stwierdzono u 2 chorych - 20 % (przypadek I i VIII) .
- Zaburzenia praktyki stwierdzono u 2 chorych - 20% (przypadek I i V) .
- W Zakładzie dla Upośledzonych Umysłowo przebywa 1 chory - 10% (przypadek VI) .
- W szkołach specjalnych uczyło się lub jest w trakcie nauki 3 chorych (30%) - w przypadku II chory opanował program drugiej klasy Szkoły Specjalnej , w przypadku VII chory uczęszcza do klasy integracyjnej Szkoły Specjalnej , w przypadku VIII chora ma zajęcia indywidualne na terenie Szkoły Specjalnej z próbami włączania do grupy .
- Normalną szkołę podstawową ukończyło 5 chorych – 50% (przypadek I , III ,V, IX , X) przy czym w przypadku III chory powtarzał drugą klasę a obecnie pracuje w Zakładzie Pracy Chronionej , w przypadku V chora powtarzała piątą , szóstą i siódmą klasę .
- Szkoły ponadpodstawowe ukończyło 3 chorych – 30% (przypadek I – chora ukończyła Zasadniczą Szkołę Gastronomiczną , przypadek V- pacjentka ukończyła Zasadniczą Szkołę Dziewiarską , w przypadku X – chory ukończył Zasadniczą Szkołę Zawodową i jest kaletnikiem) nikt z tych chorych nie pracuje zawodowo (w przypadku I chora jest na rencie czasowej drugiego stopnia , w przypadku V chora jest na rencie drugiego stopnia , w przypadku X chory jest na rencie pierwszego stopnia, ponadto rentę przyznano w przypadku II i IV) .
- W jednym przypadku – 10% (przypadek IX) chora uczy się w Liceum Ogólnokształcącym .

8. BADANIA LABORATORYJNE

8.1. BADANIE PŁYNU MÓZGOWO-RDZENIOWEGO

Nakłucie lędźwiowe wykonano u 5 chorych – 50% (przypadek I , II , III, IV, V) .

W przypadku I stwierdzono podwyższone stężenie białka co może świadczyć o przebytych krwotoku , w pozostałych przypadkach badanie płynu mózgowo-rdzeniowego nie wykazało odchyłeń od normy .

8.2. BADANIE HEMATOLOGICZNE

Badanie morfologii krwi wykonano u wszystkich chorych . U 2 chorych (20%) stwierdzono małopłytkowość , bez cech skazy krwotocznej (przypadek I i II) .

U 1 chorego (10%) wykonano biopsję szpiku , która nie wykazała cech hipoplazji polekowej .

U pozostałych chorych (70%) badanie morfologii krwi nie wykazało odchyłeń od normy .

9. BADANIE NEUROFIZJOLOGICZNE

- Zmiany o charakterze napadowym stwierdzono u wszystkich objętych badaniem chorych .
- Zmiany napadowe z grupy B (serie iglic lub fal ostrych) stwierdzono u 7 chorych -70 % (przypadek I , III , VI , VII , VIII , IX , X) , natomiast u pozostałych 3 chorych - 30% (przypadek II , IV , V) stwierdzono zarówno zmiany napadowe z grupy B (serie iglic lub fal ostrych) jak i zmiany napadowe z grupy C (serie fal wolnych) .
- Redukcje rytmu alfa po stronie naczyniaka stwierdzono u 6 chorych - 60 % (przypadek I, II, III, VI, VII, VII) .
- Reakcja zatrzymania była obecna u 1 chorego - 10 % (przypadek VIII) , miernie wyrażona u 1 chorego - 10 % (przypadek I) , słabo wyrażona u 4 chorych - 40 % (przypadek II , V ,VI , X) , natomiast reakcja zatrzymania była nieobecna u 4 chorych – 40 % (przypadek III,IV, VII, IX) .
- U 1 chorego (10 %) fotostymulacja i hiperwentylacja nie zwiększały patologii zapisu (przypadek VIII) , u 1 chorego (10 %) fotostymulacja wykazywała upośledzenie zjawiska wodzenia rytmów po stronie naczyniaka (przypadek VI) , fotostymulacja i hiperwentylacja aktywowały zapis pod postacią zwiększenia się ilości fal theta, fal o zaostrzonych wierzchołkach występujących niekiedy w grupach i seriach z tendencją do napadowości po stronie naczyniaka u 4 chorych - 40% (przypadek I , III , VII , X) , fotostymulacja i hiperwentylacja aktywowały zapis pod postacią zwiększenia się ilości fal theta, fal o zaostrzonych wierzchołkach oraz fal wolnych u 3 chorych - 30 % (przypadek II , IV , V) , u 1 chorego (10 %) fotostymulacja i hiperwentylacja aktywowały zapis pod postacią zwiększenia się ilości fal theta , fal o zaostrzonych wierzchołkach z ujawnieniem się tendencji tych fal do napadowości , ponadto zwiększała się nieznacznie liczba fal delta , które występowały niekiedy w krótkich seriach (przypadek IX) .
Tylko u 1 chorego - 10% (przypadek IX) nie stwierdzono klinicznych objawów występowania padaczki .

10.NEUROOBRAZOWANIE

10.1.RTG PRZEGLĄDOWE CZASZKI

- U 8 z 10 omawianych chorych (80 %) stwierdzono obecność charakterystycznych dla zespołu Sturge-Webera zwapnień wewnątrzczaszkowych (przypadek I , II , III , IV, V, VIII , IX , X) , natomiast były one nieobecne u 2 chorych - 20 % (przypadek VI i VII) .
- Obecność zwapnień śródczaszkowych wykazano w następujących okolicach : w przypadku I (10%) w okolicy skroniowo-ciemieniowej , w przypadkach II i V (20%) w okolicy potylicznej , w przypadku III (10%) w okolicy ciemieniowo-potylicznej , w przypadkach IV i VIII (20%) w okolicy ciemieniowej , w przypadku IX (10%) w okolicy łuski kości skroniowej , zaś w przypadku X (10%) obustronnie w okolicach ciemieniowo-potylicznych .
- U 4 chorych (40%) wykazano obecność asymetrii kości czaszki (przypadek II , III , VI , VII) .
- Z innych zmian w RTG czaszki stwierdzono : w przypadku II (10%) uniesienie piramidy kości skroniowej po stronie prawej , w przypadku III (10%) sklerotyzację szwu wieńcowego , w przypadku IV (10%) stan po prawostronnej kraniotomii , w przypadku V (10%) zwapnienie w sierpie mózgu , w przypadku IX (10%) szerokie rowki naczyniowe w zakresie kości czołowej i ciemieniowej lewej .

10.2. BADANIE TK GŁOWY

- Badanie tomografii komputerowej głowy wykazało obecność zwapnień śródczaszkowych u wszystkich badanych chorych .
- Jeżeli chodzi o lokalizację zwapnień korowych to u 6 chorych (60 %) występowały one w okolicy płata skroniowego, ciemieniowego i potylicznego (przypadek I , II , III , IV, VIII , IX) u 1 chorego (10 %) w okolicy płata skroniowego i potylicznego (przypadek V) , u 1 chorego (10 %) w okolicy płata ciemieniowego (przypadek VI) i u 1 chorego (10 %) w okolicy płata czołowego , ciemieniowego i skroniowego (przypadek VII) , u 1 chorego(10%) zobrazowano obecność obustronnych zwapnień w okolicach ciemieniowo-potylicznych (przypadek X) .
- Oprócz zwapnień korowych u 5 chorych (50 %) stwierdzono obecność zwapnień o innej lokalizacji (przypadek II , V , VIII , IX , X) . Zwapnienia te lokalizowały się : w splotach naczyniówkowych komór bocznych u 4 chorych - 40% (przypadek II , VIII , IX , X) , natomiast w przypadku V (10%) stwierdzono występowanie zwapnienia w sierpie mózgu .
- Poszerzenie splotu naczyniastego komory bocznej wykazano u 6 chorych (60 %) (przypadek I, II, III, V, VI, IX) .
- U żadnego z chorych nie stwierdzono cech czynnego wodogłowia .
- Symetryczne poszerzenie układu komorowego bez cech wodogłowia stwierdzono u 4 chorych (40 %) , przy czym w przypadku II (10%) miernego stopnia , w przypadku IV i X (20%) znacznego stopnia a w przypadku V (10%) niewielkiego stopnia .
- Asymetrię układu komorowego stwierdzono u 3 chorych (30 %) przy czym w przypadku III (10%) szersza była komora boczna lewa a zwapnienia w korze występowały po stronie prawej , w przypadku VI (10%) szersza była komora boczna lewa a zwapnienia w korze występowały po stronie prawej oraz w przypadku VIII (10%) szersza również była komora boczna lewa i zwapnienia w korze występowały po stronie prawej .
- Zaniki korowe w okolicy zwapnień stwierdzono u 7 chorych (70 %) (przypadek II, IV, V, VI, VII, VIII, X) .
- Ponadto z innych zmian wykazano :
 - a) W przypadku I (10%) poszerzenie żyły wielkiej mózgu oraz cień naczyniowy żylny w obrębie istoty białej płata czołowego prawego .

b) W przypadku V (10%) w istocie białej płata czołowego prawego szerokie naczynia żyłne . Po podaniu kontrastu wzmocnienie pajęczynówki tylnej części płata skroniowego i potylicznego po stronie lewej . Asymetrię zatok czołowych z silniej rozwiniętą zatoką po stronie lewej . Ogniska porencefalii w płacie czołowym i skroniowym lewym .

c) W przypadku IV (10%) przykomorowo cechy leukoarazozy .

d) W przypadku VIII (10%) szerszy zachyłek górny zbiornika wielkiego mózdzku .

10.3. BADANIE MRI GŁOWY

- Badanie MRI głowy wykazało obecność naczyniaków opon miękkich u wszystkich przebadanych chorych .
- Lokalizacja naczyniaków opon miękkich przedstawiała się następująco : u 4 chorych (40 %) była to okolica ciemieniowo-potyliczna (przypadek I , III , V, VIII) , u 2 chorych (20 %) była to okolica skroniowo-ciemieniowo-potyliczna (przypadek II, IX) , u 2 chorych (20 %) była to okolica ciemieniowa (przypadek IV, VI) , u 1 chorego (10 %) była to okolica głównie czołowa i ciemieniowa oraz w mniejszym stopniu także okolica skroniowa i potyliczna (przypadek VII) , u 1 chorego (10 %) mieliśmy do czynienia z obustronnym występowaniem naczyniaków opon miękkich w okolicach ciemieniowo-potylicznych (przypadek X) .
- Powiększenie splotu naczyniastego stwierdzono u 6 chorych (60 %) (przypadek I, II, III, V, VI, IX) .
- Obecność zwapnień śródczaszkowych wykazano u 9 z 10 przebadanych chorych (90%) .
- We wszystkich tych przypadkach zwapnieniom korowym towarzyszyły obszary zaniku korowego .
- Asymetrię wielkości półkul wykazano u 2 chorych (przypadek III , V) - 20 % .
- Symetryczne poszerzenie układu komorowego bez cech wodogłowia uwidoczniono u 3 chorych (przypadek II , IV, X) - 30 % .
- Asymetryczny kształt układu komorowego stwierdzono u 4 chorych (przypadek III , V, VI, VIII) - 40% .

- Hyperplazję kostną zobrazowano u 2 chorych (przypadek III , V) - 20 % , w przypadku III (10%) dotyczyła ona skrzydła mniejszego kości klinowej i grzebienia koguciego, w przypadku V (10%) dotyczyła ona kości ciemieniowej .

Tabela 4. Korelacja strony występowania PWS z charakterystycznymi dla SWS patologiami wewnątrzczaszkowymi w badaniach TK i MRI mózgu .

Przypa	Strona PWS - dek w zakresie twarzy	Zwapnienia w TK	Zwapnienia w MRI	Naczyniaki opon miękkih	Zaniki tkanki mózgowej w TK	Zaniki tkanki mózgowej w MRI	Poszerzenie splotu naczyniastego w TK i MRI	Poszerzenie układu komorowego w TK i MRI
I	Lewa	Okolica ciemieniowa, potyliczna i skroniowa lewa	-	Okolica ciemieniowo-potyliczna lewa	-	Okolica ciemieniowo-potyliczna lewa	Komory bocznej lewej	-
II	Prawa	Okolica skroniowa , ciemieniowa , potyliczna prawa oraz w splocie naczyniastym komory bocznej prawej	Okolica skroniowa , ciemieniowa i potyliczna prawa	Okolica skroniowa , ciemieniowa i potyliczna prawa	+	Okolica skroniowa , ciemieniowa , potyliczna po stronie prawej	Komory bocznej prawej	Symetryczne poszerzenie układu komorowego bez cech czynnego wodogłowia
III	Prawa	Okolica skroniowa , potyliczna , ciemieniowa prawa	Okolica ciemieniowo-potyliczna prawa	Okolica ciemieniowo-potyliczna prawa	-	Okolica ciemieniowo-potyliczna prawa	Komory bocznej prawej	Szersza komora boczna lewa
IV	Prawa	Okolica ciemieniowo-potyliczna prawa	Okolica ciemieniowa prawa	Okolica ciemieniowa prawa	+	Okolica ciemieniowa prawa	-	Symetryczne poszerzenie układu komorowego bez cech czynnego wodogłowia

Przypa - dek	Strona PWS w zakresie twarzy	Zwapnienia w TK	Zwapnienia w MRI	Naczyniaki opon miękkich	Zaniki tkanki mózgowej w TK	Zaniki tkanki mózgowej w MRI	Poszerzenie spłotu naczyniastego w TK i MRI	Poszerzenie układu komorowego w TK i MRI
V	Obustronne bardziej po stronie lewej	Okolica skroniowo-potyliczna lewa oraz sierp mózgu	Okolica ciemieniowo-potyliczna lewa	Okolica ciemieniowo-potyliczna lewa	+	W zakresie całej lewej półkuli mózgu a zwłaszcza w płacie ciemieniowym	Komory bocznej lewej	W badaniu TK symetryczne poszerzenie komór bocznych. W badaniu MRI asymetria rogów potylicznych komór bocznych
VI	Obustronne większe po prawej	Okolica ciemieniowa prawa	Okolica ciemieniowa prawa	Okolica ciemieniowa prawa	+	Okolica ciemieniowa prawa	Komory bocznej prawej	Węższa prawa komora
VII	Prawa	Okolica czołowa-ciemieniowa – skroniowa prawa	Okolica czołowa, ciemieniowa , skroniowa i potyliczna prawa	Okolica czołowa, ciemieniowa , skroniowa i potyliczna prawa	+	Okolica czołowo-ciemieniowa skroniowa i potyliczna prawa	-	-
VIII	Prawa	Okolica skroniowa , ciemieniowa i potyliczna prawa	Okolica skroniowa , ciemieniowa i potyliczna prawa	Okolica ciemieniowo-potyliczna prawa	+	Okolica skroniowa, ciemieniowa i potyliczna prawa	-	Szersza komora boczna lewa

Przypa	Strona PWS - dek w zakresie twarzy	Zwapnienia w TK	Zwapnienia w MRI	Naczyniaki opon miękkich	Zaniki tkanki mózgowej w TK	Zaniki tkanki mózgowej w MRI	Poszerzenie spłotu naczyniastego w TK i MRI	Poszerzenie układu komorowego w TK i MRI
IX	Lewa	Okolica ciemieniowa , skroniowa i potyliczna lewa	Okolica ciemieniowa, skroniowa i potyliczna lewa	Okolica ciemieniowa skroniowa i potyliczna lewa	+	Okolica skroniowa, ciemieniowa i potyliczna lewa	Komory bocznej lewej	-
X	Obustronne symetryczne	Obustronnie w okolicy ciemieniowo- potylicznej	Obustronnie w okolicy ciemieniowo- potylicznej	Obustronnie w okolicy ciemieniowo- potylicznej	+	Obustronnie w okolicy ciemieniowo- potylicznej	-	Obustronne poszerzenie układu komorowego bez cech przesiekania

10.4. BADANIE SPEKTROSKOPII REZONANSU MAGNETYCZNEGO

W przeprowadzonych badaniach zastosowano protonową spektroskopię MR (HMRS) w technice SVS (Single Voxel Spectroscopy).

Widmo ^1H składa się z następujących składowych :

A. Kreatyna (Cr) i fosfokreatyna (Pcr):

- W widmie HMRS mózgu obserwuje się pik 3.03 ppm za który są odpowiedzialne protony grupy metylowej CH_3 , kreatyny i fosfokreatyny.
- Kreatyna a po fosforylacji fosfokreatyna jest wyznacznikiem przemiany materii w centralnym systemie nerwowym (gdy ATP przy pomocy kinazy kreatynowej przechodzi w ADP).
- W związku ze względną stabilnością poziom stężenia Cr jest standardem wewnętrznym do wyliczania stosunków z innymi czynnikami metabolicznymi co daje możliwość obiektywnej oceny widma.

B. Cholina (Wodorotlenek hydroksyetylotrimetyloamoniowy) (Cho) i związki ją zawierające :

- W widmie HMRS mózgu jest widoczny pik 3.21 ppm za który odpowiedzialne są protony grup trimetyloamoniowych $\text{N}-(\text{CH}_3)$ występujących w związkach zawierających cholinę.
- Cholina jest dostarczana do organizmu z pokarmem.
- Cholina jest wskaźnikiem produktów rozpadu mieliny. Wzrost szczytów związków cholinowych przyjmuje się za wykładnik nasilenia procesów metabolicznych w błonach komórkowych nowotworu, proliferacji gwałtownej oraz zaburzeń mielinizacji u noworodków. pik choliny dominuje w spektroskopii prawidłowego mózgowia noworodka.

C. N-acetyloasparaginian (NAA) :

- W HMRS mózgu obserwuje się pik 2.02 ppm, za który odpowiedzialne są protony grupy metylowej CH_3 .
- Uważany jest za marker neuronalny gdyż obserwuje się jego znaczne zmniejszenie po zastosowaniu neurotoksyn.
- Występuje głównie w komórkach nerwowych, jego obecność stwierdzono również w prekursorach oligodendrocytów w okresie okołoporodowym.

- Nie jest do końca ustalona rola pełniona przez NAA w centralnym systemie nerwowym . Najprawdopodobniej ma związek z syntezą białek neuronalnych , metabolizmem neuroprzekaźników , dostarcza grup acetylowych podczas tworzenia się związków tłuszczowych będących składowymi osłonki mielinowej .

D. *Mioinozytol (mI)*

- W widmie HMRS mózgu obserwuje się pik 3.56 ppm zależny od protonów grup metinowych atomów C₁, C₃ i C₆ cząsteczki mioinozytolu .
- Jest cyklolem wchodzącym w skład między innymi fosfolipidów .
- Znajduje się tylko w astrocytach i jest wskaźnikiem astrocytarnym .
- Bierze udział w osmolizmie i utrzymaniu prawidłowej objętości komórkowej .

Pozostałe metabolity w zdrowym mózgowiu mają słabsze sygnały rezonansowe albo są widoczne tylko w procesach chorobowych .

E. *Lipidy (Lip)*:

- W widmie HMRS mózgu obserwuje się pik 0.9 ppm za który odpowiedzialne są protony grupy metylowej CH₃ oraz 1.3 ppm zależny od grup metylenowych CH₂ .
- W warunkach normalnych fosfolipidy będące składnikami błony komórkowej i otoczki mielinowej nie posiadające zbyt dużej mobilności w zakresie powyższych struktur nie dają żadnego sygnału albo tylko słaby sygnał . Natomiast w procesach chorobowych związanych z gwałtowną destrukcją mielinę lub z martwicą komórek , gdy pojawiają się ruchome lipidy dają silniejszy sygnał .

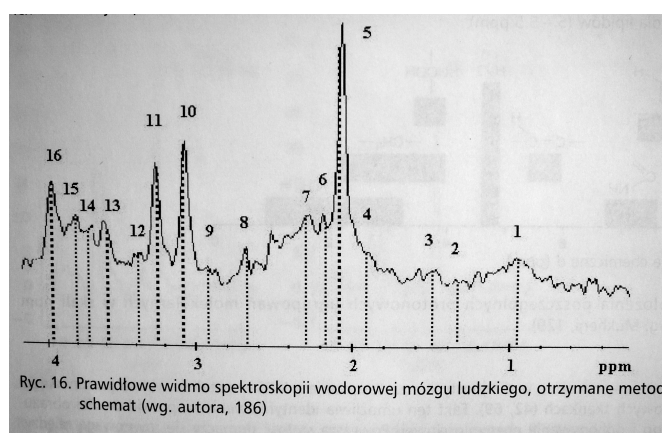
F. *Kwas mlekowy (Lac)* :

- W widmie HMRS mózgowia obserwuje się pik 1.34 ppm za który odpowiedzialne są protony grupy metylowej CH₃ .W skład widma wchodzi również pik 4.3 ppm odpowiadający grupie metinowej CH .
- W warunkach normalnych nie jest obecny w mózgowiu .
- Jest produktem glikolizy beztlenowej , pojawia się więc szybko w komórkach niedotlenionych i jest uważany za marker ogniskowego niedokrwienia oraz niedotlenienia .

G. Inne :

- Kwas gammaaminomasłowy (GABA) - neuroprzebieżnik .
- Glx w ten sposób jest określany wspólny sygnał dla glukozy , GABA , glutaminy i kwasu glutaminowego .
- Glukoza (Glu)
- Alanina (Ala) zaobserwowano w oponiakach (201) .

Z grupy 10 chorych (100%) badanie Spektroskopii Rezonansu Magnetycznego wykonano u 9 chorych (90%) , nie wykonano go w przypadku VI (10%) z powodu braku współpracy dziecka podczas badania .



Ryc. 16. Prawidłowe widmo spektroskopii wodorowej mózgu ludzkiego, otrzymane metodą schemat (wg. autora, 186)

1. „Ruchome” lipidy – Lip 0.9-1.4 ppm
2. Mleczany – Lac 1.33 ppm (-CH₃)
3. Alanina – Ala 1.48 ppm (-CH₃)
4. Kwas gammaaminomasłowy – GABA 1.9 ppm (β -CH₂)
5. N-acetyloasparaginian – NAA 2.02 ppm (-CH₃)
6. Glutamina, kwas glutaminowy – Glx 2.0-2,45 ppm (β -CH₂, γ -CH₂)
7. Kwas gammaaminomasłowy – GABA 2.3 ppm (α -CH₂)
8. N-acetyloasparaginian – NAA 2.6 ppm (-CH₂)
9. Kwas gammaaminomasłowy – GABA 3.00 ppm (γ -CH₂)
10. Kreatyna, fosfokreatyna – Cr+PCr 3.02 ppm (-CH₃)
11. Cholina – Cho 3.22 ppm (-CH₃)₃
12. Glukoza – Glc 3.43 ppm (C1-C6)
13. Mioinozytol – ml 3.56 ppm (C1, C3, C4, C6)
14. Glutamina, kwas glutaminowy – Glx 3.6-3.8 ppm (α -CH)
15. Glukoza – Glc 3.8 ppm (C1-C6)
16. Kreatyna, fosfokreatyna – Cr+PCr 3.96 ppm (-CH₂)

Ryc. 1 Prawidłowe widmo spektroskopii wodorowej mózgu ludzkiego otrzymane metodą PRESS .3

³ Urbanik A , „ Ocena procesu starzenia się mózgu metodą protonowej spektroskopii rezonansu magnetycznego .” , Kraków 2002 , s. 24 .

Przypadek I

W badaniu spektroskopii rezonansu magnetycznego z okolicy zwapnienia nie uwidoczniły się piki składowe charakterystyczne dla prawidłowego HMRS mózgowia co jest spowodowane dużą komponentą zwapnień w obrębie badanego voxela z jednocześnie występującą zniszczoną tkanką mózgową nie wykazującą czynności metabolicznej .

Natomiast badanie to wykonane w zakresie półkuli nie objętej procesem chorobowym wykazało prawidłowe widmo HMRS tkanki mózgowej .

Przypadek II

Badanie HMRS mózgowia uwidocznilo w zakresie półkuli objętej procesem chorobowym :

- Znacznego stopnia spadek stężenia NAA/Cr co świadczy o spadku liczby neuronów lub zaburzeniu ich czynności .
- Wzrost stężenia ml/Cr co świadczy o wzroście liczby astrocytów .

Badanie HMRS mózgowia w zakresie półkuli nie zmienionej chorobowo wykazało prawidłowe widmo HMRS tkanki mózgowej .

Przypadek III

W badaniu HMRS w zakresie półkuli mózgu zmienionej przez proces chorobowy nie uwidoczniły się piki składowe charakterystyczne dla prawidłowego HMRS mózgowia co jest spowodowane dużą komponentą zwapnień w obrębie badanego voxela i jednocześnie występującą zniszczoną tkanką mózgową nie wykazującą czynności metabolicznej .

Natomiast w zakresie półkuli mózgu nie objętej procesem chorobowym wykazano prawidłowy obraz HMRS mózgowia .

Przypadek IV

Badanie HMRS wykonane w zakresie półkuli mózgu objętej procesem chorobowym wykazało :

- Spadek stężenia NAA/Cr co świadczy o zmniejszeniu się liczby neuronów lub zaburzeniu ich czynności .
- Wzrost stężenia Cho/Cr co świadczy o destrukcji mieliny .
- Wzrost stężenia ml/Cr co świadczy o wzroście liczby astrocytów .

Natomiast badanie HMRS w zakresie zdrowej półkuli mózgu wykazało prawidłowy obraz HMRS mózgowia .

Przypadek V

Badanie HMRS w obrębie półkuli mózgu objętej procesem chorobowym wykazało :

- Spadek stężenia NAA/ Cr co świadczy o zmniejszeniu się liczby neuronów lub zaburzeniu ich czynności .
- Wzrost stężenia Cho/Cr co świadczy o destrukcji mieliny .
- Wzrost stężenia mI/Cr co świadczy o wzroście liczby astrocytów .
- Wzrost stężenia Lac/Cr co świadczy o niedotlenieniu .

Natomiast badanie to wykonane w zakresie półkuli nie zmienionej przez proces chorobowy wykazało prawidłowy obraz HMRS mózgowia .

Przypadek VII

Badanie HMRS wykonane w zakresie półkuli mózgu zmienionej chorobowo wykazało :

- Spadek stężenia NAA/Cr- co świadczy o zmniejszeniu się liczby neuronów lub zaburzeniu ich czynności .
- Wzrost stężenia Cho/Cr – co świadczy o destrukcji mieliny .
- Wzrost stężenia mI/Cr – co świadczy o wzroście liczby astrocytów .
- Wzrost stężenia Lip/ Cr - co świadczy o uszkodzeniu błon komórkowych .
- Wzrost stężenia Lac/Cr - co świadczy o niedotlenieniu .

Natomiast badanie to wykonane w zakresie półkuli nie objętej procesem chorobowym wykazało prawidłowy obraz HMRS mózgowia .

Przypadek VIII

Badanie HMRS wykonane w zakresie półkuli mózgu zmienionej przez proces chorobowy wykazało :

- Spadek stężenia NAA/Cr- co świadczy o zmniejszeniu się liczby neuronów lub zaburzeniu ich czynności .
- Wzrost stężenia Cho/Cr - co świadczy o destrukcji mieliny.
- Wzrost stężenia mI/Cr - co świadczy o wzroście liczby astrocytów .

Natomiast badanie to wykonane w nieobjętej procesem chorobowym półkuli wykazało prawidłowy HMRS mózgowia .

Przypadek IX

Badanie HMRS wykonane w zakresie półkuli mózgowej zmienionej przez proces chorobowy wykazało :

- Wzrost stężenia Lip/ Cr - co świadczy o uszkodzeniu błon komórkowych .
- Wzrost stężenia Lac/Cr- co świadczy o niedotlenieniu .
- Wzrost stężenia mI /Cr – co świadczy o wzroście liczby astrocytów .

Natomiast badanie to wykonane w obrębie półkuli nie objętej procesem chorobowym uwidocznilo prawidłowy HMRS tkanki mózgowej .

Przypadek X

Badanie to wykazało obupółkulowe zmiany HMRS mózgowia takie jak :

- Spadek stężenia NAA/Cr -co świadczy o spadku ilości neuronów lub zaburzeniu ich czynności .
- Wzrost stężenia Lac/Cr – co świadczy o niedotlenieniu .
- Wzrost stężenia Lip/Cr – co świadczy o uszkodzeniu błon komórkowych .
- Wzrost stężenia Cho/Cr – co świadczy o destrukcji mieliny.
- Wzrost stężenia mI/Cr- co świadczy o wzroście liczby astrocytów .

Tabela 5. Stężenia metabolitów otrzymanych w badaniu HMRS mózgowia .

<i>Przypadek</i>	<i>Spadek NAA/Cr</i>	<i>Wzrost mI/Cr</i>	<i>Wzrost Cho/Cr</i>	<i>Wzrost Lac/Cr</i>	<i>Wzrost Lip/Cr</i>
I	-	-	-	-	-
II	+	+	-	-	-
III	-	-	-	-	-
IV	+	+	+	-	-
V	+	+	+	+	-
VII	+	+	+	+	+
VIII	+	+	+	-	-
IX	-	+	-	+	+
X	+	+	+	+	+

Objaśnienie skrótów zastosowanych w tabeli

Spadek NAA/Cr : świadczy o spadku liczby neuronów .

Wzrost mI/Cr : świadczy o wzroście liczby astrocytów .

Wzrost Cho/ Cr : świadczy o destrukcji mieliny .

Wzrost Lac/ Cr : świadczy o niedotlenieniu .

Wzrost Lip/ Cr : świadczy o uszkodzeniu błon komórkowych .

11. WIELONARZĄDOWOŚĆ ZMIAN W ZESPOLE STURGE-WEBERA I ICH WZAJEMNE KORELACJE

U 7 z przebadanych 10 chorych (70%) znamię naczyniowe w zakresie twarzy było jednostronne (przypadek I , II , III , IV, VII ,VIII , IX) , zaś u 3 chorych (30%) obustronne (przypadek V, VI , X) . Przy czym w przypadku X (10%) znamię obejmowało symetrycznie całą twarz , w przypadku V (10%) znamię obejmowało lewą połowę twarzy z tendencją do przechodzenia na prawą połowę twarzy , a w przypadku VI (10%) znamię obejmowało prawą połowę twarzy z tendencją do przechodzenia na stronę lewą co określono jako asymetryczne , obustronne znamię naczyniowe twarzy .

Korelacja zmian naczyniowych w zakresie skóry twarzy ze zmianami naczyniowymi w zakresie błon śluzówek nosa i jamy ustnej

U 5 z 10 przebadanych chorych - 50 % (przypadek II , III , V, VIII , X) stwierdzono podczas konsultacji dermatologicznej i stomatologicznej obecność płaskiego znamienia naczyniowego w zakresie błon śluzowych nosa i / lub jamy ustnej .

U 3 chorych (30%) z jednostronnym znamieniem naczyniowym twarzy (przypadek II , III , VIII) zmiany te występowały po stronie znamienia naczyniowego , u 1 chorego (10%) z obustronnym asymetrycznym znamieniem naczyniowym twarzy (przypadek V) zmiany te występowały po stronie większego zakresu znamienia naczyniowego twarzy , w przypadku X (10%) , gdzie znamię naczyniowe obejmowało symetrycznie całą twarz , zmiany naczyniowe w zakresie błon śluzowych pojawiły się obustronnie .

U 3 chorych (30 %) stwierdzono cechy przerostu błon śluzowych w zakresie jamy ustnej (przypadek II , III , V) . W przypadku jednostronnego występowania znamienia naczyniowego twarzy (przypadek II, III) - 20% , przerost błon śluzowych stwierdzono po stronie znamienia naczyniowego twarzy , a w przypadku V (10%) gdzie mieliśmy do czynienia z obustronnym , asymetrycznym znamieniem naczyniowym twarzy po stronie większego zakresu znamienia .

Korelacja pomiędzy lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy z asymetrią budowy ciała

U 3 chorych (30 %) stwierdzono asymetrię budowy twarzy : w przypadku II (10%) przerost prawej połowy twarzy , w przypadku III (10%) przerost wargi górnej po stronie prawej , w przypadku X (10%) przerost lewej połowy twarzy . W przypadku II i III (20%) gdzie znamię naczyniowe twarzy było jednostronne asymetria budowy twarzy była zauważalna po stronie znamienia , natomiast w przypadku X (10%) znamię naczyniowe twarzy było obustronne . Asymetrię budowy kończyn stwierdzono u 5 chorych - 50% (przypadek II , III , IV ,V, VI) . U 4 chorych (przypadek II , III , IV, VI) - 40% asymetria budowy wyrażała się niedorozwojem kończyn , który w przypadkach jednostronnego występowania znamienia naczyniowego twarzy lokalizował się po stronie przeciwnej do znamienia , a w przypadku VI (10%) gdzie znamię naczyniowe twarzy obejmowało asymetrycznie twarz po stronie mniejszego zakresu znamienia . W przypadku V (10%) stwierdzono przerost kończyny górnej po stronie znamienia naczyniowego twarzy .

Korelacja lokalizacji znamienia naczyniowego twarzy z asymetrią budowy czaszki

U 4 chorych - 40% (przypadek II , III , V , VI) stwierdzono asymetrię budowy czaszki . Asymetria ta była widoczna w przypadku jednostronnego znamienia naczyniowego twarzy po stronie znamienia - 20% (przypadek II, III) , w przypadku obustronnego , asymetrycznego znamienia naczyniowego twarzy - 20% (przypadek V i VI) po stronie większego zasięgu znamienia .

W przypadkach jednostronnej lokalizacji znamienia naczyniowego twarzy zmiany oczne i w centralnym systemie nerwowym charakterystyczne dla zespołu Sturge-Webera zawsze występowały po stronie znamienia (przypadek I , II , III , IV, VII , VIII , IX)- 70 % .

W przypadkach obustronnego , asymetrycznego występowania znamienia naczyniowego twarzy to jest w przypadku V i VI (20 %) zmiany oczne i mózgowie występowały po stronie większego zasięgu znamienia , zaś w przypadku X (10 %) gdzie mieliśmy do czynienia z obustronnym , symetrycznym znamieniem naczyniowym twarzy zmiany oczne i mózgowie występowały obustronnie .

Korelacja pomiędzy lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy w zakresie unerwienia V1 , V2 i V3 a występowaniem padaczki

U 1 chorego (10%) u którego znamię naczyniowe twarzy lokalizowało się w zakresie unerwienia tylko V1 (przypadek VII) występowała padaczka .

U 4 chorych - 40% (przypadek I , III , IV, VIII) u których znamię naczyniowe twarzy występowało w zakresie unerwienia V1 i V2 stwierdzono obecność napadów padaczkowych .

U 5 chorych - 50 % (przypadek II , V, VI, IX , X) znamię naczyniowe twarzy znajdowało się w zakresie unerwienia wszystkich 3 gałęzi nerwu trójdzielnego .

Z tych 5 chorych tylko w przypadku IX (10%) nie stwierdzono występowania napadów padaczkowych .

Korelacja pomiędzy lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy w zakresie unerwienia V1,V2,V3 a występowaniem jaskry oraz innych patologii ocznych stwierdzanych w zespole Sturge- Webera

W przypadku VII , w którym znamię naczyniowe twarzy lokalizowało się tylko w zakresie unerwienia V1 nie stwierdzono odchyień w badaniu okulistycznym .

U 4 chorych - 40% (przypadek I , III , IV, VIII) u których znamię naczyniowe twarzy występowało w zakresie unerwienia V1 i V2 jaskrę stwierdzono w 2 przypadkach III i VIII , u 1 chorego - 10 % (przypadek I) stwierdzono podwyższone ciśnienie wewnątrzgałkowe a w przypadku IV (10%) nie stwierdzono nieprawidłowości w zakresie ciśnienia śródgałkowego .

U 5 chorych - 50 % (przypadek II , V, VI , IX , X) znamię naczyniowe twarzy znajdowało się w zakresie unerwienia wszystkich 3 gałęzi nerwu trójdzielnego .

Z tych 5 chorych w 3 przypadkach stwierdzono jaskrę (przypadek II , VI , X) , w przypadku IX stwierdzono podwyższone ciśnienie śródgałkowe a w przypadku V ciśnienie wewnątrzgałkowe było w granicach normy .

We wszystkich przypadkach w których znamię naczyniowe twarzy lokalizowało się w zakresie unerwienia V1 i V2 lub V1 , V2 i V3 stwierdzono występowanie po stronie znamienia innych patologii ocznych charakterystycznych dla zespołu Sturge- Webera .

Lokalizacja znamienia naczyniowego twarzy w zakresie powiek

U wszystkich 10 przebadanych chorych znamię naczyniowe twarzy występowało w zakresie powiek .

U 6 chorych (60 %) , u których znamię naczyniowe twarzy występowało jednostronnie zmienione były powieka górna i dolna oka po stronie znamienia naczyniowego twarzy (przypadek I , II , III , IV, VIII , IX) .

U 1 chorego (10 %) , u którego znamię naczyniowe twarzy było jednostronne , zmieniona była tylko powieka górna oka po stronie znamienia (przypadek VII) .

U 2 chorych (20%) z obustronnym , asymetrycznym znamieniem naczyniowym twarzy , zmieniona była powieka górna i dolna oka po stronie większego zakresu znamienia (przypadek V i VI) .W przypadku X (10 %) gdzie występowało obustronne , symetryczne znamię naczyniowego twarzy obejmowało ono powieki górne i dolne obu oczu(przypadek X).

Korelacja występowania wytrzeszczu gałki ocznej z lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy

Wytrzeszcz gałki ocznej stwierdzono u 5 chorych (50 %) .

W przypadkach jednostronnego występowania znamienia naczyniowego twarzy wytrzeszcz gałki ocznej występował zawsze po stronie znamienia (przypadek II ,VIII) . W przypadku obustronnego , asymetrycznego znamienia naczyniowego twarzy wytrzeszcz gałki ocznej występował po stronie większego zakresu znamienia naczyniowego (przypadek V, VI) .

W przypadku X , gdzie znamię naczyniowe obejmowało całą twarz , wytrzeszcz gałki ocznej stwierdzono po stronie lewej , czyli po stronie gdzie oprócz znamienia naczyniowego stwierdzało się również przerost twarzy .

Korelacja zaburzeń ostrości wzroku z występowaniem znamienia naczyniowego twarzy

Obniżenie ostrości wzroku oka po stronie znamienia naczyniowego twarzy obserwowano u 5 chorych (przypadek I , III , V, VIII , IX) - 50 %.

W przypadku II , w którym znamię naczyniowe twarzy było jednostronne stwierdzono ślepotę oka po stronie znamienia , natomiast w przypadku X , gdzie znamię naczyniowe obejmowało symetrycznie obie połowy twarzy oraz lewą połowę tułowia i lewe kończyny , w oku lewym stwierdzono wątpliwe poczucie światła .

Występowanie jaskry a lokalizacja znamienia naczyniowego twarzy

Jaskrę rozpoznano u 5 z 10 przebadanych chorych 50 % (przypadek II , III , VI , VIII , X) .
W przypadku jednostronnego znamienia naczyniowego twarzy (przypadek II, III, VIII) jaskra występowała po stronie znamienia , w przypadku VI gdzie występowało obustronne , asymetryczne znamię naczyniowe twarzy jaskra dotyczyła oka po stronie większego zakresu znamienia , w przypadku X w którym znamię obejmowało całą twarz jaskra dotyczyła obu gałek ocznych . Wolocze po stronie większego zakresu obustronnego , asymetrycznego znamienia naczyniowego twarzy rozpoznano tylko w przypadku VI .

Korelacja występowania zmian naczyniakowatych naczyń spojówek z lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy

Zmiany naczyniakowate naczyń spojówek stwierdzono u 6 z 10 przebadanych chorych (60%)
Wystąpiły one w przypadku jednostronnego znamienia naczyniowego twarzy w oku po stronie znamienia u 4 chorych (przypadek I , III , VIII , IX) . W przypadku obustronnego , asymetrycznego znamienia naczyniowego twarzy zmiany naczyniakowate naczyń spojówek wykazano po stronie większego zakresu znamienia u 1 chorego (przypadek V) , natomiast u 1 chorego gdzie występowało obustronne , symetryczne znamię naczyniowe twarzy stwierdzono obecność obuocznego występowania naczyniaków naczyń spojówek (przypadek X) .

Korelacja występowania naczyniaków naczyniówki oka z lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy

W przypadku jednostronnego znamienia naczyniowego twarzy naczyniaki naczyniówki oka po stronie znamienia obserwowano u 3 chorych - 30 % (przypadek I , III , VIII) , natomiast w przypadku X (10%) , gdzie mamy do czynienia z obustronnym znamieniem naczyniowym twarzy naczyniaki naczyniówki oka stwierdzono w oku prawym .

Korelacja występowania heterochromii tęczówki z lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy

Heterochromia tęczówki oka po stronie znamienia naczyniowego twarzy wystąpiła u 3 chorych - 30 % (przypadek III , V, VIII) . W przypadku jednostronnego znamienia naczyniowego twarzy występowała ona po stronie znamienia (przypadek III i VIII) a w przypadku V gdzie mamy do czynienia z obustronnym , asymetrycznym znamieniem naczyniowym twarzy po stronie jego większego zasięgu .

Korelacja wieku wystąpienia pierwszego napadu padaczkowego z rozmiarem znamienia naczyniowego twarzy

W przypadku , gdy znamię naczyniowe obejmowało symetrycznie całą twarz (przypadek X)- 10 % lub znamienia naczyniowego zajmującego całkowicie jedną połowę twarzy oraz częściowo drugą , przedział wiekowy wystąpienia pierwszego w życiu napadu padaczkowego wahał się od 6 miesiąca życia do 9 roku życia . W przypadku gdy znamię naczyniowe twarzy było jednostronne przedział wiekowy wystąpienia pierwszego w życiu napadu padaczkowego wahał się od 1 miesiąca życia do 6 roku życia .

Korelacja strony występowania napadów drgawek ze stroną występowania znamienia naczyniowego twarzy i zmian w mózgowiu

W przypadku napadów padaczkowych częściowych prostych czuciowych lub ruchowych występowały one zawsze po stronie przeciwnej do znamienia naczyniowego twarzy i zmian patologicznych w mózgowiu stwierdzonych w badaniach radiologicznych .

Poziom inteligencji a wystąpienie pierwszego w życiu napadu padaczkowego

- W przypadku IX (10%) , w którym nie obserwuje się napadów padaczkowych poziom inteligencji jest przeciętny .
- U 2 chorych (20%) u których pierwszy napad padaczkowy wystąpił w 1 miesiącu życia (przypadek II i IV) stwierdza się upośledzenie umysłowe w stopniu znacznym .
- W przypadku X (10%) , w którym pierwszy napad padaczkowy wystąpił w 6 miesiącu życia , stwierdza się upośledzenie umysłowe w stopniu lekkim .
- W przypadku VIII (10%) , w którym pierwszy napad padaczkowy wystąpił w 7 miesiącu życia , stwierdza się upośledzenie umysłowe w stopniu umiarkowanym .
- W przypadku VII (10%) , w którym pierwszy napad padaczkowy wystąpił w 22 miesiącu życia , nie stwierdza się upośledzenia umysłowego .
- W przypadku VI (10%) , w którym pierwszy w życiu napad padaczkowy wystąpił w 2 roku życia , stwierdza się upośledzenie umysłowe w stopniu znacznym .
- W przypadku V (10%) , w którym pierwszy napad padaczkowy wystąpił w 9 roku życia stwierdza się inteligencję poniżej normy .
- W I przypadku (10%) , w którym pierwszy napad padaczkowy wystąpił w 16 roku życia stwierdza się upośledzenie umysłowe w stopniu lekkim .

Poziom inteligencji a częstość występowania napadów drgawek

- W przypadku III (10%) , w którym częstość występowania napadów padaczkowych dochodziła do 10 w miesiącu , stwierdzono upośledzenie umysłowe w stopniu umiarkowanym .
- U 4 chorych (40%) u których częstość występowania napadów padaczkowych dochodziła do 5 w miesiącu wykazano następujące stopnie upośledzenia umysłowego : w przypadku II i IV (20%) upośledzenie umysłowe w stopniu znacznym , w przypadku VIII (10%) w stopniu umiarkowanym , w przypadku X (10%) w stopniu lekkim .
- W przypadku VI (10%) , w którym napady występowały z częstością do około 4 w miesiącu , stwierdzono upośledzenie umysłowe w stopniu znacznym .
- W przypadku V i VII (20%) , w których częstość napadów padaczkowych wynosiła około 3 w miesiącu , stwierdzono odpowiednio : w przypadku V (10%) inteligencję poniżej przeciętnej a w przypadku VII (10%) inteligencję w normie .
- W przypadku I (10%) , w którym występował 1 napad w miesiącu , stwierdzono upośledzenie umysłowe w stopniu lekkim .

Tabela 6. Korelacja pomiędzy pierwszymi objawami upośledzenia umysłowego , stopniem upośledzenia umysłowego i wiekiem wystąpienia pierwszego napadu padaczkowego .

<i>Przypadek I</i>	<i>Pierwszy napad padaczkowy w 16 roku życia</i>	<i>Upośledzenie umysłowe od 7 roku życia</i>	<i>Upośledzenie umysłowe w stopniu lekkim</i>
<i>Przypadek II</i>	<i>Pierwszy napad w 1 miesiącu życia</i>	<i>Upośledzenie umysłowe od 2 roku życia</i>	<i>Upośledzenie umysłowe w stopniu znacznym</i>
<i>Przypadek III</i>	<i>Pierwszy napad w 6 roku życia</i>	<i>Upośledzenie umysłowe od 2 roku życia</i>	<i>Upośledzenie umysłowe w stopniu umiarkowanym</i>
<i>Przypadek IV</i>	<i>Pierwszy napad padaczkowy w 1 miesiącu życia</i>	<i>Upośledzenie umysłowe od 11 miesiąca życia</i>	<i>Upośledzenie umysłowe w stopniu znacznym</i>
<i>Przypadek V</i>	<i>Pierwszy napad padaczkowy w 9 roku życia</i>	<i>Upośledzenie umysłowe od 9 roku życia</i>	<i>Inteligencja poniżej przeciętnej</i>
<i>Przypadek VI</i>	<i>Pierwszy napad padaczkowy w 2 roku życia</i>	<i>Upośledzenie umysłowe od 12 miesiąca życia</i>	<i>Upośledzenie umysłowe w stopniu znacznym</i>
<i>Przypadek VII</i>	<i>Pierwszy napad Padaczkowy w 22 miesiącu życia</i>	<i>Inteligencja w normie</i>	<i>Inteligencja w normie</i>
<i>Przypadek VIII</i>	<i>Pierwszy napad padaczkowy w 7 miesiącu życia</i>	<i>Upośledzenie umysłowe od 7 miesiąca życia</i>	<i>Upośledzenie umysłowe w stopniu umiarkowanym</i>
<i>Przypadek IX</i>	<i>Brak napadów padaczkowych.</i>	<i>Inteligencja przeciętna</i>	<i>Inteligencja przeciętna</i>
<i>Przypadek X</i>	<i>Pierwszy napad padaczkowy w 6 miesiącu życia</i>	<i>Brak danych</i>	<i>Upośledzenie umysłowe w stopniu lekkim</i>

Korelacja pomiędzy upośledzeniem umysłowym a zmianami patologicznymi jedno lub obupółkulowymi o charakterze naczyńiaków opon miękkih i zwapnień wewnątrzczaszkowych

- Tylko w przypadku X (10%) w którym upośledzenie umysłowe było w stopniu lekkim stwierdzono obecność obupółkulowych zmian patologicznych .
- U pozostałych 9 chorych (90%) zmiany o charakterze naczyńiaków opon miękkih i zwapnień wewnątrzczaszkowych były jednopółkulowe natomiast stopień upośledzenia umysłowego przedstawiał się w sposób następujący :
 - Inteligencję w normie stwierdzono w przypadku VII i IX (20%) .
 - Inteligencję poniżej przeciętnej stwierdzono w przypadku V (10%) .
 - Upośledzenie umysłowe w stopniu lekkim stwierdzono w przypadku I (10%) .
 - Upośledzenie umysłowe w stopniu umiarkowanym stwierdzono w przypadku III i VIII (20%) .
 - Upośledzenie umysłowe w stopniu znacznym stwierdzono w przypadku II , IV,VI (30%) .

Korelacja upośledzenia umysłowego z lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy

W przypadku jednostronnego znamienia naczyniowego twarzy :

- Inteligencja w normie była w przypadku VII .
- Inteligencja na poziomie przeciętnym była w przypadku IX .
- Upośledzenie w stopniu lekkim wykazano w przypadku I .
- Upośledzenie umiarkowane stwierdzono w przypadku III i VIII .
- Upośledzenie w stopniu znacznym było w przypadku II i IV .

W przypadku obustronnego , asymetrycznego znamienia naczyniowego twarzy :

- Inteligencja poniżej przeciętnej była w przypadku V .
- Upośledzenie umysłowe w stopniu znacznym wykazano w przypadku VI .

W przypadku X obustronnego , symetrycznego znamienia naczyniowego twarzy , stwierdzono upośledzenie umysłowe w stopniu lekkim .

Korelacja występowania napadów padaczkowych ze zmianami patologicznymi wykazanymi w badaniach radiologicznych

U wszystkich 9 chorych , u których występują napady padaczkowe wykazano w badaniach radiologicznych (RTG ,TK , MRI , angiografia MR , arteriografia naczyń mózgowych , HMRS) obecność zmian patologicznych pod postacią zwapnień śródczaszkowych , naczyńiaków opon miękkih lub zaburzeń prawidłowego widma HMRS .

Korelacja pomiędzy stroną występowania niedowładu a lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy

W grupie przebadanych 10 chorych występowanie niedowładu stwierdzono u 7 chorych - 70% (przypadek I , II , III , IV, VI , VII , VIII) . Gdy mamy do czynienia z jednostronnym znamieniem naczyniowym twarzy niedowład opisano po stronie przeciwnej do znamienia (przypadek I , II , III , IV , VI , VIII) , przy czym w przypadku VII , w którym opisywano naprzemienne niedowłady znamię naczyniowe twarzy występowało po stronie prawej . W przypadku obustronnego , asymetrycznego znamienia naczyniowego twarzy niedowład występował po stronie mniejszego zakresu znamienia (przypadek VI) .

Korelacja pomiędzy wystąpieniem niedowładu a napadem padaczkowym

- U 4 z 7 chorych z niedowładem (57%) po raz pierwszy stwierdzono go po napadzie drgawek (przypadek II , VI , VII , VIII) przy czym w przypadkach II , VI VII (43%) niedowład wystąpił po pierwszym w życiu napadzie drgawek , podczas gdy w przypadku VIII (14%) niedowład stwierdzono po napadzie padaczkowym w 4 roku życia a pierwszy napad padaczkowy u tego chorego wystąpił w 7 miesiącu życia .

Korelacja pomiędzy epizodami udaropodobnymi a niedowładem kończyn

U 2 chorych (20%) niedowład wystąpił po udarowym początku zachorowania z silnym bólem głowy z lub bez utraty przytomności (przypadek I i IX) . W obu tych przypadkach niedowład miał charakter przejściowy .

Korelacja pomiędzy występowaniem niedowładu a asymetrią budowy kończyn

U 5 chorych stwierdzono asymetrię budowy kończyn (przypadek II , III , IV , V, VI) .

Z niedorozwojem kończyn spotkano się u 4 chorych (przypadek II , III , IV, VI) . Niedorozwój kończyn u wszystkich tych chorych wystąpił po stronie niedowładu .

W przypadku II i III gdzie występował niedowład kończyn lewych bardziej nasilony w kończynie górnej , niedorozwój stwierdzono w kończynie górnej lewej . W przypadku niedowładu połowiczego lewostronnego to jest w przypadku IV wykazano niedorozwój kończyny górnej lewej , zaś w przypadku VI obie kończyny lewe były szczuplejsze i krótsze .

W przypadku V nie stwierdzono niedowładu a asymetria kończyn polegała na powiększeniu obwodu kończyny górnej po stronie znamienia naczyniowego na skórze i zmian patologicznych w mózgowiu .

Korelacja pomiędzy stroną niedowładu a lokalizacją zmian o charakterze naczyńiaków opon miękkih i zwapnień wewnątrzczaszkowych

U 7 z 10 przebadanych chorych (70%) stwierdzono obecność niedowładu (przypadek I , II , III , IV, VI , VII , VIII) .

We wszystkich tych przypadkach poza przypadkiem VII wykazano obecność wyżej wymienionych zmian patologicznych w mózgowiu po stronie przeciwnej do niedowładu .

W przypadku VII zmiany w centralnym systemie nerwowym stwierdzono w prawej półkuli mózgu , natomiast u tego chorego mamy do czynienia z przemijającymi niedowładami połowicznymi lewostronnymi lub prawostronnymi .

Korelacja obecności zmian w RTG czaszki z lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy

U 8 z 10 omawianych chorych (80 %) stwierdzono obecność charakterystycznych dla zespołu Sturge-Webera zwapnień wewnątrzczaszkowych (przypadek I , II , III , IV, V, VIII , IX , X) , natomiast były one nieobecne w 2 przypadkach (przypadek VI i VII) - 20 % .

W przypadku jednostronnego występowania znamienia naczyniowego twarzy obecność zwapnień śródczaszkowych stwierdzano zawsze po stronie znamienia (przypadek I , II , III , IV, VIII , IX) , natomiast w przypadku gdy znamię naczyniowe w sposób niesymetryczny zajmowało twarz zwapnienia wewnątrzczaszkowe stwierdzono po stronie większego zakresu znamienia naczyniowego (przypadek V) , w przypadku gdy znamię naczyniowe obejmowało symetrycznie obie połowy twarzy wykazano obecność obustronnych zwapnień śródczaszkowych (przypadek X) .

Korelacja pomiędzy stroną znamienia naczyniowego twarzy a lokalizacją zwapnień korowych w badaniu tomografii komputerowej głowy

W przypadku jednostronnego znamienia naczyniowego twarzy lokalizacja zwapnień korowych była tożstronna do lokalizacji znamienia naczyniowego twarzy (przypadek I , II , III , IV, VII ,VIII , IX) .W przypadku gdy znamię naczyniowe obejmowało asymetrycznie twarz obecność zwapnień śródczaszkowych wykazywano zawsze po stronie większego zakresu znamienia (przypadek V i VI) .

Natomiast w przypadku X , gdzie znamię naczyniowe obejmowało symetrycznie obie połowy twarzy stwierdzono obecność obustronnych zwapnień korowych .

Jeżeli chodzi o lokalizację tych zwapnień to u 6 chorych (60 %) występowały one w okolicy płąta skroniowego, ciemieniowego i potylicznego (przypadek I , II , III , IV , VIII , IX) po stronie znamienia naczyniowego twarzy- znamię jednostronne , u 1 chorego (10 %) w okolicy płąta skroniowego i potylicznego (przypadek V) po stronie większego zakresu znamienia naczyniowego twarzy – znamię obustronne asymetryczne , u 1 chorego (10 %) w okolicy płąta ciemieniowego (przypadek VI) po stronie większego zakresu znamienia naczyniowego twarzy- znamię obustronne asymetryczne , u 1 chorego(10 %) w okolicy płąta czołowego, ciemieniowego i skroniowego (przypadek VII) po stronie znamienia naczyniowego twarzy – znamię jednostronne , u 1 chorego (10 %) zobrazowano obecność obustronnych zwapnień w okolicach ciemieniowo-potylicznych (przypadek X) , w tym przypadku znamię naczyniowe obejmowało symetrycznie twarz .

Korelacja pomiędzy stroną poszerzenia splotu naczyniastego komory bocznej w tomografii komputerowej a lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy

Poszerzenie splotu naczyniastego komory bocznej stwierdzono u 6 chorych - 60 % (przypadek I , II , III , V, VI , IX) . U wszystkich tych chorych wystąpiło ono po stronie znamienia naczyniowego twarzy w przypadku jednostronnego znamienia (przypadek I , II , III , IX) lub w przypadku obustronnego znamienia naczyniowego twarzy po stronie większego zakresu znamienia (przypadek V , VI) .

Korelacja pomiędzy stroną występowania asymetrii układu komorowego w badaniu tomografii komputerowej a lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy

Asymetrię układu komorowego stwierdzono u 3 chorych (30 %) przy czym w przypadku III (10%) szersza była komora boczna lewa a zwapnienia w korze występowały po stronie prawej , w przypadku VI (10%) szersza była komora boczna lewa a zwapnienia w korze występowały po stronie prawej , oraz w przypadku VIII (10%) szersza również była komora boczna lewa i zwapnienia w korze występowały po stronie prawej .

Korelacja pomiędzy lokalizacją naczynek opon miękkih w badaniu rezonansu magnetycznego a stroną występowania znamienia naczyniowego twarzy

Naczyniaki opon miękkih zobrazowano w badaniu rezonansu magnetycznego u wszystkich 10 chorych (100%) .

W przypadku jednostronnego znamienia naczyniowego twarzy naczyniaki opon miękkih występowały po stronie znamienia naczyniowego (przypadek I , II , III , IV, VII , VIII , IX) - 70% .

W przypadku obustronnego , asymetrycznego znamienia naczyniowego twarzy (przypadek V,VI) –20% naczyniaki były obecne po stronie większego zakresu znamienia .

W przypadku znamienia naczyniowego symetrycznie zajmującego twarz stwierdzono obupółkulową obecność naczynek opon miękkih (przypadek X) – 10% .

Lokalizacja naczynek opon miękkih przedstawiała się następująco : u 4 chorych była to okolica ciemieniowo-potyliczna (przypadek I , III ,V, VIII) - 40% przy czym w przypadku I , III , VIII - (30%) , gdzie znamię naczyniowe twarzy było jednostronne naczyniaki opon miękkih występowały po stronie znamienia naczyniowego twarzy , zaś w przypadku V - (10%) obustronnego , asymetrycznego znamienia naczyniowego twarzy po stronie większego zasięgu znamienia , u 2 chorych była to okolica skroniowo-ciemieniowo-potyliczna (przypadek II , IX) - 20 % po stronie znamienia naczyniowego obejmującego jedną połowę twarzy , u 2 chorych była to okolica ciemieniowa (przypadek IV , VI) -20 % przy czym w przypadku IV w którym mamy jednostronne znamię naczyniowe twarzy , naczyniaki opon miękkih lokalizowały się po jego stronie a w przypadku VI gdzie mamy do czynienia z obustronnym , asymetrycznym znamieniem naczyniowym twarzy po stronie większego zakresu znamienia , u 1 chorego (10%) naczyniaki opon miękkih lokalizowały się głównie w okolicy czołowej i ciemieniowej ale również w mniejszym stopniu w okolicy płata skroniowego i potylicznego po stronie znamienia naczyniowego twarzy (przypadek VII) , u 1 chorego (10%) z obustronnym , symetrycznym znamieniem naczyniowym twarzy , naczyniaki opon miękkih występowały w obu okolicach ciemieniowo-potylicznych (przypadek X) .

Korelacja pomiędzy stroną powiększenia splotu naczyniastego komór bocznych a stroną występowania znamienia naczyniowego twarzy w badaniu rezonansu magnetycznego

Powiększenie splotu naczyniastego stwierdzono u 6 chorych (przypadek I , II , III , V, VI, IX) - 60 % .

W przypadku jednostronnego znamienia naczyniowego twarzy powiększenie splotu naczyniastego zawsze występowało po stronie znamienia , a w przypadkach obustronnego , asymetrycznego znamienia naczyniowego twarzy występowało po stronie większego zakresu znamienia .

Korelacja pomiędzy występowaniem zwapnień korowych w badaniu rezonansu magnetycznego a lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy

Obecność zwapnień korowych stwierdzono u 9 z 10 przebadanych chorych .

Występowały one w przypadku jednostronnego znamienia naczyniowego twarzy zawsze po jego stronie (przypadek II , III , IV, VII , VIII , IX) .W przypadku obustronnego , asymetrycznego znamienia naczyniowego twarzy po stronie większego zakresu znamienia (przypadekV,VI) , w przypadku gdy znamię naczyniowe twarzy obejmowało ją symetrycznie zwapnienia stwierdzano w obu półkulach mózgu (przypadekX) .

Korelacja pomiędzy występowaniem zaników korowych w badaniu rezonansu magnetycznego a lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy

We wszystkich przypadkach zwapnieniom towarzyszyły obszary zaniku korowego o takiej samej korelacji w odniesieniu do znamienia naczyniowego twarzy jak w przypadku zwapnień .

Korelacja pomiędzy asymetrią wielkości półkul mózgowych w badaniu rezonansu magnetycznego a lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy

Asymetrię wielkości półkul wykazano u 2 chorych - 20 % (przypadek III ,V) , przy czym w przypadku III (10%) znamię naczyniowe twarzy było jednostronne i nieznacznie mniejsza półkula była po stronie znamienia , w przypadku V (10%) znamię naczyniowe twarzy obejmowało jej lewą połowę i częściowo prawą a zdecydowanie mniejsza lewa półkula była po stronie większego zakresu znamienia naczyniowego .

Korelacja pomiędzy asymetrią układu komorowego w badaniu rezonansu magnetycznego a występowaniem znamienia naczyniowego twarzy

Asymetryczny kształt układu komorowego stwierdzono u 4 chorych - 40% (przypadek III , V , VI ,VIII) . W przypadku jednostronnego znamienia naczyniowego twarzy węższa komora boczna znajdowała się po stronie znamienia (przypadek III i VIII) a w przypadku obustronnego , asymetrycznego znamienia naczyniowego twarzy po stronie jego większego zakresu (przypadek V i VI) .

Korelacja pomiędzy występowaniem hyperplazji kostnej a lokalizacją znamienia naczyniowego twarzy

Hyperplazję kostną zobrazowano u 2 chorych - 20 % (przypadek III , V) , w przypadku III (10%) dotyczyła ona skrzydła mniejszego kości klinowej i grzebienia koguciego , w przypadku V (10%) kości ciemieniowej . W przypadku III , w którym występowało jednostronne znamię naczyniowe twarzy , pogrubienie kości stwierdzono po stronie znamienia , natomiast w przypadku V , w którym występowało obustronne , asymetryczne znamię naczyniowe twarzy hyperplazja była obecna po stronie większego zakresu znamienia .

Korelacja pomiędzy lokalizacją zwapnień wewnątrzczaszkowych a zmianami patologicznymi w prawidłowym HMRS mózgowia

U 9 z 10 chorych (90%) wykonano Protonową Spektroskopię Rezonansu Magnetycznego , nie wykonano jej w przypadku VI (10%) z powodu braku współpracy dziecka podczas badania .

W przypadku I i III badanie HMRS wykonane w zakresie półkuli mózgu objętej procesem chorobowym nie uwidocznilo pików składowych charakterystycznych dla prawidłowego HMRS mózgowia co jest spowodowane dużą komponentą zwapnień w obrębie voxela i jednocześnie występującą zniszczoną tkanką mózgową nie wykazującą czynności metabolicznej .

Ponadto w półkuli mózgowej po stronie zwapnienia stwierdzono :

- Spadek stężenia NAA /Cr - co świadczy o zmniejszeniu się liczby neuronów lub zaburzeniu ich funkcjonowania – w przypadku II, IV, V, VII , VIII , X .
- Wzrost stężenia ml/Cr -co świadczy o wzroście liczby astrocytów- w przypadku II , IV, V, VII VIII IX , X .

- Wzrost stężenia Cho/Cr – co świadczy o destrukcji mieliny – w przypadku IV, V, VII, VIII, X (50 %).
- Wzrost Lip / Cr – co świadczy o uszkodzeniu błon komórkowych- w przypadku VII, IX, X (30 %).
- Wzrost Lac/Cr – co świadczy o niedotlenieniu – w przypadku V, VII, IX, X (40%) .

W przypadku , gdy zwapnienia były obecne w jednej półkuli mózgu zmiany w prawidłowym HMRS mózgowia pochodziły z tej półkuli .

W przypadku X (10%) gdy obecność zwapnień zobrazowano w obu półkulach zaburzenia w prawidłowym HMRS mózgowia pochodziły z obu półkul .

12.SPOSOBY LECZENIA

12.1 Postępowanie ze znamieniem naczyniowym twarzy w grupie 10 przebadanych chorych z Zespołem Sturge-Webera

Krioterapia

Krioterapia była wykonana u 6 chorych - 60% (przypadek I , III , V, VI , VIII , IX) .

W przypadku III i VIII uzyskano nieznaczną poprawę , w pozostałych przypadkach stosowana terapia nie odniosła pozytywnego efektu .

Laseroterapia

Zastosowano ją u 2 chorych - 20% (przypadek I i IX) , przy czym w przypadku I chora podczas przeprowadzania badania była w trakcie leczenia , a w przypadku IX stosowana terapia nie przyniosła pozytywnego wyniku .

Dermatochirurgia

W badanej grupie 10 chorych (100%) żaden nie został poddany zabiegowi dermatochirurgicznemu .

U 2 chorych - (20%) (przypadek IV , VII) nie stosowano żadnego leczenia z powodu braku zgody .

12.2. Stosowane metody leczenia w przypadku stwierdzenia przerostu błon śluzowych jamy ustnej .

Z badanej grupy 10 chorych w 3 przypadkach (30%) stwierdzono cechy przerostu błony śluzowej jamy ustnej (przypadek II , III , V) .

W przypadku III był on zaznaczony w niewielkim stopniu obecnie nie kwalifikującym się do leczenia laseroterapią .

Do leczenia laseroterapią CO₂ zakwalifikowano 2 chorych (przypadek II i V) nie uzyskując jednak zgody na to leczenie .

12.3.Leczenie jaskry

U 1 chorego -10 % (przypadek VII) nie stwierdzono odchyłeń w badaniu okulistycznym .

U 2 chorych - (20 %) stwierdzono podwyższone ciśnienie śródgałkowe (przypadek I i IX) i u obu tych chorych zalecono okresową kontrolę okulistyczną .

We wszystkich przypadkach (50%) rozpoznanej jaskry stosowane jest leczenie farmakologiczne (przypadek II , III , VI , VIII , X) .

Obecnie ciśnienie wewnątrzgałkowe w oku z jaskrą w tych przypadkach jest następujące :

przypadek II - 27 mmHg , przypadek III- prawidłowe 19 mm Hg , przypadek VI- 48 mm Hg , przypadek VIII- 26 mmHg , przypadek X- OP-19 mm Hg, OL-38 mmHg - w tym przypadku mamy do czynienia z jaskrą obu oczu .

Jednak w przypadku VI (10%) przy braku poprawy po zastosowanym leczeniu farmakologicznym rozważane będzie leczenie operacyjne .

12.4.Leczenie bólów głowy

W wywiadzie u wszystkich 10 przebadanych chorych stwierdzono bóle głowy .

Bóle te ustępują - 50 % (przypadek I , IV , V I , VIII , IX) lub zmniejszają się - 50 % (przypadek II , III , V, VII , X) po zastosowaniu ogólnodostępnych leków przeciwbólowych takich jak Ibuprom, Apap , Pyralgina lub po zastosowaniu Ketonalu .

12.5.Leczenie padaczki

W grupie 10 przebadanych chorych tylko w przypadku IX nie występują napady drgawek .

Tylko w przypadku IV (10%) chora była operowana w 15 roku życia z powodu naczyniaka mózgu- dokonano wówczas jego częściowej resekcji ze względu na lokalizację w okolicy czuciowo-ruchowej , pomimo tego nadal występują napady drgawkowe z częstotliwością około 5 w miesiącu .

W przypadku VIII (10%) rozpoznano padaczkę lekooporną i chorą skierowano do kwalifikacji celem leczenia operacyjnego padaczki .

U 2 chorych (przypadek II , X) - 20 % po modyfikacji leczenia farmakologicznego uzyskano zmniejszenie częstotliwości napadów padaczkowych .

U 6 chorych po zmianie leczenia przeciwdrgawkowego (przypadek I , III , IV, V, VI , VII) - 60 % uzyskano całkowitą kontrolę napadów padaczkowych .

U 2 chorych - 20 % stosowany jest tylko 1 lek przeciwdrgawkowy (przypadek I i VII) .

U 4 chorych (przypadek II , V , VI , X) - 40 % stosowane są 2 leki przeciwdrgawkowe .

U 2 chorych (przypadek III i IV) - 20 % stosowane są 3 leki przeciwdrgawkowe .

12.6.Leczenie hematologiczne

U 2 chorych stwierdzono zaburzenia morfologii krwi (przypadek I i II) - 20 % .

W przypadku II (10%) wykazano cechy trombocytopenii i leukopenii . Zalecono kwas foliowy, Witaminy B6 i B12 oraz stałą kontrolę hematologiczną .

13. OMÓWIENIE

Zespół Sturge-Webera jest to zespół , który po raz pierwszy opisał Schirmer w 1860 roku . Za pełnoobjawowy zespół przyjmuje się wykazanie zmian w centralnym systemie nerwowym o charakterze zwapnień wewnątrzczaszkowych i naczynek opon miękkich w łączności z naczyniakiem twarzy i jaskrą (21 , 26 , 59 , 60 , 103 , 138 , 158 , 193 , 211) .

Zespół Sturge-Webera występuje rzadko , stąd dotyczące go opracowania są jednostkowe (7 , 31 , 59 , 64 , 92 , 96 , 113 , 135 , 171) . W materiale polskim jedynym obszernym opracowaniem pozostaje opis 13 przypadków w pracy Gościńskiego (74) .

Najczęstszymi objawami w zespole Sturge-Webera dotyczącymi centralnego systemu nerwowego są napady padaczkowe głównie o charakterze ogniskowym (10 , 76 , 165 , 179 , 199 , 216 , 221) . W naszym materiale napady padaczkowe wystąpiły u 9 z 10 przebadanych chorych . Wielu autorów wykazuje , że napadom padaczkowym towarzyszy niedowład połowiczny jak i niedowidzenie jednoimienne połowicze (38 , 48 , 54 , 68 , 94 , 146 , 168) . Często są one przemijające , w naszym materiale obserwowano je u 2 chorych (w przypadku I w którym niedowład ustąpił po 24 godzinach od przyjęcia i w przypadku IX w którym niedowład wystąpił przejściowo w 14 roku życia) .

Objawy niedowładu połowiczego a rzadziej niedowidzenia połowiczego opisywane są często jako objawy towarzyszące napadom lub jako objawy wiodące (10 , 54 , 68 , 71 , 94 , 146) .

Objawy te są powodowane przez hypoksję , niedokrwienie , niedrożność żył , zatory , zawały lub fenomen wazomotoryczny . Na podstawie badań patomorfologicznych Norman i Schoene uważają , że zaburzenia przepływu krwi powoduje : podwyższona przepuszczalność kapilar , zastój i niedotlenienie (147) .

Garcia i Gomez , Bebin , Riela zauważyli , że niedrożność żylna może powodować początkowe zaburzenia neurologiczne a także napady (18 , 68 , 168) . Wokół naczyniaka może rozwinąć się fenomen podkradania naczyniowego co prowadzi do korowego niedokrwienia .

Nawracające epizody naczyniowe mogą nasilać” podkradanie” i powodować zwiększenie korowego niedokrwienia . Skutkuje to powstaniem zwapnień , gliozy , zaniku korowego i podkorowego .

W niektórych wypadkach progresywną charakterystykę w zespole Sturge-Webera opisali Reid, Maria, Sujansky , Conradi (167 , 188 , 189) .

Jednym z powikłań o znacznym stopniu ryzyka kalectwa a nawet zgonu jest krwotok z naczyniaka mózgu (nie dotyczy to tylko i wyłącznie zespołu Sturge-Webera) , jednak jak wynika z literatury częstość występowania krwotoków w naczyniakach jest znacznie mniejsza niż w tętniakach mózgu (61 , 76 , 84 , 128 , 183 , 220) . Pomimo to u większości autorów odsetek waha się pomiędzy 35 a 74 % .

W dużych opracowaniach statystycznych dla zespołu Sturge-Webera krwotok z naczyniaka mózgu obserwowano stosunkowo rzadko (76 , 86 , 128 , 141 , 148 , 220) . W naszym materiale jedynie u 2 chorych wystąpił krwotok podpajęczynówkowy lub śródmózgowy . Zgodnie z przeglądem piśmiennictwa i analizą materiału własnego wykazano że do rzadkości należy krwotok z naczyniaka poniżej 10 roku życia (76 , 84 , 148 , 184) .

Już od dawna bo od czasu Olivecrona , Ladenheima , Tönnisa aż po współczesnych autorów (61 , 84 , 101 , 152 , 184 , 197 , 220) wykazywano , że istnieje duża zależność pomiędzy krwotokami z naczyniaka a występowaniem napadów padaczkowych .

Współczesną diagnostyką obrazującą patologię śródczaszkową w zespole Sturge-Webera jest tomografia komputerowa , rezonans magnetyczny , spektroskopia rezonansu magnetycznego , pozytronowa tomografia emisyjna , tomografia emisyjna pojedynczego fotonu . W naszym materiale diagnostykę śródczaszkową oparto na tomografii komputerowej , rezonansie magnetycznym , arteriografii naczyń mózgowych , angiografii MR i protonowej spektroskopii rezonansu magnetycznego . Arteriografia naczyń mózgowych jest ograniczana obecnie jedynie do przypadków potencjalnie będących w leczeniu neurochirurgicznym przy padaczce lekoopornej .

Współczesna diagnostyka oparta o spektroskopię rezonansu magnetycznego jest przydatna w określaniu obszarów martwicy i zmian o charakterze neuronalnym .

W naszym materiale stosowaliśmy protonową spektroskopię rezonansu magnetycznego pozwalającą na wykazanie :

- Istniejących w obrębie badanego voxela zwapnień i zniszczonej tkanki mózgowej nie wykazującej czynności metabolicznej – o czym świadczy brak pików składowych charakterystycznych dla prawidłowego HMRS mózgowia .
- Spadku liczby neuronów lub zaburzenia ich funkcji - o czym świadczy spadek stężenia NAA/Cr .
- Wzrostu liczby astrocytów - o czym świadczy wzrost stężenia mI/Cr .
- Destrukcji mieliny - o czym świadczy wzrost stężenia Cho/Cr .
- Niedotlenienia - o czym świadczy wzrost stężenia Lac/Cr .
- Uszkodzenia błon komórkowych - o czym świadczy wzrost stężenia Lip/Cr .

Dane z piśmiennictwa potwierdzają możliwość wykazania uszkodzenia struktur neuronalnych w pobliżu naczyniaka (33 , 80 , 123 , 124 , 140 , 181) co może pozwolić w przyszłości na wcześniejsze określenie rozległości uszkodzenia .

Spektroskopia rezonansu magnetycznego w swoim zamierzeniu ujawniająca uszkodzenia martwicze czy neuronalne nie zmienia podejścia neurochirurga do leczenia naczyniaka mózgu umożliwi jednak określenie jego wpływu na sąsiadujące struktury mózgowia . Ponadto wyniki spektroskopii rezonansu magnetycznego dają możliwość nowego spojrzenia na patofizjologię zespołu Sturge-Webera , możliwość lepszego zrozumienia naturalnego przebiegu choroby , mogą być pomocne przy postawieniu wczesnego rozpoznania być może nawet przed wystąpieniem objawów co z kolei pozwoli na wczesne wdrożenie stosownego postępowania terapeutycznego (33 , 123 , 124 , 140 , 181 , 201) .

Krwotoki w zespole Sturge-Webera z naczyniaka mózgu wymagające operacji są niezwykle rzadkie (64 , 71 , 126 , 144 , 151 , 214) a w naszym materiale jedynie u 1 chorej konieczne było leczenie neurochirurgiczne z powodu krwotoku z naczyniaka .

Współczesnym leczeniem napadów padaczkowych jest leczenie farmakologiczne a operacje neurochirurgiczne są wykonywane jedynie w przypadku padaczki lekoopornej .

Takie stanowisko jest reprezentowane przez większość autorów (9, 32 , 76 , 91 , 125 , 207 , 216 , 221) .

W naszym materiale jedynie 1 chora została skierowana do leczenia operacyjnego padaczki . U pozostałych chorych napady padaczkowe opanowano leczeniem farmakologicznym mono lub politerapeutycznym .

Nasze obserwacje chorych z zespołem Sturge-Webera jak i dane z piśmiennictwa wykazują , że nie ma bezwzględnej konieczności leczenia operacyjnego naczyń mózgu jako leczenia napadów padaczkowych (75 , 76 , 216) , należy więc kierować do leczenia operacyjnego tych chorych u których potwierdzono padaczkę lekooporną (9, 28 , 32 , 76 , 83 , 87 , 91 , 125 , 170 , 216) .

Stosowane rodzaje zabiegów obejmują : ogniskową korową resekcję , hemisferektomię , przecięcie trzonu ciała modzelowatego a ostatnio wprowadzaną metodą jest stymulacja nerwu błędnego (VNS) .

Jednak niektórzy autorzy uważają , że wczesne leczenie operacyjne padaczki jest wskazane w celu osiągnięcia poprawy wyników leczenia , zapobieżenia wystąpienia lub nasilenia opóźnienia umysłowego oraz niedowładu (76 , 83 , 91 , 139 , 170 , 172 , 187, 217) .

W erze przed wprowadzeniem do diagnostyki radiologicznej nowoczesnych metod neuroobrazowania Norman i Alexander (3 , 4) sugerowali wykonanie zwiadowczej

kraniotomii i lobektomii nawet przed wystąpieniem pierwszego w życiu napadu padaczkowego , gdyż wykazali oni , że wczesne wystąpienie pierwszego napadu często współistnieje z upośledzeniem umysłowym .

Hoffman a później Ogunmekan (85 , 149 , 187) zalecali przeprowadzenie wczesnej hemisferektomii w leczeniu padaczki . Erba (78) oszacował , że 40 % chorych z zespołem Sturge-Webera może stać się odpowiednimi kandydatami do chirurgicznego leczenia padaczki , ale z wyłączeniem tych chorych u których napady są opanowywane przy pomocy leczenia farmakologicznego lub z patologią stwierdzaną w obu półkulach mózgu .

Arzimanoglou , Aicardi , Hirsch (9 , 10 , 83) początkowo leczą padaczkę farmakologicznie , niezależnie od wieku wystąpienia pierwszego napadu , natomiast leczenie chirurgiczne proponują tylko w przypadkach lekoopornej padaczki i stwierdzonego postępującego uszkodzenia kory mózgowej .

Trzy ośrodki to jest Hoffmana z Toronto, Arzimanoglou i Aicardi z Paryża oraz autorzy ze Szpitala Dziecięcego w Bostonie stwierdzili, że spośród 32 chorych z tej grupy u których wykonano ograniczoną korową resekcję u 18 uzyskano całkowite ustąpienie napadów , u 10 uzyskano zmniejszenie częstotliwości napadów , zaś u 4 chorych nie uzyskano żadnej poprawy. Z 26 chorych u których wykonano hemisferektomię u 24 uzyskano całkowite ustąpienie napadów padaczkowych .

Grupa z Toronto oceniała związek pomiędzy kontrolą napadów padaczkowych a poziomem rozwoju umysłowego u 74 chorych . Z grupy tej u 53 chorych występowały napady padaczkowe w tym u 17 (32 %) była to padaczka lekooporna . Autorzy porównywali poziom rozwoju umysłowego na podstawie IQ u 50 chorych leczonych farmakologicznie lub chirurgicznie z powodu padaczki .

Z grupy tej 17 chorych było operowanych a 33 chorych było leczonych farmakologicznie .

Prawidłowe lub zbliżone do prawidłowego poziomu IQ były częstsze u chorych leczonych operacyjnie (10 z 17 chorych - 58,8%) w porównaniu do chorych leczonych farmakologicznie (11 z 33 chorych - 33 %) .

W przypadku rozważania leczenia operacyjnego głównym problemem jest dobór odpowiedniej metody operacji .

Obszar padaczkorodny znajduje się w korze przylegającej do naczyniaka . Jednakże naczyniak opon miękkich może obejmować całą półkulę a czasem nawet obszar bez naczyniaka może być padaczkorodny i wymagać resekcji w celu osiągnięcia kontroli napadów padaczkowych .

Ogniskowa korowa resekcja (najbardziej ograniczona resekcja) jest wykonywana wtedy , gdy naczyniak opon miękkich , a co za tym idzie okolica padaczkorodna , jest mniejszy i bardziej zlokalizowany (9 , 32 , 35 , 76 , 87 , 91 , 216) .

Może to być wykazane przed zabiegiem operacyjnym poprzez lokalizację miejsca rozpoczynania się napadów przy zastosowaniu EEG lub ECOG (jeżeli wykonujemy inwazyjne monitorowanie) , oraz kombinacji strukturalnego i czynnościowego neuroobrazowania przy użyciu śródoperacyjnego EOCG (75 , 81 , 150) .

Hemisferektomię wykonujemy w przypadku jeżeli mamy do czynienia z rozległym , jednostronnym ogniskiem padaczkorodnym (6 , 8 , 52 , 85 , 107 , 204 , 208 , 216) .

Ryzyko występowania niewielkiej ilości napadów pomimo zastosowanego leczenia operacyjnego jest większe w przypadku ograniczonej korowej resekcji w porównaniu z hemisferektomią . Gilly (73) opisał 30% częstość występowania niepowodzeń po ograniczonej korowej resekcji na podstawie danych z 3 ośrodków w których u 12,5% chorych wykonano ograniczoną korową resekcję .

Tabela 7. Wyniki leczenia padaczki lekoopornej hemisferektomią i ograniczoną resekcją tkanki mózgowej .⁴

Ośrodek	Hemisferektomia	Ustąpienie napadów	Ograniczona resekcja	Ustąpienie napadów	Poprawa
Toronto	12	11	11	8	2
Paryż	5	5	15	7	8
Boston	9	8	6	3	
Całkowity wynik	26	24	32	18	10

Kossoff (107) przeprowadził kwestionariusz wśród 32 chorych z materiału Sturge-Weber Foundation , u których wykonano hemisferektomię pomiędzy 1979 a 2001 rokiem . Średni wiek wystąpienia pierwszego napadu padaczkowego przypadał na 4 miesiąc życia , średni wiek wykonania zabiegu operacyjnego był 1,2 roku życia . Operacje przeprowadzano w 18 różnych ośrodkach na świecie . U 16 chorych wykonano anatomiczną hemisferektomię , u 14 czynnościową hemisferektomię zaś u 2 chorych wykonano hemidekortykację .

U 15 chorych wystąpiły wczesne powikłania po zabiegu operacyjnym takie jak : krwawienie śródczaszkowe , zakażenie oraz silne bóle głowy , byli oni reoperowani z powodu utrzymujących się napadów , przecieku tętniczo-żylnego lub objawów nadciśnienia śródczaszkowego . W opisanym materiale nie zanotowano żadnych zgonów .

U 81 % chorych uzyskano całkowite ustąpienie napadów ze zmniejszeniem dawki leków przeciwpadaczkowych do 53 % .

Nie wykazano wpływu rodzaju zabiegu operacyjnego (anatomiczna , czynnościowa hemisferektomia lub hemidekortykacja) na wynik leczenia . Wiek wystąpienia pierwszego napadu nie był czynnikiem rokowniczym co do uzyskania całkowitej kontroli napadów .

Nie stwierdzono nasilenia się stopnia pooperacyjnego niedowładu w porównaniu z niedowładem w okresie przedoperacyjnym . Stopień zmian funkcji poznawczych nie miał związku z wiekiem w którym wykonano operację , operowaną stroną lub ustąpieniem napadów padaczkowych .

Badania przeprowadzone w ośrodku w Toronto sugerują , że wykonanie hemisferektomii w okresie niemowlęcym przynosi lepsze efekty ponieważ wcześniej zapewniona kontrola napadów padaczkowych pomaga zachować prawidłowe funkcjonowanie półkuli mózgowej .

W przypadkach , gdy są przeciwwskazania do hemisferektomii lub ograniczonej korowej resekcji , jak na przykład w przypadku obustronnego występowania objawów choroby

⁴ Kossoff EH , Buck G i wsp. : Outcomes of 32 hemispherectomies for Sturge-Weber syndrome worldwide . Neurology. 2002, Dec 10 ; 59(11): 1735-8 .

alternatywnymi metodami leczenia są : przecięcie ciała modzelowatego (9 , 11 , 87 , 164) lub stymulacja nerwu błędnego (VSN) . VSN jest szczególnie skuteczna w przypadkach napadów ogniskowych .

W zespole Sturge- Webera często dominują zaburzenia umysłowe o różnym stopniu nasilenia (39 , 45 , 77 , 98 , 100 , 110 , 120 , 121 , 179) . Zaburzenia takie obserwowano u 70-80 % chorych . Współzależność pomiędzy napadami padaczkowymi a upośledzeniem umysłowym jest mocno podkreślana przez niektórych autorów (8 , 35 , 54 , 110 , 132 , 139 , 173 , 202 , 204) .

Jednak w pracy Gościńskiego wykazano , że nie u wszystkich chorych z napadami padaczkowymi w przebiegu tego zespołu występuje upośledzenie umysłowe .

Peterman i współpracownicy stwierdzili padaczkę u 31 spośród obserwowanych 35 chorych a upośledzenie umysłowe tylko u 19 chorych (159) . Badaljan i współpracownicy stwierdzili padaczkę u 35 chorych, a upośledzenie umysłowe tylko u 14 spośród 37 badanych chorych (15) .

Szczególnie niekorzystny wpływ na poziom intelektualny chorych z zespołem Sturge-Webera ma wystąpienie napadów padaczkowych w pierwszym roku życia . Podobne spostrzeżenia podał Waltimo i Putkonen (212) .

Jest to następny argument przemawiający za tym , że obniżenie sprawności umysłowej w zespole Sturge-Webera pozostaje w łączności z napadami padaczkowymi .

W materiale własnym prawidłowy poziom sprawności umysłowej występował tylko u 2 chorych w tym u jednego z napadami połowicznymi zaś w drugim przypadku nie obserwowano napadów . Stopień obniżenia sprawności umysłowej w korelacji z częstością napadów padaczkowych może być różny zarówno w przebiegu pełnego zespołu jak i form poronnych . Upośledzenie umysłowe w naszym materiale obserwowano u 80 % chorych .

Jednym z objawów zespołu Sturge-Webera , który w znaczącym stopniu obniża jakość społeczną życia chorych są rozległe znamiona naczyniowe w zakresie twarzy . Tak jak i większość autorów (5 , 27, 31 , 153 , 154 , 155 , 158 , 161 , 192 , 200) w naszym materiale znamię obejmowało zakres twarzy w granicach unerwienia n V z przewagą V1 i V2 . Rzeczą charakterystyczną jest to , że u żadnego chorego zarówno opisywanego w literaturze światowej jak i naszym materiale nie występowały bóle o charakterze neuralgii ani zaburzenia czucia wynikające z unerwienia nerwu V.

W niektórych przypadkach znamię to może przekraczać zakres głowy i obejmować szyję , kończyny i tułów , co w naszym materiale wystąpiło u 4 chorych .

Podstawową metodą leczenia znamion twarzy pozostaje krio i laseroterapia a przy jej nieskuteczności zabieg operacyjny (27, 41, 72, 115, 116, 118, 138, 155, 180).

W literaturze jest opisywana zależność pomiędzy występowaniem znamienia naczyniowego twarzy w zakresie unerwienia V1 i V2 a występowaniem jaskry i naczyńniakowatości opon miękkich (7, 27, 57, 131, 138, 158).

Jaskra występuje zwykle po stronie znamienia naczyniowego twarzy jednakże może być obuoczna w przypadku obustronnego znamienia, wyjątkowo rzadko występują przypadki jaskry po stronie przeciwnej do znamienia (27, 58). W materiale Sturge Weber Foundation u 82 z 171 chorych (48%) obserwowano jaskrę, wśród tych chorych u 61% jaskra rozwinęła się podczas pierwszego roku życia a kolejny wzrost występowania jaskry obserwowano pomiędzy 5 a 9 rokiem życia (15%).

W naszym materiale jaskra wystąpiła u 5 chorych (50%). Pogarszanie ostrości wzroku jak i ślepotą są wynikiem nieleczenia jaskry z podwyższonym ciśnieniem wewnątrzgałkowym co wtórnie prowadzi do uszkodzenia nerwu wzrokowego.

Naczyńniaki naczyńniówki oka mogą prowadzić do rozwoju metaplastji włóknistej i odwarstwienia siatkówki. W Zespole Sturge-Webera obserwowane są przypadki heterochromii tęczówki, szczelinowatości tarczy nerwu II a także katarakty (37, 40, 114, 129, 185, 191).

W naszym materiale heterochromię tęczówki stwierdzono u 3 chorych (30%), a naczyńniaki naczyńniówki oka u 4 chorych (40%).

Objawy wchodzące w skład zespołu Sturge-Webera takie jak: zaburzenia psychiczne, napady padaczkowe, znamię skórne i zmiany oczne powodują, że sytuacja społeczna tych chorych kształtuje się przeważnie niekorzystnie dla ich akceptacji w społeczeństwie. Na sytuację społeczną tych chorych zwracają uwagę Berg i Arenillas, Gościński (24, 77).

Spostrzeżenia powyższe nasuwają wniosek, że oprócz systematycznego leczenia neurologicznego, okulistycznego czy neurochirurgicznego chorzy z zespołem Sturge-Webera powinni być możliwe wczesnie objęci opieką psychologiczną co daje możliwość wykrycia wczesnych zaburzeń rozwoju umysłowego jak i stwarza możliwość leczenia zarówno dla samego chorego jak i jego rodziny.

Wiek chorych z zespołem Sturge-Webera w przypadku prawidłowego leczenia nie odbiega od średniej przeżywalności w populacji. Opracowany materiał kliniczny obejmuje obserwacje od 5 do 58 roku życia chorych.

Współczesna diagnostyka oparta o spektroskopię rezonansu magnetycznego , pozytronową emisyjną tomografię , tomografię emisyjną pojedynczego fotonu , a w ostatnich czasach badanie funkcyjne z użyciem rezonansu magnetycznego pozwala przybliżyć zrozumienie zaburzeń rozwojowych mózgu jak i wpływu naczynek mózgu na otaczającą tkankę mózgową . Zrozumienie tych zależności może w przyszłości spowodować bardziej celowane leczenie wtórnych zmian mózgu a tym samym umożliwi zmniejszenie kalectwa . Ze względu na rzadkość występowania tego zespołu nie stanowi on problemu społecznego jednak zmniejszenie kalectwa w przypadkach jednostkowych daje szansę akceptacji takich chorych przez społeczeństwo .

14.WNIOSKI

1. Wczesne leczenie neurochirurgiczne padaczki związanej z naczyniakiem mózgu jest preferowane w młodym wieku a podstawą kwalifikacji jest lekooporność .
2. Videoobrazowanie umożliwia uprecyzyjnienie operacji neurochirurgicznej w zakresie lokalizacji ogniska padaczkorodnego jako podstawy kwalifikacji operacyjnej .
3. Podstawą leczenia przeciwpadaczkowego pozostaje leczenie farmakologiczne mono lub politerapeutyczne .
4. Badanie spektroskopii rezonansu magnetycznego pozwala na wczesne uwidocznienie zmian w zakresie tkanki mózgowej wokół naczyniaka mózgu .
5. Współczesna diagnostyka okulistyczna umożliwia wcześniejsze celowane leczenie jaskry co zdecydowanie zmniejsza odsetek chorych z uszkodzeniem nerwu wzrokowego .
6. Ze względu na sytuację społeczną jak i zaburzenia umysłowe zalecane jest wczesne leczenie psychologiczne zarówno chorego jak i jego rodziny .
7. Leczenie chorych z zespołem Sturge-Webera musi pozostawiać leczeniem wielospecjalistycznym w oparciu o wielofunkcyjną diagnostykę – w tym videoobrazowanie .

15.STRESZCZENIE

Zespół Sturge-Webera po raz pierwszy został opisany w 1860 roku przez Schirmera .

Obejmuje on zmiany w centralnym systemie nerwowym o charakterze zwapnień wewnątrzczaszkowych i naczyń miękkich , naczynek twarzy i jaskrę .

W 1879 roku podobny opis do Schirmera podał Sturge i wykazał w nim zależność tych objawów z napadami padaczkowymi . W 1923 roku Hebold oprócz wyżej opisanych zmian stwierdził obecność zwapnień w korze mózgowej , natomiast pierwsze badanie radiologiczne w tym zespole wykonał w roku 1922 Weber . Wyraził on przypuszczenie , że wykazane dwukonturowe zwapnienia tworzą rysunek zwapniałych ścian naczyń . W Polsce pierwsze opisy tego zespołu podali w piśmiennictwie okulistyce Kadyi , Zamenhof i Arkin w 1929 roku , a w neurologicznym Ferenc i Teppa w 1949 roku .

Ze względu na częste występowanie napadów padaczkowych w zespole Sturge-Webera , był on również w sferze zainteresowania neurochirurgów . W 1906 roku Cushing podwiązał tętnicę szyjną po stronie naczyniaka . Olivecrona w 1936 roku wprowadził lobektomię w zakresie naczyniaka płata mózgu . Falconel w 1960 roku zalecał wczesne , bo już w pierwszym roku życia leczenie operacyjne jako leczenie przeciwpadaczkowe a tym samym uważał on , że zmniejszy to wtórne upośledzenie umysłowe . Inni autorzy zwracali jednak uwagę na długotrwałe remisje w przypadkach nie leczonych operacyjnie . Ostatnie dziesięciolecie ponownie weryfikują to stanowisko i autorzy tacy jak Di Rocco, Hirsch , Arzimanoglou , Saneto , Hoffman ,Wyllie , Roach , Riela lansują pogląd o korzyściach wynikających z wczesnych operacji neurochirurgicznych, gdzie w podstawie kwalifikacji występuje padaczka lekooporna .

Współczesne metody diagnostyczne jak spektroskopia rezonansu magnetycznego , pozytronowa emisyjna tomografia oraz tomografia emisyjna pojedynczego fotonu przybliżają nam możliwości oceny zmian strukturalnych wokół naczyniaka mózgu . Pomimo iż pełnoobjawowy zespół Sturge-Webera jest stosunkowo rzadką jednostką chorobową , tym nie mniej los chorych często odrzucanych przez społeczeństwo wymaga usystematyzowania leczenia .

Z tego powodu w tej pracy postarano się odpowiedzieć na następujące pytania :

1. Czy istnieją nowe metody leczenia chorych z zespołem Sturge-Webera w oparciu o piśmiennictwo światowe i materiał własny ?
2. Czy spektroskopia rezonansu magnetycznego pozwala na wykazanie innej towarzyszącej patologii w obszarach naczyniaka mózgu a nie wykazanej innymi klasycznym metodami obrazowania ?

Materiał własny stanowi 10 chorych w przedziale wiekowym od 5 do 58 roku życia .

Analizie poddano wyniki uzyskane z wywiadu , badania neurologicznego , psychologicznego i radioobrazowania oraz skuteczności leczenia przeciwpadaczkowego , jaskry i naczyniaka twarzy . Wyniki własne porównano z piśmiennictwem światowym .

We wszystkich przypadkach stwierdzono wrodzone znamię naczyniowe twarzy , przy czym w 7 przypadkach było to znamię jednostronne a w 3 przypadkach obustronne . W zakresie unerwienia V1 znamię występowało u jednego chorego , V1 i V2 u 4 chorych oraz V1 , V2 i V3 w 5 przypadkach . W 4 przypadkach znamię naczyniowe przekraczało zakres skóry twarzy co zdarzało się szczególnie często , gdy znamię znajdowało się w zakresie unerwienia V3 .

U połowy przebadanych chorych stwierdzono również znamię w zakresie błon śluzowych nosa i lub jamy ustnej .

U 9 z 10 przebadanych chorych stwierdzono w badaniu okulistycznym : jaskrę w 5 przypadkach, obniżenie ostrości wzroku w 5 przypadkach , niedowidzenie jednoimienne połowicze w 4 przypadkach , naczyniaki naczyniówki oka w 4 przypadkach , heterochromię tęczówki w 3 przypadkach , zaćmę w 2 przypadkach , woolocze w 1 przypadku , wątpliwe poczucie światła w 1 przypadku , ślepotę w 1 przypadku .

U chorych z jednostronnym znamieniem naczyniowym twarzy zmiany oczne jak i w centralnym systemie nerwowym charakterystyczne dla zespołu Sturge- Webera zawsze występowały po stronie znamienia naczyniowego twarzy a w przypadkach znamienia obustronnego po stronie większego zakresu znamienia .

W wywiadzie u wszystkich chorych stwierdzono występowanie bólów głowy .

Napady padaczkowe o różnej morfologii stwierdzono u 9 z 10 przebadanych chorych , przy czym najczęściej były to napady częściowe proste występujące po stronie przeciwnej do znamienia naczyniowego twarzy .

Niedowład po stronie przeciwnej do znamienia naczyniowego twarzy w chwili przyjęcia stwierdzono u 7 chorych .

Podczas badania psychologicznego wykazano następujące stopnie upośledzenia umysłowego: w 3 przypadkach w stopniu znacznym , w 2 przypadkach w stopniu umiarkowanym , w 2 przypadkach w stopniu lekkim , zaś w 2 przypadkach poziom inteligencji nie odbiegał od normy .

W badaniu EEG zmiany o charakterze napadowym stwierdzono u wszystkich 10 chorych a redukcję rytmu alfa po stronie naczyniaka w 6 przypadkach .

W grupie badanych chorych wykonano następujące badania radiologiczne : zdjęcie rentgenowskie przegładowe czaszki , tomografię komputerową i rezonans magnetyczny głowy , angiografię MR naczyń mózgowych , protonową spektroskopię rezonansu magnetycznego mózgowia i arteriografię naczyń mózgowych .

W badaniu RTG czaszki u 8 z 10 chorych wykazano obecność dwukonturowych zwapnień wewnątrzczaszkowych , natomiast w badaniu TK głowy uwidoczniło je we wszystkich 10 przypadkach , a w badaniu MRI głowy występowały one w 9 przypadkach .

W badaniu MRI obecność naczyniaków opon miękkich stwierdzono u wszystkich 10 chorych. Ponadto w badaniu TK i MRI uwidoczniło jeszcze takie patologie jak : zaniki korowopodkorowe , przy czym w badaniu TK uwidoczniło je w 7 przypadkach a w badaniu MRI w 9 przypadkach , powiększenie splotu naczyniastego w 6 przypadkach zarówno w badaniu TK jak i MRI oraz inne takie jak symetryczne lub asymetryczne poszerzenie układu komorowego bez cech wodogłowia, asymetrię wielkości półkul mózgowych .

U 9 z 10 przebadanych chorych wykonano protonową spektroskopię rezonansu magnetycznego (HMRS) .

W 2 przypadkach badanie HMRS w zakresie półkuli mózgu objętej procesem chorobowym nie uwidoczniło pików składowych charakterystycznych dla prawidłowego HMRS mózgowia co było spowodowane dużą komponentą zwapnień w obrębie badanego voxela z jednocześnie występującą zniszczoną tkanką mózgową nie wykazującą czynności metabolicznej .

Ponadto w zakresie półkuli zmienionej przez proces chorobowy wykazano w 6 przypadkach spadek stężenia NAA /Cr co świadczy o zmniejszeniu się liczby neuronów lub zaburzeniu ich czynności , w 5 przypadkach zanotowano wzrost stężenia Cho/Cr co świadczy o destrukcji mieliny , w 7 przypadkach wystąpił wzrost stężenia mI/Cr co świadczy o wzroście astrocytów , w 3 przypadkach wzrost stężenia Lip/Cr co świadczy o uszkodzeniu błon komórkowych , wzrost stężenia Lac/Cr wykazano w 4 przypadkach a świadczy to o niedotlenieniu . W 1 przypadku w którym istnienie zwapnień wykazano w obu półkulach mózgowych zmiany w obrazie prawidłowego HMRS mózgowia również wykazano obustronnie .

We wszystkich przypadkach jednostronnego znamienia naczyniowego twarzy zmiany patologiczne w mózgowiu wykazane neuroobrazowaniem były po stronie znamienia naczyniowego twarzy . W przypadkach obustronnego znamienia zmiany naczyniakowate opon miękkich były po stronie większego zakresu jego występowania .

W leczeniu znamienia naczyniowego twarzy u 6 chorych zastosowano krioterapię a u 2 chorych laseroterapię .

U badanych chorych z powodzeniem stosowano leczenie farmakologiczne mono lub politerapię padaczki , jaskry oraz bólów głowy . Jedna chora w 15 roku życia była operowana z powodu krwotoku z naczyniaka , a jedna chora w trakcie przeprowadzania badania była przygotowywana do zabiegu operacyjnego z powodu lekoopornej padaczki .

Zwrócono szczególną uwagę na niezbędną opiekę psychologiczną chorych z zespołem Sturge-Webera .

Porównanie zebranego materiału z piśmiennictwem światowym oraz polskim wykazało , że leczenie neurochirurgiczne padaczki przez większość autorów jest zalecane w przypadku padaczki lekoopornej , natomiast pozostają kontrowersyjne oceny skuteczności wczesnego leczenia neurochirurgicznego , chociaż część autorów podnosi skuteczność wczesnego leczenia neurochirurgicznego na zmniejszenie zaburzeń umysłowych .

We wszystkich doniesieniach jak i materiale własnym istotnym problemem dla chorych z Zespołem Sturge-Webera jak i ich rodzin jest odrzucanie przez społeczeństwo wynikające z często rozległych znamion naczyniowych twarzy , stąd też leczenie psychologiczne ma istotne znaczenie w skuteczności innych metod leczenia z zakresu okulistyki , neurochirurgii , neurologii i dermatologii .

Uzyskane wyniki w spektroskopii rezonansu magnetycznego w materiale własnym jak i badania SPECT , PET wykazane w literaturze światowej nie zmieniły jak na razie zasadniczego leczenia wielospecjalistycznego , natomiast pozwalają na przybliżenie oceny zmian zachodzących w mózgu w pobliżu i w centrum naczyniaka .

Dalsze poznanie tych mechanizmów pozwoli na bardziej precyzyjne operacje neurochirurgiczne i może będzie przyczynkiem do wprowadzenia robotyki, radio i neurochirurgii .

Ze względu na wieloogniskowość zmian w zespole Sturge-Webera nadal pozostaje słuszna decyzja o równoczesnym, wielospecjalistycznym leczeniu .

16. Summary

Sturge-Weber syndrome was primarily described by Schirmer in 1860 . It includes the deficiency of central nervous system , facial angioma and glaucoma . In 1879 a related description was given by Sturge . He exposed in his work the interdependence of these symptoms with seizures . In 1923 , except for the variation mentioned above , Hebold confirmed the occurrence of cortical calcifications . However , the first radiological examination in case of this disease was performed by Weber in 1922 . He assumed that tram-track calcifications shown create the shape of calcificated vessel walls . In Poland the first descriptions of this syndrome were given in ophthalmological literature by Kadyi , Zamenhof and Arkin in 1929 , and in neurological one by Ferenc and Teppa in 1949 .

As the seizures in case of Sturge-Weber syndrome occur regularly , the neurosurgeons are also interested in this disease . In 1906 Cushing ligated the carotid artery on the side of the haemangioma . In 1936 Olivecrona introduced lobectomy on the brain angioma .

In 1960 Falconel recommended very early, as in case of one-year olds , surgical treatment as anticonvulsant therapy , as he claimed that this would lessen secondary mental disability . The other authors paid their attention to the prolonged remissions in patients not treated surgically. The last decades once again verify this approach . Di Rocco , Hirsch, Arzimanoglou , Saneto, Hoffman ,Wyllie , Roach and Riela promote the view of the advantages of early neurosurgical operations , in cases where intractable epilepsy seizures were confirmed .

Current diagnostic methods such as magnetic resonance spectroscopy , proton emission tomography and single photon emission computed tomography approximate us to the possibility of estimation of structural changes around of cerebral angioma . Although fully-developed Sturge-Weber syndrome is a relatively rare pathogenic unit , it requires a systematized treatment as the patients are often rejected by the society .

Due to this problem, this dissertation is attempting to answer the following questions :

- Are there the new methods of treatment of patients with Sturge-Weber syndrome according to the world literature and the own material?
- Does the magnetic resonance spectroscopy allow to show an accompanying pathology in the area of cerebral angioma that was not indicated by the other standard radiological examinations ?

The material is 10 patients from 5 to 58 years old . The results from anamnesis , neurological and psychological examination , radiological examination , and the efficiency of anticonvulsant , facial angioma and glaucoma therapy were analyzed . The analyzed material was compared to the world literature .

In all cases inborn facial nevus flameus was recognized , however in 7 patients it was one-sided nevus and in 3 patients both-sided one . In the innervation area V1 a PWS occurred in one case, in V1 and V2 in four cases, and in V1, V2 and V3 in five ones . In 4 patients a PWS exceeded the area of the facial skin, especially if the a PWS was in the innervation area V3 .

In case of half of the patients a PWS involvement of oral or/and nasal mucosa was identified . In 9 out of 10 patients examined by ophthalmological examination was recognized : glaucoma in 5 cases, myopia in five cases , hemianopia in 4 cases , choroidal haemangioma in four cases , iris heterochromy in 3 cases , cataract in 2 cases , bullophthalmus in one case , ambiguous light sensory in one case, blindness in one case .

In patients with one-sided facial nevus flameus eye abnormalities the same as in central nervous system characteristic for Sturge-Weber syndrome always appeared on the side of a PWS but in case of both-sided PWS on the side of a bigger involvement .

In the anamnesis of all patients headaches were recognized .

Seizures of different morphology were documented in 9 of 10 patients , but mostly these were partial seizures occurring on the opposite side to a PWS .

Paresis on the side opposite to a PWS was recognized in 7 patients on admission .

During psychological examination were shown the following degrees of mental deficiency : significant in 3 cases , moderate in 2 cases , slight in 2 cases while in 2 cases the intelligence level was within the norm .

In EEG examination epileptiform activity was stated in case of all 10 patients whereas alpha rhythm reduction on the side of angioma was confirmed in 6 patients .

In the test group the following radiological examinations were performed : cranial roentgen examination , computed tomography , magnetic resonance , angio-magnetic resonance, magnetic resonance spectroscopy and cerebral angiography .

In roentgen examination in 8 out of 10 patients the presence of tram-track calcifications was shown , however in CT head examination these calcifications were exposed in all patients, while in MRI examination the calcifications were present in 9 cases .

In MRI examination the presence of leptomeningeal hemangiomas were shown in all 10 patients . Moreover , in CT and MRI examination were proved the pathologies such as : cortico-subcortical atrophy but in CT examination 7 cases were shown and in MRI 9 ones , choroidal plexus enlargement in 6 cases in CT examination as well as in MRI , and other such as symmetric or asymmetric ventriculomegaly without hydrocephalus characteristics and hemispheres size asymmetry .

In 9 out of 10 examined patients magnetic resonance spectroscopy was performed . In 2 cases HMRS examination in cerebral hemisphere involved by pathological changes did not indicate component peaks characteristic for correct cerebral HMRS which was caused by hudge component of calcifications within the examined voxel with simultaneously occurring damaged cerebral tissue not showing metabolic activity .

Furthermore, within the brain hemisphere changed by pathogenic process was shown the reduction of concentration of NAA /Cr which proves the decrease of nerve cells or their abnormal activity , in 5 cases the growth of concentration of Mi/Cr was recorded which proves the myelin destruction , in 7 cases the growth of concentration occurred which shows the astrocytes growth , in 3 cases the growth of concentration of Lip/Cr was reported which proves the damage of cell membranes , the growth of concentration of Lac/Cr was revealed in 4 cases and it signifies hypoxia . In one case, where the occurrence of calcifications was proved in both cerebral hemispheres , the differences in normal HMRS were also established in both sides .

In all cases of one-sided PWS pathogenic changes in the brain presented by radiological examination were on the side of nevus flammeus . In case of both-sided PWS leptoangiomas was on the side of the larger range of PWS occurrence .

In PWS treatment in case of 6 patients cryotherapy was applied and on 2 patients laserotherapy was performed .

In examined patients mono or politherapy pharmacological treatment of epilepsy , glaucoma or headaches was successfully administered . One fifteen year old female patient was operated on as the result of angioma hemorrhage while the other female patient was to be operated due to intractable seizures during collecting the material for this dissertation .

A particular attention was paid on indispensable psychological assistance in case of patients with Sturge-Weber syndrome .

The comparison of collected material with world and Polish literature shows that neurosurgical treatment of epilepsy is recommended by most authors in case of intractable epilepsy , however the assessment of effectiveness of early neurosurgical treatment remains controversial . On the other hand, some authors raise the efficacy of early neurosurgical treatment on lessening mental deficiency .

In all accounts the same as in self-conducted material the essential problem for both patients and their families is the rejection of these people by the society resulting from frequently large facial nevi , that is why psychological treatment plays the important role in efficacy of other methods in the field of ophthalmology , neurosurgery , neurology or dermatology .

The results obtained by the use of magnetic resonance spectroscopy in self-conducted material the same as SPECT , PET examinations proved in world literature have not yet changed fundamental multispecialist treatment but they allow the approximation of evaluation of the changes occurring in the brain in the vicinity and center of angioma .

Further recognition of these mechanisms will allow the more precise neurosurgical operations and may be a contribution to the introduction of robotics , radio and neurosurgery .

Because of multifocal changes in Sturge-Weber syndrome the decision about simultaneous, multispecialist treatment seems to be pertinent .

17. Zdjęcia .

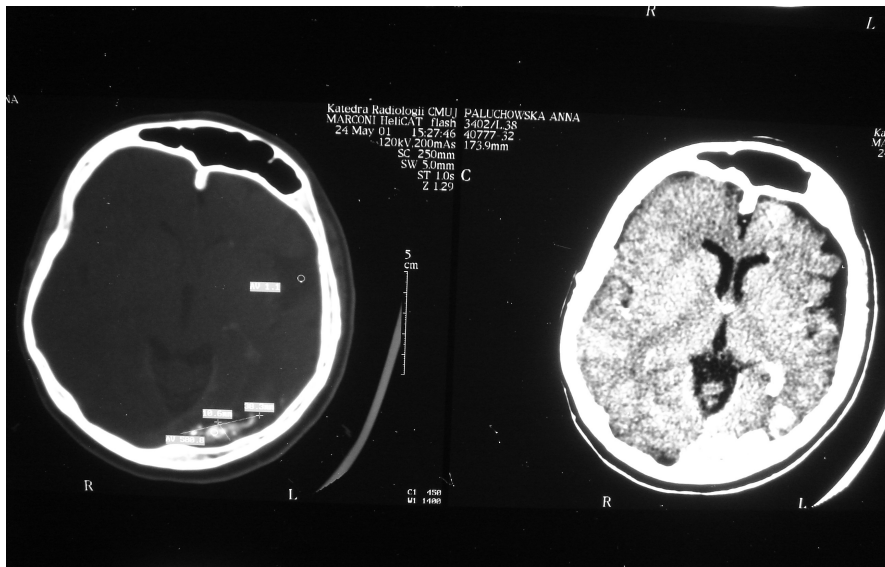


foto 1 . P.A. nr historii NT 1312/01 . Badanie TK głowy .

W okolicy skroniowo-potylicznej lewej , w obrębie kory smugowate intensywne zwapnienia .



foto 2. D.B. nr historii NT 2857/00 . Badanie TK głowy .

W obrębie kory płata ciemieniowego , potylicznego i skroniowego lewego hyperdenzyjne (wapniste) , smugowate cienie układające się w kształt zawojów mózgu .

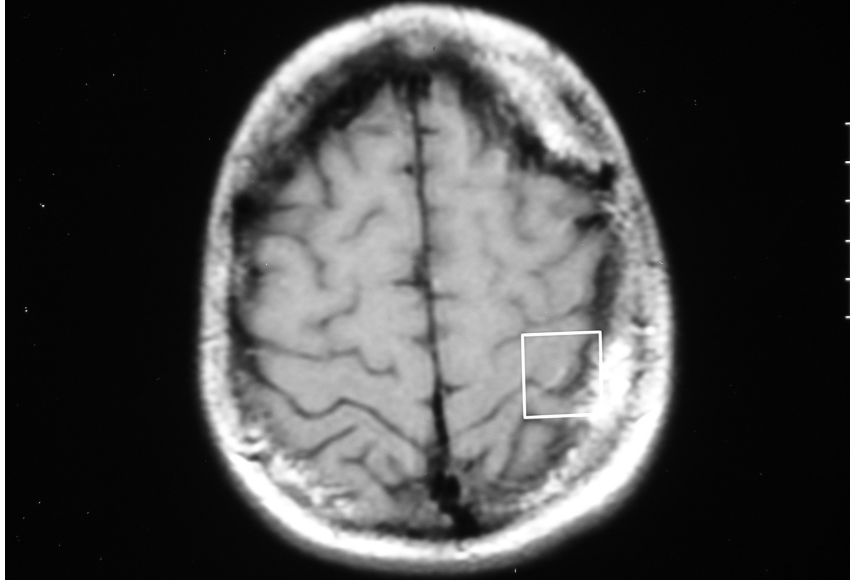


foto 3. D.B. nr historii NT 2857/00 . Badanie HMRS mózgowia -tak zwany lokalizer z zaznaczonym voxelem w okolicy zwapnienia w korze mózgowej .

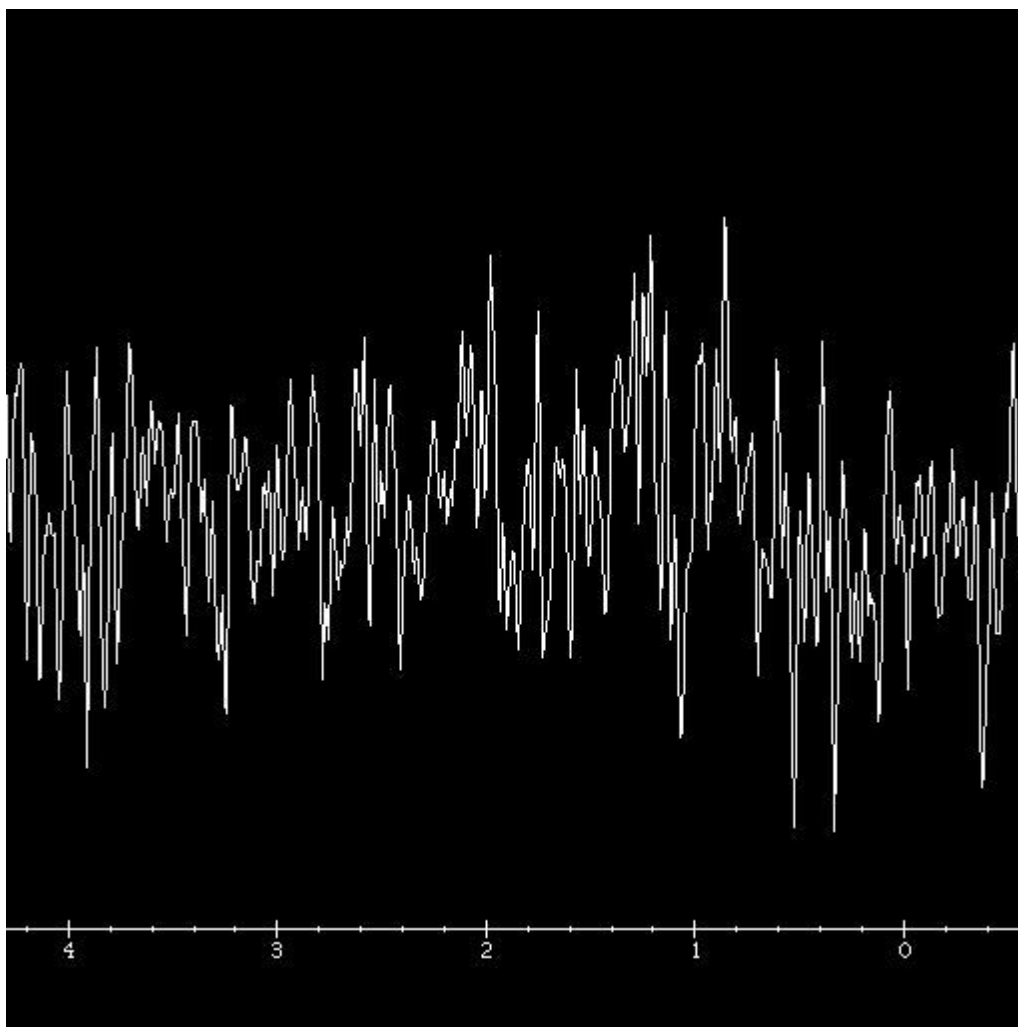


foto 4. D.B. nr historii NT 2857/00 . Widmo HMRS mózgowia .

Nie uwidoczniły się piki składowe charakterystyczne dla prawidłowego HMRS mózgowia co jest spowodowane dużą komponentą zwapnień w obrębie badanego voxela z jednocześnie współwystępującą zniszczoną tkanką mózgową nie wykazującą czynności metabolicznej .

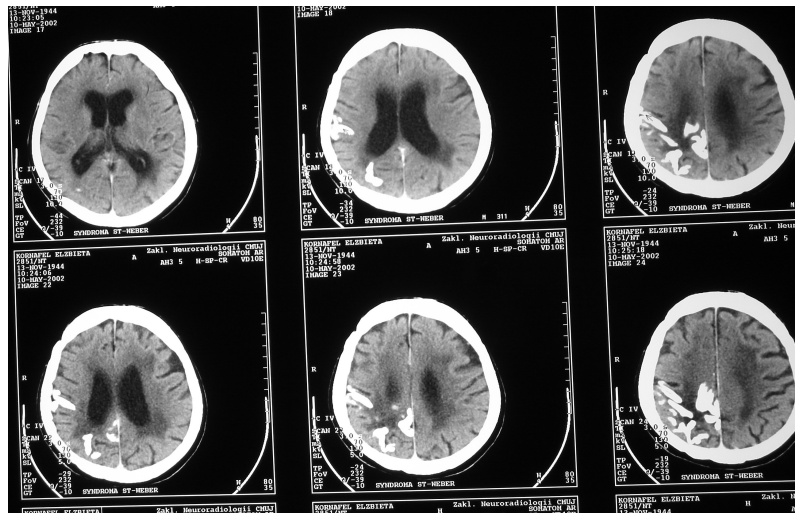


foto 5. K.E. nr historii NT 1183/02 . Badanie TK głowy .

Stan po prawostronnej kraniotomii czołowo-skroniowo-ciemieniowej . W okolicy skroniowo-ciemieniowo-potylicznej prawej smugowate dobrze wysyczone zwapnienia leżące powierzchownie , układające się jak zawoje mózgowe . Pomiedzy zwapnieniami w obrębie tkanki mózgowej ogniska hyperdenzji o charakterze malacji . Znaczne poszerzenie układu komorowego – bez cech wodogłowia . Przykomorowo cechy leukoarajozji .

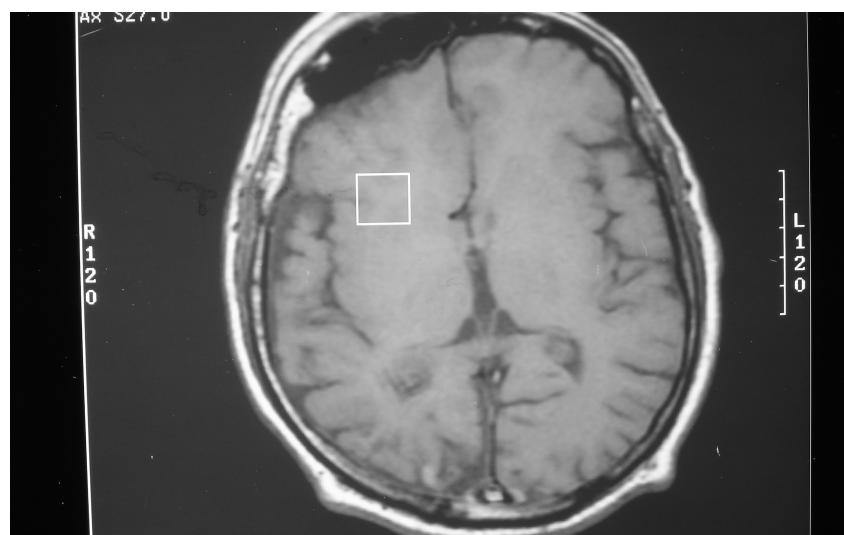


foto 6. K.F. nr historii NT 552/01 . Badanie HMRS mózgowia- tak zwany lokalizer z zaznaczonym voxelem w okolicy zwapnienia w korze mózgowej .

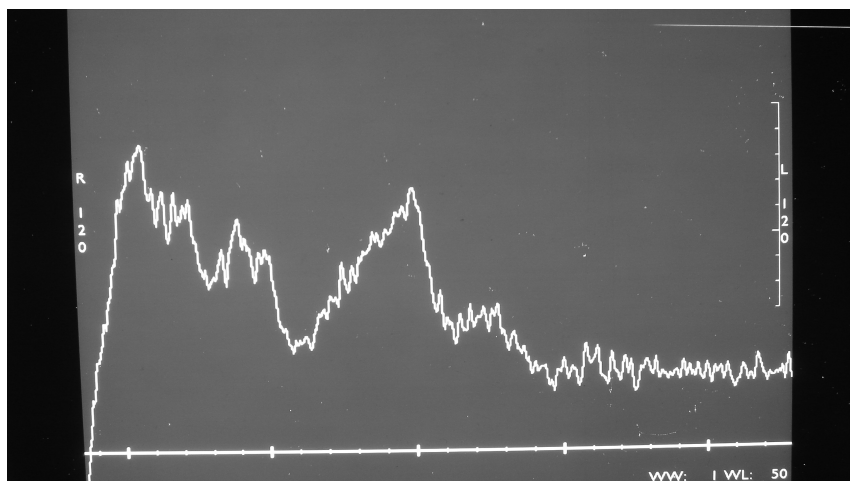


foto 7. K.F. nr historii NT 552/01 . Widmo HMRS mózgowia .

Badanie HMRS mózgowia uwidocznilo w zakresie półkuli objętej procesem chorobowym:

- Znacznego stopnia spadek stężenia NAA/Cr co świadczy o spadku liczby neuronów lub zaburzeniu ich czynności .
- Wzrost stężenia ml/Cr co świadczy o wzroście liczby astrocytów .



foto 8. K.F. nr historii NT 552/01 . Rtg czaszki .

W okolicy potylicznej prawej rzutujące się zwapnienia w postaci równoległych linii układających się w formę serpentynową na wzór zawojów mózgowych , w ich sąsiedztwie liczne , drobne różnokształtne zwapnienia .

Zatoka czołowa po stronie prawej silnie rozwinięta .

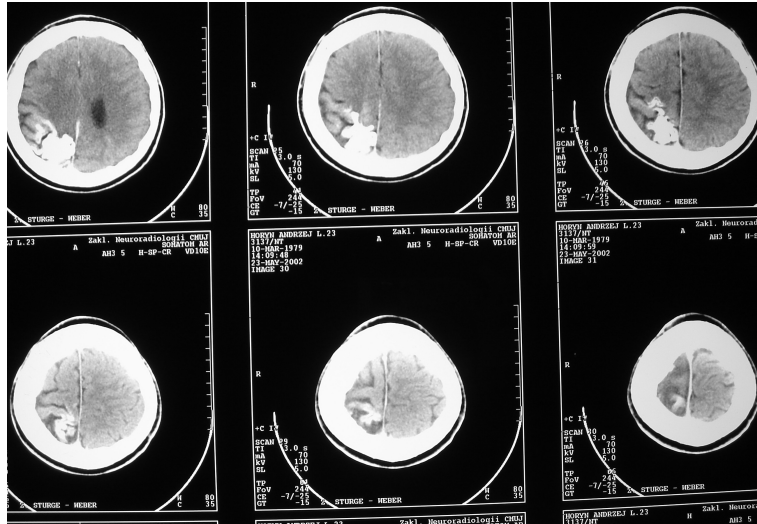


foto 9. H.A. nr historii NT 1388/02 . Badanie TK głowy .

Rozległe zwapnienia powierzchownie w płatach skroniowym , ciemieniowym i potylicznym prawym .

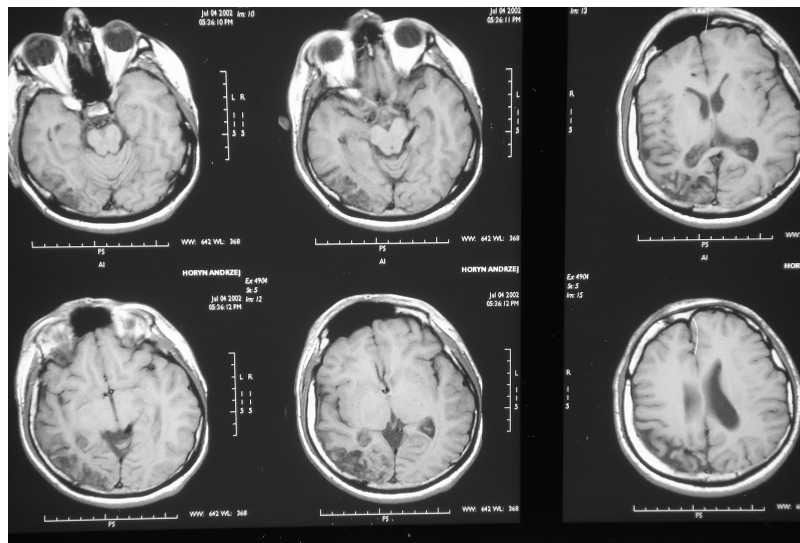


foto 10 . H.A. nr historii NT 1388/02 . Badanie MRI głowy .

W płacie ciemieniowym i potylicznym prawej półkuli mózgu widoczne są bezsygnałowe strefy układające się wzdłuż rowków zakrętów mózgu odpowiadające zwapnieniom widocznym w TK , jednak nie przedstawiające się tak masywnie jak w badaniu TK . Zwapnieniom tym towarzyszą cechy zaniku korowego .

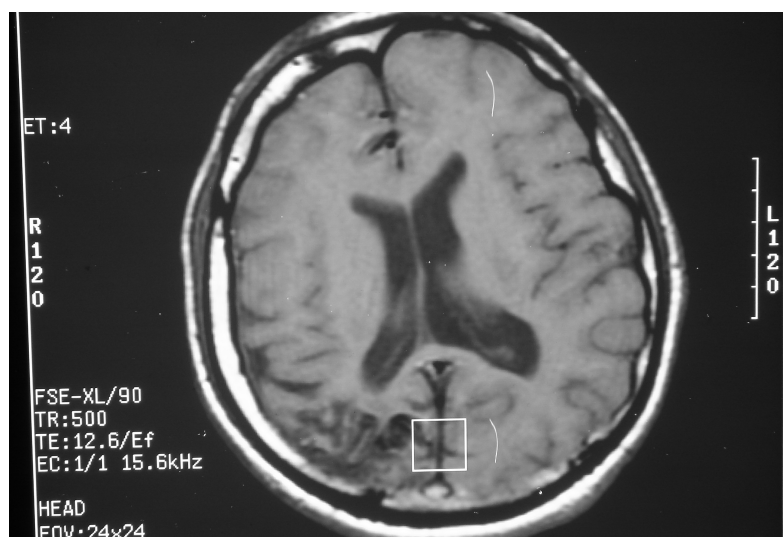


foto 11. H.A. nr historii NT 1388/02 . Badanie HMRS mózgowia- tak zwany lokalizer z zaznaczonym voxelem z okolicy zwapnienia w korze mózgowej .

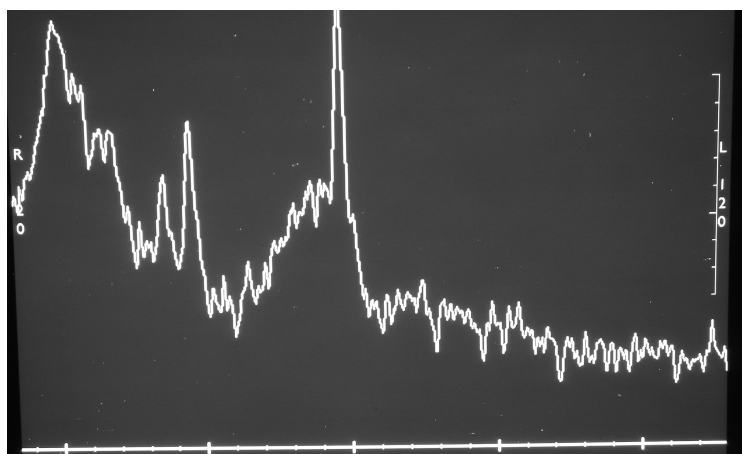


foto 12. H.A. nr historii NT 1388/02 . Widmo HMRS mózgowia .

Nie uwidoczniły się piki składowe charakterystyczne dla prawidłowego HMRS mózgowia co jest spowodowane dużą komponentą zwapnień w obrębie badanego voxela z jednocześnie współwystępującą zniszczoną tkanką mózgową nie wykazującą czynności metabolicznej .

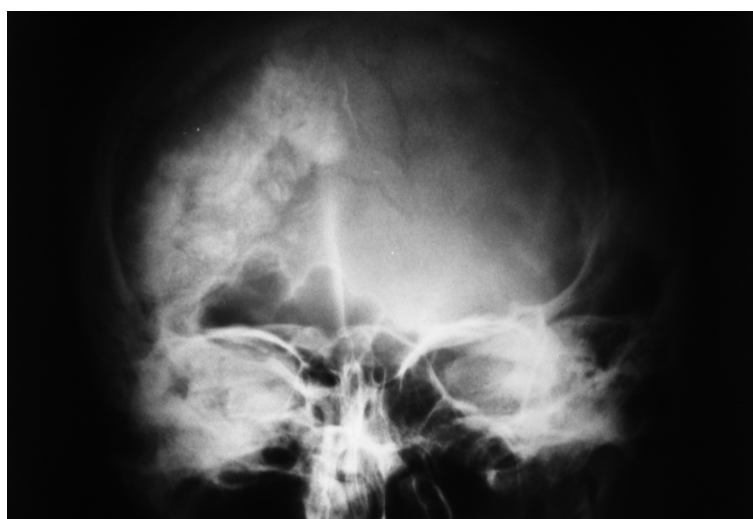


foto 13. H.A. nr historii NT 1388/02 . Rtg czaszki . AP



foto 14. H.A. nr historii NT 1388/02 . RTG czaszki boczne

Opis zdjęć 13 i 14 . W okolicy ciemieniowo-potylicznej prawej smugowate , powierzchniowe zwapnienia układające się jak zawoje kory mózgu . Czaszka mała , asymetryczna – po stronie prawej spłaszczona .

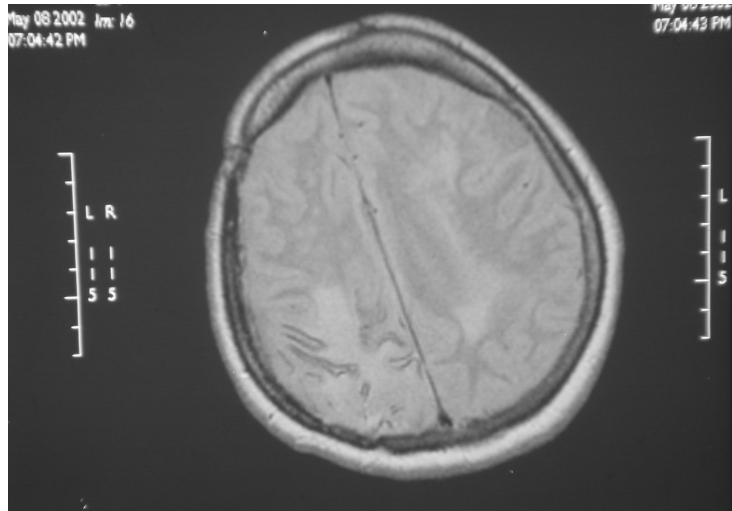


foto 15. K.E. nr historii NT 1183/02 . Badanie MRI głowy .

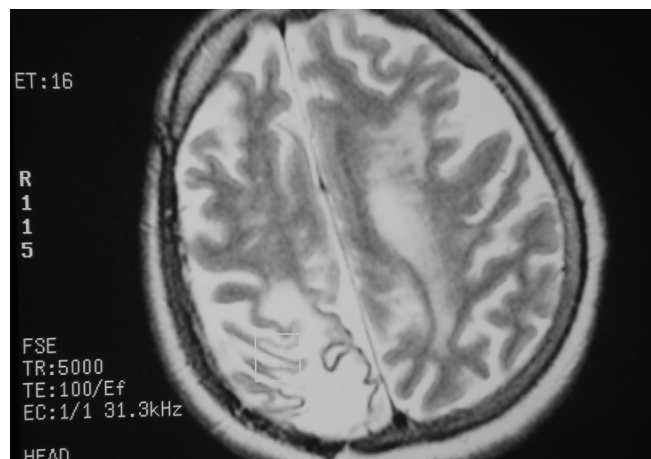


foto 16. K.E. nr historii NT 1183/02 . Badanie MRI głowy .

Opis zdjęć 15 i 16.

- Obecność poszerzonych rowków zakrętów mózgu w rejonie płata ciemieniowego prawego z widocznymi w tym obszarze strefami bezsygnałowymi w obrazie T2 i PD zależnym o falistym przebiegu wzdłuż rowków zakrętów mózgowych o charakterze zwapnień korowych .
- W obszarach kory przylegających do zwapnień cechy zaniku korowego .
- Okołołokomorowo w obu półkulach widoczne rozlane obszary hiperintensywne w obrazach T2 i PD zależnych oraz hipointensywne w obrazach T1 zależnych mogące odpowiadać zmianom demielinizacyjnym .

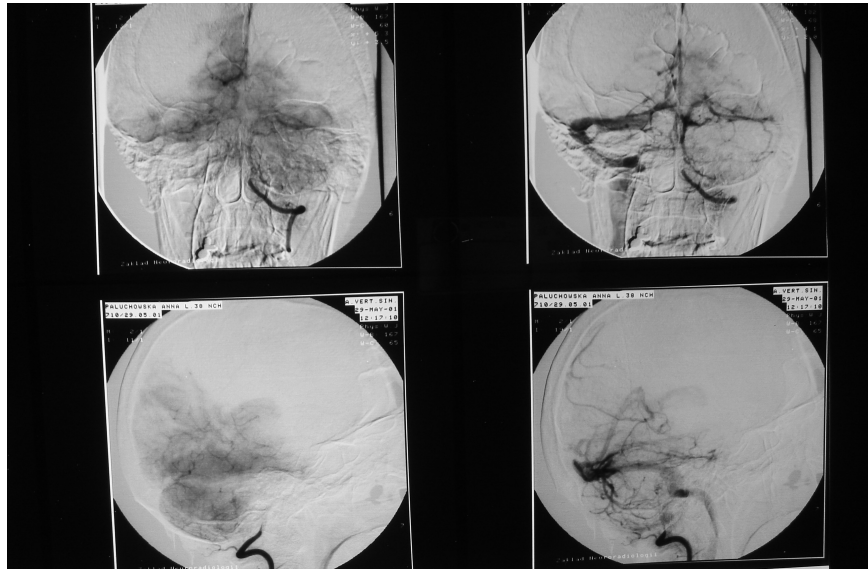


foto 17 P.A. nr historii NT 1312/01 . Badanie arteriografii naczyń mózgowych .

- Po stronie lewej w fazie przejściowej , w okolicy styku skroniowo-ciemieniowo-potylicznego zmniejszone unaczynienie .
- W fazie żylniej nie wypełniają się żyły mostkowe w tej okolicy .
- Poszerzone żyły głębokie uchodzące do zatoki prostej i żyły podstawnej .

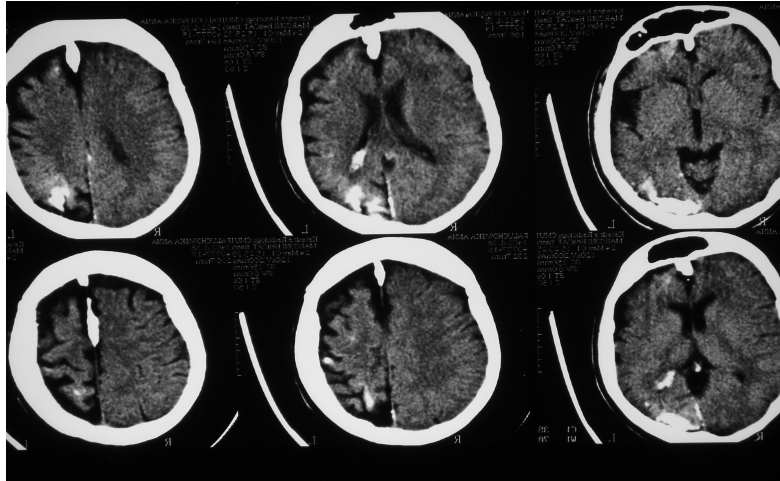


foto 18. P.A. nr historii NT 1312/01 . Badanie TK głowy .

- W okolicy skroniowo-potylicznej lewej , w obrębie kory smugowate intensywne zwapnienia
- Poszerzenie splotu naczyniastego komory bocznej lewej .
- Duże zwapnienie w sierpie mózgu .
- Wybitnie rozwinięte zatoki czołowe, asymetrycznie bardziej po stronie lewej.
- Asymetria sklepienia czaszki
- Niewielkie poszerzenie komór bocznych .
- Duże poszerzenie przestrzeni podpajęczynówkowej lewej półkuli mózgu z ogniskami porencefalii w płacie czołowym i skroniowym .

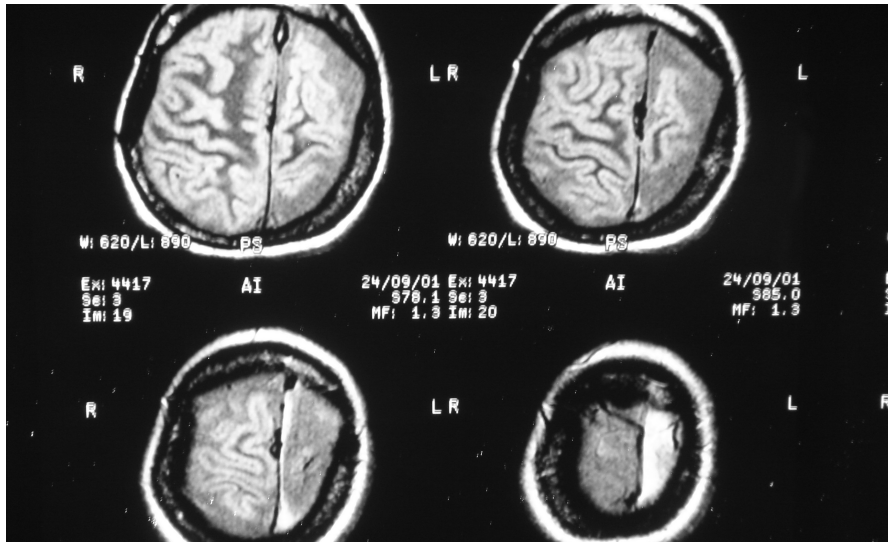


foto 19. P.A. nr historii NT 1312/01 . Badanie MRI głowy .

- Wyraźna asymetria wielkości półkul mózgu – lewa zdecydowanie mniejsza z cechami zaniku korowego, przede wszystkim w zakresie płata ciemieniowego .
- W płacie potylicznym i ciemieniowym widoczne cechy wzmocnienia układające się jak przebieg rowków zakrętów mózgu- zwapnienia .
- Pogrubienie kości ciemieniowej po stronie lewej .

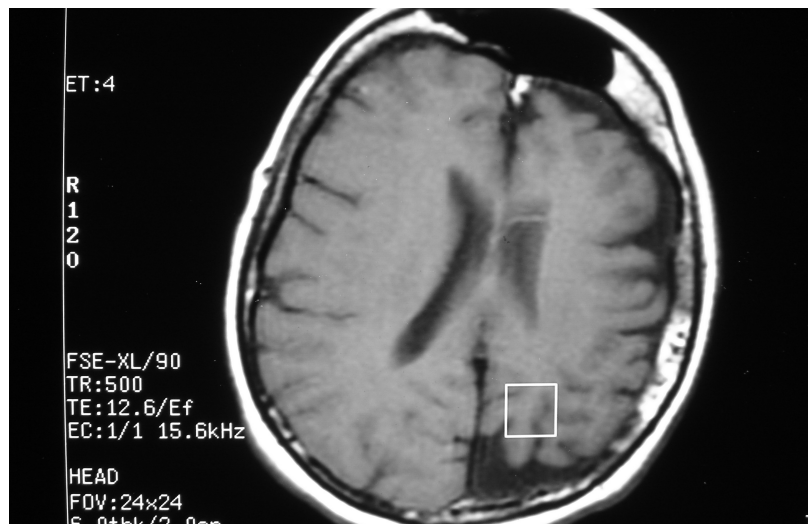


foto 20. P.A. nr historii NT 1312/01 . Badanie HMRS mózgowia – tak zwany lokalizer z zaznaczonym voxelem z okolicy zwapnienia w korze mózgowej .

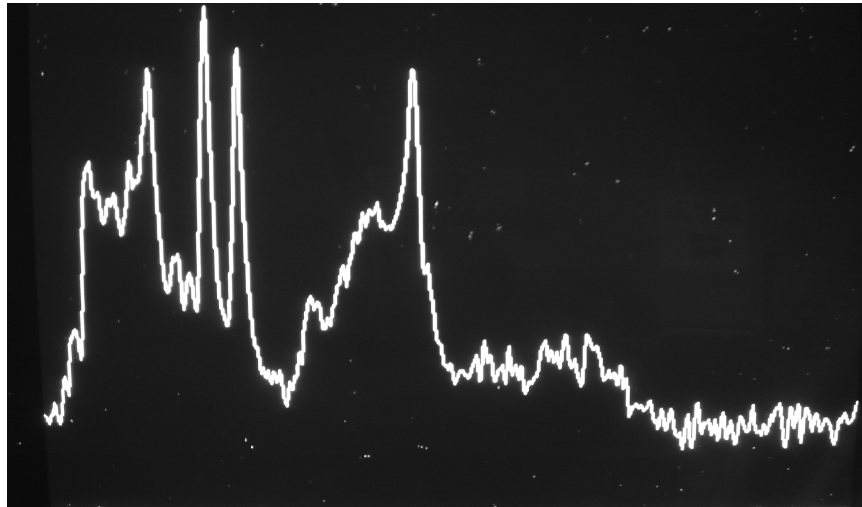


foto 21. P.A. nr historii NT 1312/01 . HMRS mózgowia .

Badanie HMRS w obrębie półkuli mózgu objętej procesem chorobowym wykazało :

- spadek stężenia NAA/ Cr co świadczy o zmniejszeniu się liczby neuronów lub zaburzeniu ich czynności
- wzrost stężenia Cho/Cr co świadczy o destrukcji mieliny
- wzrost stężenia ml/Cr co świadczy o wzroście liczby astrocytów
- wzrost stężenia Lac/Cr co świadczy o niedotlenieniu

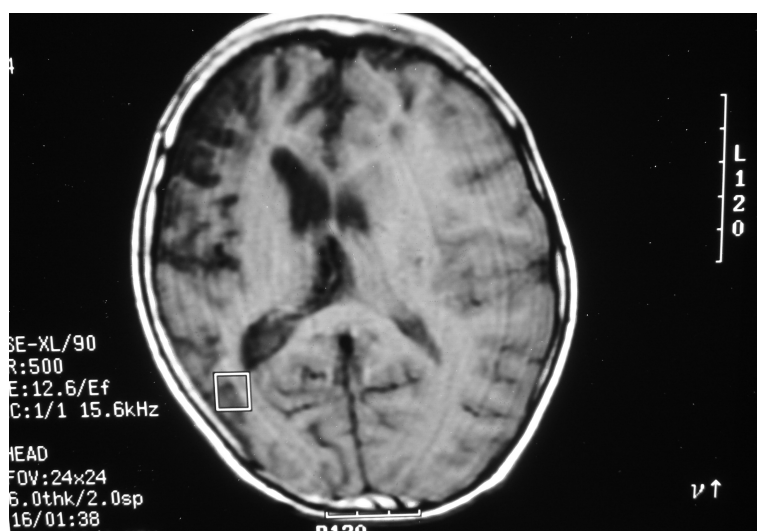
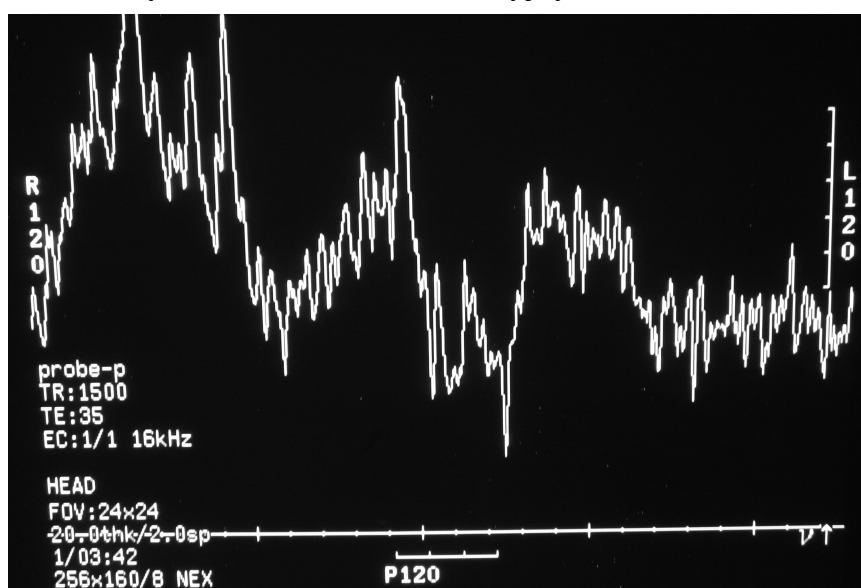


foto 22. W.P. – badany w warunkach ambulatoryjnych . Badanie HMRS mózgowia tak zwany lokalizer z zaznaczonym volem z okolicy zwapnienia w korze mózgowej .

foto 23 . W.P. – badany w warunkach ambulatoryjnych .



Badanie HMRS wykonane w zakresie półkuli mózgu zmienionej chorobowo wykazało :

- spadek stężenia NAA/Cr- co świadczy o zmniejszeniu się liczby neuronów lub zaburzeniu ich czynności
- wzrost stężenia Cho/Cr – co świadczy o destrukcji mieliny
- wzrost stężenia ml/Cr – co świadczy o wzroście liczby astrocytów
- wzrost stężenia Lip/ Cr - co świadczy o uszkodzeniu błon komórkowych
- wzrost stężenia Lac/Cr - co świadczy o niedotlenieniu .

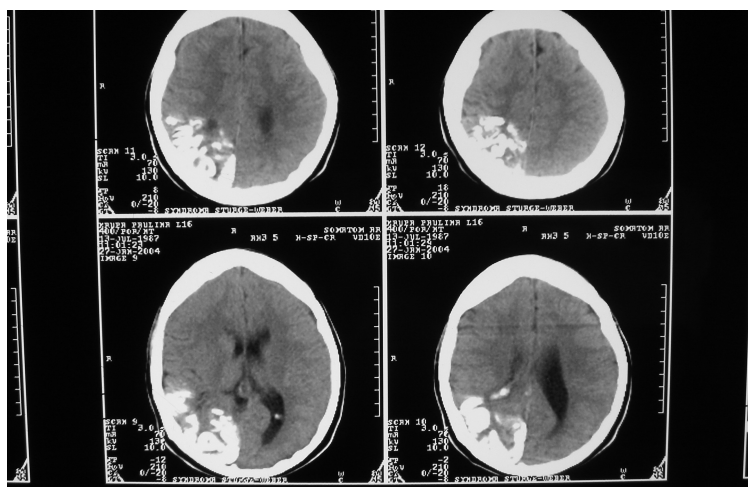


foto 24. K.P. – badana w warunkach ambulatoryjnych . Badanie TK głowy .

Badanie TK głowy wykazało :

- W obszarze tylnej części płata skroniowego, ciemieniowego i niemal w całości płata potylicznego prawej półkuli mózgu stwierdza się obecność pasm zwapnień o gęstości 200 j.H. i szerokości 3- 15 mm . Zwapnienia te obejmują obszar o wymiarach w płaszczyźnie skanu 5x6.5x7.0 cm .
- Objętość tkanek mózgu w obszarze zwapnień mniejsza .
- Układ komorowy nadnamiotowy , nieposzerzony, bez przemieszczeń w linii środkowej , nieco asymetryczny -komora boczna lewa szersza .
- Widoczne silne wzmocnienie kontrastowe w obszarze splotów naczyniastych okolicy trójkąta komorowego i tylnej części komory bocznej prawej w bliskim sąsiedztwie zwapnień korowych (co może sugerować także możliwość połączenia obszaru naczyniaka korowego ze splotami komory bocznej) .

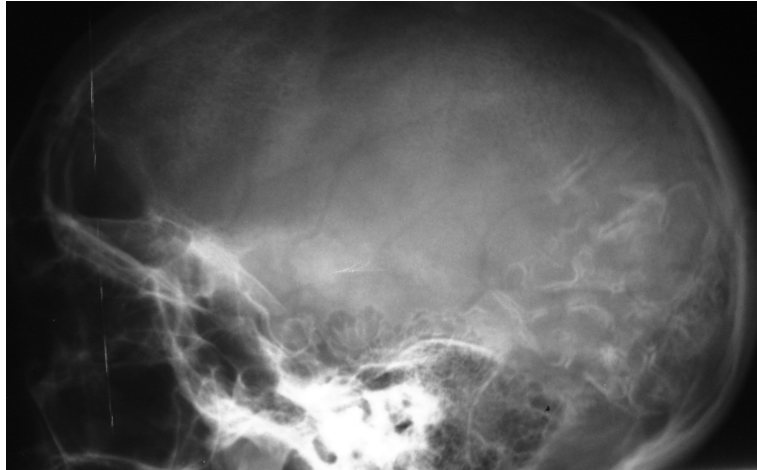


foto 25. K.P. – badana w warunkach ambulatoryjnych . Rtg czaszki – boczne .

Badanie Rtg czaszki wykazało : w rzucie kości ciemieniowej po stronie prawej liczne pasma zwapnień o liniowym i łukowatym przebiegu , których układ jest częściowo równoległy i naśladuje zakręty kory mózgowej . Patologiczne zwapnienia zajmują obszar około 5x6 cm .

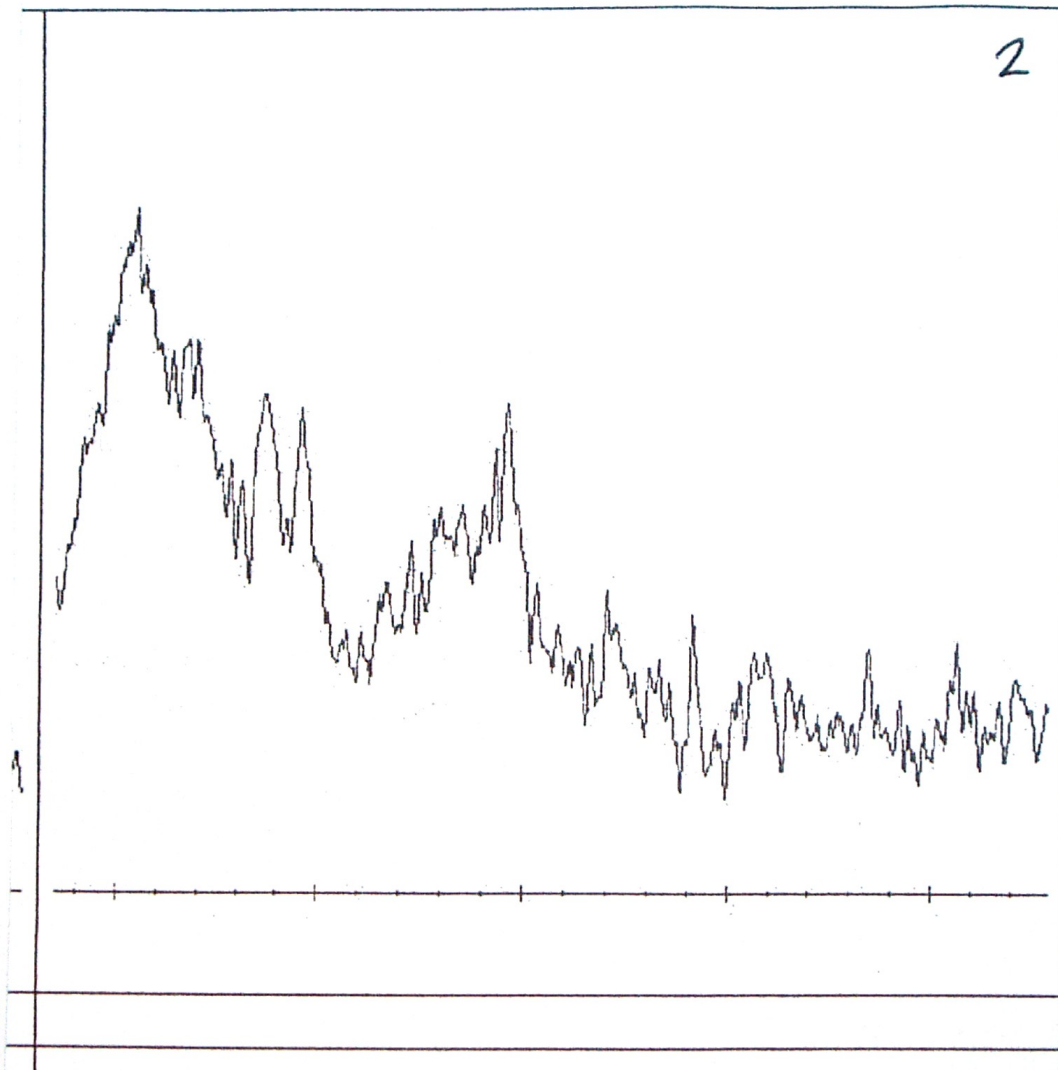


foto 26. K.E. nr historii NT 1183/02 . HMRS mózgowia .

Badanie HMRS wykonane w zakresie półkuli mózgu objętej procesem chorobowym wykazało :

- Spadek stężenia NAA/Cr co świadczy o zmniejszeniu się liczby neuronów lub zaburzeniu ich czynności .
- Wzrost stężenia Cho/Cr co świadczy o destrukcji mieliny .
- Wzrost stężenia mI/Cr co świadczy o wzroście liczby astrocytów .

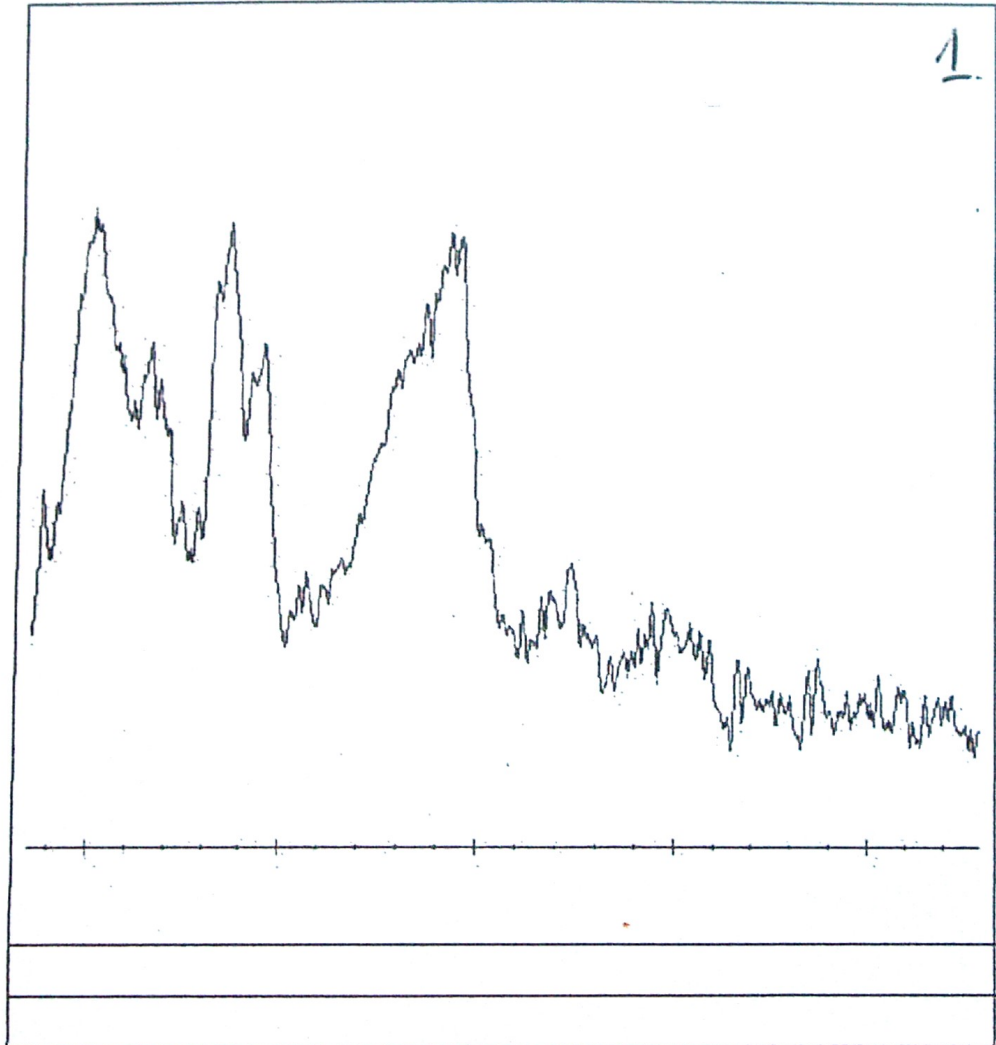
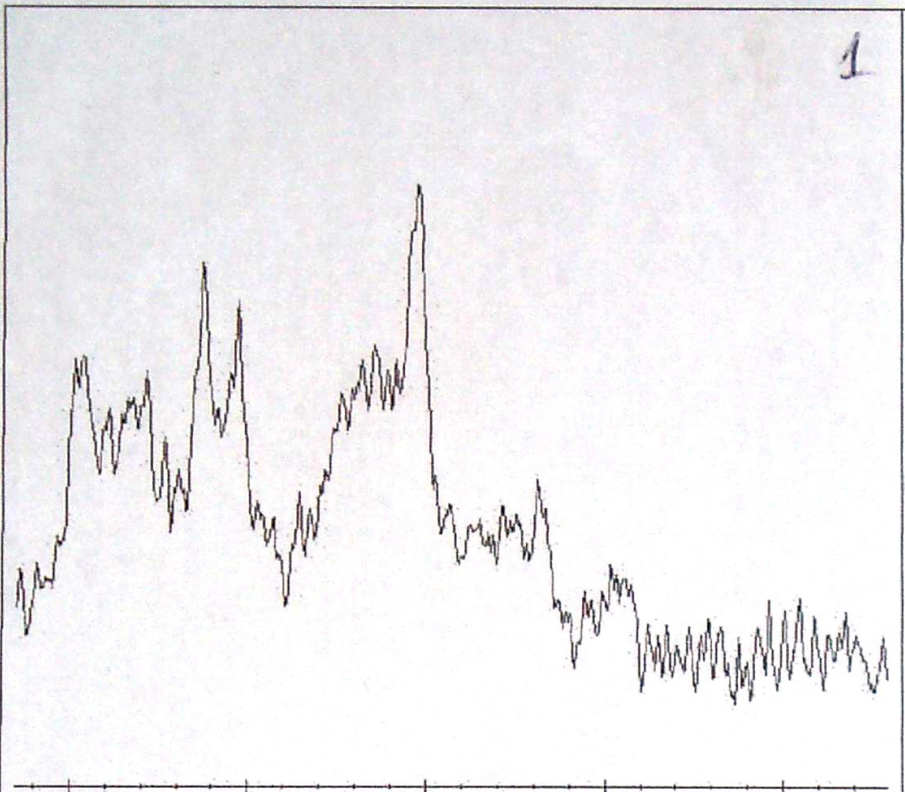
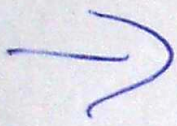


foto 27. K.P. – badana w warunkach ambulatoryjnych . HMRS mózgowia .

Badanie HMRS wykonane w zakresie półkuli mózgu zmienionej przez proces chorobowy wykazało :

- Spadek stężenia NAA/Cr - co świadczy o zmniejszeniu się liczby neuronów lub zaburzeniu ich czynności .
- Wzrost stężenia Cho/Cr - co świadczy o destrukcji mieliny .
- Wzrost stężenia mI/Cr - co świadczy o wzroście liczby astrocytów .

1



3

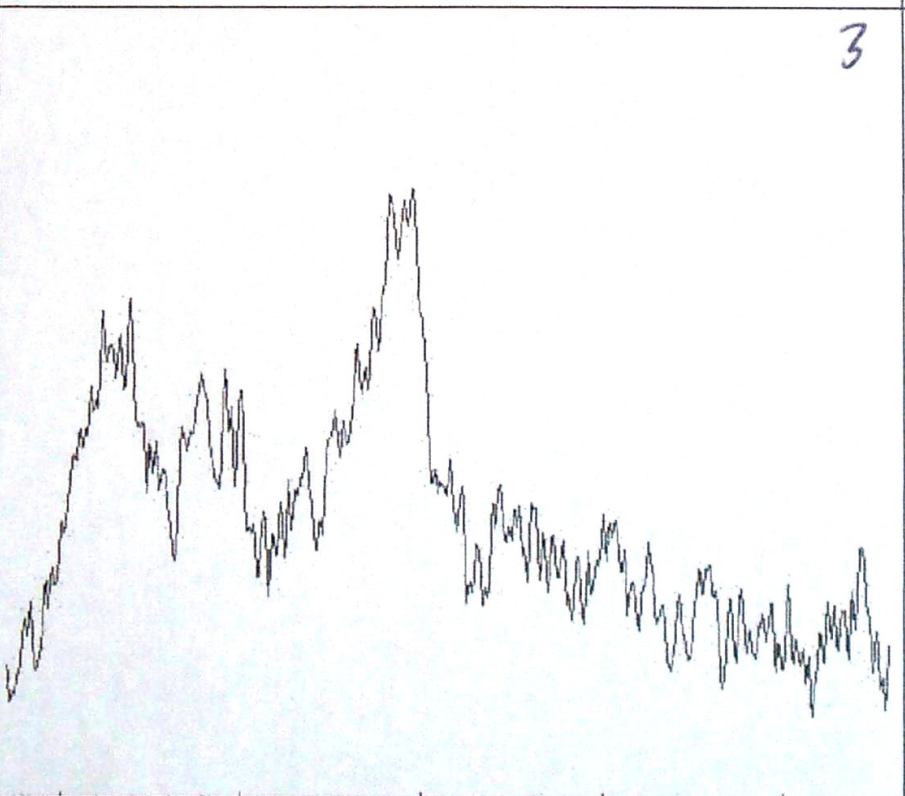
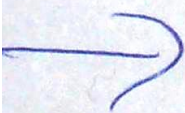


foto 28. W.P. II HMRS mózgowia

Badanie to wykazało obupółkulowe zmiany HMRS mózgowia takie jak :

- Spadek stężenia NAA/Cr -co świadczy o spadku ilości neuronów lub zaburzeniu ich czynności .
- Wzrost stężenia Lac/Cr – co świadczy o niedotlenieniu .
- Wzrost stężenia Lip/Cr – co świadczy o uszkodzeniu błon komórkowych .
- Wzrost stężenia Cho/Cr – co świadczy o destrukcji mieliny .
- Wzrost stężenia mI/Cr- co świadczy o wzroście liczby astrocytów .

18. PIŚMIENNICTWO

1. Akabane N , Hamanaka I : *Histopathological study of a case with glaucoma due to Sturge-Webersyndrome*. Jpn J Ophthalmol. 2003 , Mar-Apr 47(2): 151-7 .
2. Akpinar E : *The tram-track sign: cortical calcifications*. Radiology. 2004 , May 231(2): 515-6 .
3. Alexander GL : *Sturge-Weber syndrome* . W: Handbook of clinical neurology . Vinken PJ , Bruyn GW /red/. V.14 North Holland Publ. Amsterdam 1972 , 223-240 .
4. Alexander GL , Norman: *Sturge Weber syndrome* . J.Wright , Bristol 60 .
5. Alli SK , Adenuga OO i wsp. : *Sturge-Weber syndrome in a 56 year old woman : a case report* . Niger J Med. 2005 , Jule – Sep 14(3): 319-21 .
6. de Almeida AN , Marino R Jr i wsp. : *Factors of morbidity in hemispherectomies : surgical technique x pathology* . Brain Dev. 2006 , May 28(4): 215-22 .
7. Alper J , Holmes LB i wsp. : *Birthmarks with serious medical significance : nevocellular nevi , sebaceous nevi , and multiple cafe au lait spots* .J Pediatr. 1979 , Nov 95(5 Pt): 696-700 .
8. Ameli NO : *Hemispherectomy for the treatment of epilepsy and behavior disturbance* . Can J Neurol Sci. 1980 , Feb 7(1): 33-8 .
9. Arzimanoglou A , Andermann F i wsp. : *Sturge-Weber syndrome : indications and results of surgery in 20 patients* . Neurology . 2000 , Nov 28 ; 55(10): 1472-9 .
10. Arzimanoglou A , Aicardi J : *The epilepsy of Sturge-Weber syndrome : clinical features and treatment in 23 patients* . Acta Neurol Scand Suppl. 1992 , 140: 18-22 .
11. Avila JO , Radvany J i wsp. : *Anterior callosotomy as a substitute for hemispherectomy* . Acta Neurochir Suppl(Wien). 1980 , 30: 137-43 .
12. Awad AH , Mullaney PB i wsp. : *Glaucoma in Sturge-Weber syndrome* . J AAPOS 1999 , Feb 3(1): 40-5 .
13. Aylett SE , Neville BG i wsp. : *Sturge-Weber syndrome : cerebral haemodynamics during seizure activity* . Dev Med. Child Neurol. 1999 , Jul 41(7): 480-5 .
14. Bacin F , Bonnet M i wsp. : *Choroidal angioma and Sturge-Weber syndrome*.J Fr Ophtalmol. 1997 , 20(5): 405-7 .
15. Badalian LO , Kalinina LV i wsp. : *Hereditary angiomatosis with predominant lesion of the nervous system I. Sturge-Weber syndrome* . Pediatia. 1969 , Sep 48(9): 77-82 .
16. Baikoff G , Colin J i wsp. : *Sturge-Weber disease and glaucoma* .Bull Soc Ophtalmol Fr. 1980 , Apr-May 80(4-5): 395-7 .
17. Barath B , Voros E i wsp. : *Cerebral venous drainage via the ophthalmic vein in the Sturge-Weber syndrome* . Neuroradiology 1994 , May 36(4): 318-20.
18. Bebin EM , Gomez MR : *Prognosis in Sturge-Weber disease : comparison of unihemispheric and bihemispheric involvement* . I Child Neurol. 1998 , Jul 3(3): 181-4 .
19. Belli R , Delmar A i wsp. : *Sturge-Weber-Dimitri syndrome associated with Klippel-Trenaunay syndrome* . Med. Cutan Ibero Lat Am. 1980 , 8(1-3): 59-63 .
20. Belzunce A , Casellas M : *Complications in the evolution of haemangiomas and vascular malformations* . An Sist Saint Navar. 2004 , 27 Suppl 1 : 57-69 .
21. Bendl BJ , Bashir R i wsp. : *Sturge-Weber syndrome* .Cutis.1983 , Mar 31(3): 286-94 .
22. Benedikt RA , Brown DC i wsp. : *Sturge-Weber syndrome : cranial MR imaging with Gd-DTPA* . AJNR Am J Neuroradiol. 1993 , Mar-Apr14(2): 409-15 .
23. Bentson JR , Wilson GH i wsp. : *Cerebral venous drainage pattern od the Sturge-Weber syndrome* . Radiology . 1971 , Oct 101(1): 111-8 .
24. Berg BO : *Current concepts of neurocutaneous disorders* . Brain Dev. 1991 , 13(1): 9-20 .

25. Bernardczyk-Meller J , Pecold K : *Etiopathogenesis and treatment of glaucoma in Sturge-Weber syndrome*. Klin Oczna. 1993 , Mar-Apr 95(3-4):122-4.
26. Bianchine JW. : *Sturge-Weber syndrome (encephalofacial angiomatosis)* . Birth Defects Orig Artic Ser. 1971 , Jun 7(8): 312-3 .
27. Bioxeda P , de Misa RF i wsp. : *Facial angioma and the Sturge-Weber syndrome : a study of 121 cases* . Med. Clin(Barc) . 1993 , May 29; 101(1): 1-4 .
28. Boon P , Vandekerckhove T i wsp. : *Epilepsy surgery in Belgium , the Flemish experience* . Acta Neurol Belg. 1996 , Mar 96(1): 6-18 .
29. Boukobza M , Enjolras O i wsp. : *Sturge-Weber syndrome . The current neuroradiologic data* . J Radiol. 2000 , Jul 81(7): 765-71 .
30. Brenner RP , Sharbrough FW : *Electroencephalographic evaluation in Sturge-Weber syndrome* . Neurology. 1976 , Jul 26(7): 629-32 .
31. Burger PC , Vogel FS : *Cerebrovascular disease* . Am J Pathol. 1978 , Jul 92(1): 253-313 .
32. Bye AM , Matheson JM i wsp. : *Epilepsy surgery in Sturge-Weber syndrome*. Aust Paediatr J. 1989, Apr 25(2): 103-5 .
33. Cakirer S , Yagmurlu B i wsp. : *Sturge-Weber syndrome : diffusion magnetic resonance imaging and proton magnetic resonance spectroscopy findings* . Acta Radiol. 2005 , Jul 46(4): 407-10 .
34. Campistol Plana J , Lopez Castillo J i wsp. : *Magnetic resonance ++ with gadolinium in Sturge-Weber syndrome* . An Esp Pediatr. 1993 , Jul 39(1): 33-6 .
35. Carson BS , Javendan SP i wsp. : *Hemispherectomy : a hemidecortication approach and review of 52 cases* J Neurosurg. 1996 , Jun 84(6): 903-11 .
36. Mc Caughan B , Ouvrier RA i wsp. : *The value of the brain scan and cerebral arteriogram in the Sturge-Weber syndrome* . Proc Aust Assoc Neurol. 1975 , 12: 185-90 .
37. Celebi S , Alagoz G i wsp. : *Ocular findings in Sturge-Weber syndrome* . Eur J Ophthalmol. 2000 , Jul-Sep 10(3): 239-43 .
38. Chabriant H , Pappata S i wsp. : *Sturge-Weber angiomatosis responsible for hemiplegia without cerebral infarction in term pregnancy* . Rev Neurol (Paris) 1996 , Aug-Sep 152(8-9): 536-41 .
39. Chapieski L , Friedman A i wsp. : *Psychological functioning in children and adolescents with Sturge-Weber syndrome* . J Child Neurol. 2000 , Oct 15(10) : 660-5 .
40. Chen TC , Young LH : *Sturge-Weber syndrome (choroidal hemangioma and glaucoma)* . J Pediatr Ophthalmol Strabismus. 2005 , Sept-Oct 42(5): 320 .
41. Chiummariello S , Mezzana P i wsp.: *The use of laser and Varioscope in the management of hemangiomas and vascular malformations* . Acta Chir Plast. 2006, 48(1): 20-5 .
42. Cheunung D , Grey R i wsp. : *Circumscribed choroidal haemanangioma in a patient with Sturge-Weber syndrome* . Eye. 2000 , Apr 14(Pt 2): 238-40 .
43. Di Chiro G , Lindgren E : *Radiographic findings in 14 cases of Sturge-Weber syndrome* . Acta Radiol. 1951 , May-Jun , 35(5-6): 387-99 .
44. Chiron C , Raynaud C i wsp. : *Regional cerebral blood flow by SPECT imaging in Sturge-Weber disease: an aid for diagnosis* . J Neurol Neurosurg Psychiatry . 1989 , Dec 52(12): 1402-9 .
45. Chlopicki K , Rzewuska-Szatkowska M : *Case of Sturge-Weber syndrome* . Psychiatr Pol. 1972 , Mar-Apr 6(2): 215-8 .
46. Chungani HT : *The use of positron emission tomography in the clinical assessment of epilepsy* . Semin Nucl Med. 1992 , Oct 22(4): 247-53 .
47. Cohen MM Jr : *Mental deficiency , alterations in performance , and CNS abnormalities in overgrowth syndromes* . Am J Med. Genet C Semin MedGenet. 2003 , Feb 15:117(1): 49-56 .
48. Coley SC , Britton J i wsp. : *Status epilepticus and venous infarction in Sturge-Weber syndrome* . Childs Nerv Syst. 1998 , Dec 14(12): 693-6 .
49. Comi AM : *Advances in Sturge-Weber syndrome* . Curr Opin Neurol. 2006 , Apr 19(2): 124-8 .
50. Comi AM : *Pathophysiology of Sturge-Weber syndrome* . J Child Neurol. 2003 , Aug 18(8): 509-16 .

51. Dahan D , Fenichel GM i wsp. : *Neurocutaneous syndromes* . Adolesc Med. 2002 , Oct 13(3): 495-509 .
52. Devlin AM , Cross JH i wsp. : *Clinical outcomes of hemispherectomy for epilepsy in childhood and adolescence* . Brain. 2003 , Mar126(Pt 3): 556-66 .
53. Dębicka A , Adamczak P : *A case of hereditary Sturge-Weber syndrome (author`s transl)*. Klin Oczna . 1979 , Sep 81(9): 541-2 .
54. Diaconu G , Grigore I i wsp. : *Neurocutaneous syndromes and epilepsy . Report of 23 cases and review of the literature* . Rev Med. Chir Soc Med. Nat Iasi. 2004 , Jul-Sep 108(3): 575-9 .
55. Dockx L : *Sturge-Weber syndrome with basocellular epithelioma* . Arch Belg Dermatol Syphiligr. 1956 , Dec 12(3): 314-5 .
56. Duncan DB , Herholz K i wsp. : *Regional cerebral blood flow and metabolism in Sturge-Weber disease* . Clin Nucl Med. 1995 , Jun 20(6): 522-3 .
57. Dyken PR : *Sturge-Weber disease : facial features of pediatric neurologic syndromes* . J Child Neurol. 1999 , Feb 14(2): 82 .
58. Enjolras O , Riche MC i wsp. : *Facial port-wine stains and Sturge-Weber syndrome* . Pediatrics. 1985 , Jul 76(1): 48-51 .
59. Feller L , Lemmer J : *Encephalotrigeminal angiomatosis* . SADJ. 2003 , Oct 58(9): 370-3 .
60. Feng YK , Yang YC : *Sturge-Weber syndrome : a report of 22 cases* . Chin Med. J (Engl). 1980 , Oct 93(10): 697-708 .
61. Fernandez-Melo R , Lopez-Flores G i wsp. : *The diagnosis of arteriovenous malformations of the brain* . Rev Neurol. 2003 , Nov 1-15:37(9): 870-8 .
62. Fishman MA , Baram TZ : *Megalencephaly due to impaired cerebral venous return in a Sturge-Weber variant syndrome* . J Child Neurol. 1986, Apr 1(2):115-8.
63. Francois J : *Difficulties in genetic counseling in phakomatosis* . J Gent Hum. 1975 , Mar 23(1): 17-27 .
64. Fritsch G , Ladurner G i wsp. : *Cerebro vascular diseases in childhood-etiology , clinical aspects and prognosis* , Fortschr Neurol Psychiatr. 1986 , Feb 54(2): 47-53 .
65. Fritsch G , Sacher M i wsp. : *Clinical aspects and course of Sturge-Weber syndrome in childhood* . Monatsschr Kinderheilkd. 1986, May 134(5): 242-5 .
66. Fukuyama Y , Tsuchiya S : *A study on Sturge-Weber syndrome . Report of a case associated with infantile spasms and electroencephalographic evolution in five cases* . Eur Neurol. 1979 , 18(3): 194-204 .
67. Gaindolfi E , Scotti G i wsp. : *The Sturge-Weber syndrome . Tomodensitometric diagnosis* . Radio Med.(Torino). 1982 , Jan-Feb: 68(1-2): 61-6 .
68. Garcia JC , Roach ES i wsp. : *Recurrent thrombotic deterioration in the Sturge-Weber syndrome* . Childs Brain. 1981 , 8(6): 427-33 .
69. Garcia Muret MP , Puig L i wsp. : *Hypomelanosis of Ito with Sturge-Weber syndrome-like leptomeningeal angiomatosis* . Pediatr Dermatol. 2002 , Nov-Dec 19(6): 536-40 .
70. Gardiner PA : *Eye lesions of the Sturge-Weber syndrome* . Dev Med. Child Neurol. 1963 , Dec 27: 647-8 .
71. Georgiev I , Bojinova V i wsp. : *Clinical multiplicity of cerebrovascular disorders in childhood* . Psychiatr Neurol Med. Psychol(Leipz). 1990. Dec 42(12): 744-54 .
72. Garfinkle TJ , Handler SD : *Hemangiomas of the head and neck in children- a guide to mangament* . J Otolaryngol. 1980 , Oct 9(5): 439-50 .
73. Gilly R , Lapras C i wsp. : *Sturge-Weber-Krabbe disease . Notes on 21 cases* . Pediatrie. 1977 , Jan-Feb 32(1): 45-64 .
74. Gościński I : *Bezpośrednie i odległe wyniki leczenia naczynek mózgu i Zespołu Sturge-Webera w świetle obserwacji klinicznych i encefalograficznych* . Rozprawa habilitacyjna . Krakowska Akademia Medyczna . Kraków 1976 .
75. Gościński I : *Early and late therapeutic results in brain angiomas and Sturge-Weber syndrome in the light of clinical and electroencephalographic studies* . Neurol Neurochirur Pol. 1977 , Jul-Aug 11(4): 461-4 .
76. Gościński I , Kunicki A : *On surgical treatment of Sturge-Weber syndrome* . Acta Med. Pol. 1972 , 13(2): 229-36 .

77. Gościński I , Lopatkiewicz J : *Mental capability in patients with Sturge-Weber syndrome* . Folia Med. Cracov. 1977 , 19(1): 39-55 .
78. Green RC , Adler JR , Erba.G wsp. : *Epilepsy surgery in children* . J Child Neurol. 1988 , Jul 3(3): 155-66 .
79. Green JR , Foster J i wsp. : *Encephalotrigeminal angiomas (Sturge-Weber syndrome): with particular reference to the roentgenological aspects before and after neurosurgery* . Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med. 1950 , Sep 64(3): 391-8 .
80. Griffiths PD : *Sturge-Weber syndrome revisited : the role of neuroradiology* . Neuropediatrics.1996 , Dec 27(6): 284-94 .
81. Hata D , Isu T i wsp. : *Intraoperative electrocorticography and successful focus resection in a case of Sturge-Weber syndrome* . Seizure 1998 ,Dec 7(6) ,505-8 .
82. Hellman D , Dickerson WW : *Electroencephalographic studies of seven cases of Sturge-Weber syndrome* . Rev Neurol(Paris). 1952 , 87(2): 211-3 .
83. Hirsch E , Arzimanoglou A : *Children with drug- resistant partial epilepsy : criteria for the identification of surgical candidates* . Rev Neurol(Paris).2004 , Jun 160 Spec. No 1: 5 S210-9 .
84. Hofmeister C , Stapf C i wsp. : *Demographic , morphological and clinical characteristics of 1289 patients with brain arteriovenous malformation* . Stroke. 2000 , Jun 31(6): 1307-10 .
85. Hoffman HJ , Hendrick EB i wsp. : *Hemispherectomy for Sturge-Weber syndrome* . Childs Brain. 1979 , 5(3): 233-48 .
86. Hollerhage HG : *Neurosurgical treatment of cerebral arteriovenous malformations* . Neurochirurgia(Stuttg). 1988 , Sep 31(5): 139-43 .
87. Holmes GL : *Surgery for intractable seizures in infancy and early childhood* . Neurology. 1993 , Nov 43(11 Suppl 5): S 28-37 .
88. Horita H , Nozaki H i wsp. : *Single photon emission computed tomography of the brain in Sturge-Weber syndrome using N-isopropyl-p-[123I] iodoamphetamine—a comparative study with X-ray computed tomography* . No To Hattatsu. 1990. Jul 22(4): 341-8 .
89. Huiskamp EA , Muskens RP i wsp. : *Diffuse choroidal haemangioma in Sturge-Weber syndrome treated with photodynamic therapy under general anaesthesia* . Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol. 2005 , Jul 243(7): 727-30 .
90. Hussain MS , Emery DJ i wsp. : *Sturge-Weber syndrome diagnosed in a 45-year-old man* . CMAJ. 2004 , May 25;170(11): 1672 .
91. Ito M , Sato K : *Sturge-Weber disease : operative indications and surgical results* . Brain Dev. 1990 , 12(5): 473-7 .
92. Jacobs AH : *Vascular nevi* . Pediatr Clin North Am.1983 , Jun 30(3):465-82 .
93. Jancar J : *Neurocutaneous disorder and mental functioning . The Blake March Lecture for 1974 , delivered before the Royal College of Psychiatrists , 4 February 1974* . Br J Psychiatry. 1975, Feb 126: 105-113 .
94. Jansen FE , van der Worp HB i wsp. : *Sturge-Weber syndrome and paroxysmal hemiparesis : epilepsy or ischaemia ?* Dev Med. Child Neurol. 2004 , Nov 46(11): 783-6 .
95. Jansen FE , van Huffelen AC i wsp. : *Diazepam-enhanced beta activity in Sturge-Weber syndrome : its diagnostic significance in comparison with MRI* . Clin Neurophysiol. 2002 , Jul 113(7): 1025-9 .
96. Jellinger K : *Vascular malformations of the central nervous system: a morphological overview* , Neurosurg Rev. 1986 , 9(3): 177-216 .
97. Jorgensen JS , Guthoff R : *The role of episcleral venous pressure in the development of secondary glaucomas* .Klin Monatsbl Augenheilkd. 1988 , Nov 193(5): 471-5 .
98. Jozwiak S , Kasprzyk-Obara J i wsp. : *Phacomatoses: structural substrate of epilepsy* > Neurol Neurochir Pol. 2000 , 34 Suppl 1:243-51 .
99. Kadyi ST : *Naevus flameus faciei et glaucoma invenite* . Klinika Oczna. 1929 ,3-4 ,176-8 .
100. Kalaitzi CK , Sakkas D : *Brief psychotic disorder associated with Sturge-Weber syndrome* . Eur Psychiatry. 2005 , Jun 20(4): 356-7 .
101. Kasamo S , Kobayashi E i wsp. : *A case of cerebral venous angioma as an epileptogenic lesion detected by CT scan and surgically treated (author's transl)* . Neurol Med. Chir(Tokyo). 1980 , Aug 20(8): 865-73 .

102. Kelley TM , Hatfield LA i wsp. : *Quantitative analysis of cerebral cortical atrophy and correlation with clinical severity in unilateral Sturge-Weber syndrome* . J Child Neurol. 2005 , Nov 20(11): 867-70 .
103. Khanna A : *Sturge-Weber syndrome* . Hosp Med. 1999 , Feb 60(2): 146 .
104. Kihiczak NI , Schwartz RA i wsp. : *Sturge-Weber syndrome* . Cutis.2000 , Mar 65(3): 133-6 .
105. Klessinger S , Christ B : *Axial structures control laterality in the distribution pattern of endothelial cells* . Ant Embryol(Berl) 1996 , 193(4): 319-30 .
106. Koraszewska-Matuszewska B , Samochowiec – Donocik E i wsp. : *Occurrence of glaucoma in phakomatosis* . Klin Oczna. 1994 , Jun-Jul 96(6-7): 228-32 .
107. Kossoff EH , Buck G i wsp. : *Outcomes of 32 hemispherectomies for Sturge-Weber syndrome worldwide* . Neurology. 2002 , Dec 10;59(11): 1735-8 .
108. Kotagal P , Rothner AD : *Epilepsy in the setting of neurocutaneous syndromes* . Epilepsia. 1993 , 34 Suppl 3:S 71-8 .
109. Koval` Glu , Vasil`ev NA : *Roentgen diagnosis of Sturge-Weber syndrome* . Vrach Delo. 1973 , Oct 10: 125-7 .
110. Kramer U , Kahana E i wsp. : *Outcome of infants with unilateral Sturge-Weber syndrome and early onset seizures* . Dev Med. Child Neurol. 2000 , Nov 42(11): 756-9 .
111. Kranemann CF , Pavlin CJ i wsp. : *Ultrasound biomicroscopy in Sturge-Weber-associated glaucoma* . Am J Ophthalmol. 1998 , Jan 125(1): 119-21 .
112. Kurtz SN , Melamed S i wsp. : *Cataract and intraocular lens implantation after remote trabeculectomy for Sturge-Weber syndrome* . J Cataract Refract Surg. 1993 , Jul 19(4): 539-41 .
113. Kuster W , Happle R : *Neurocutaneous disorders in children* . Curr Opin Pediatr. 1993 , Aug 5(4): 436-40 .
114. Kwiatkowska-Kawecka Z : *A case of Sturge-Weber syndrome* . Klin Oczna. 1965 , 34: 419-23 .
115. Lam SM , Williams EF : *Practical considerations in the treatment of capillary vascular malformations or port wine stains* . Facial Plast Surg. 2004 , Feb 20(1): 71-6 .
116. Latkowski IT , Wysocki MS i wsp. : *Own clinical experience in treatment of port-wine stain with KTP 532 nm laser* . Wiad Lek. 2005 , 58(7-8): 391-6 .
117. Laufer L , Cohen A : *Sturge-Weber syndrome associated with a large left hemispheric arteriovenous malformation* . Pediatr Radiol. 1994 , 24(4): 272-3 .
118. Leaute-Labreze C , Boralevi F i wsp. : *Pulsed dye laser for Sturge-Weber syndrome* . Arch Dis Child. 2002 , Nov 87(5): 434-5 .
119. Lee JS , Asano E i wsp.: *Sturge-Weber syndrome : correlation between clinical course and FDG PET findings* . Neurology . 2001 Jul 24; 57(2): 189-95 .
120. Lee S : *Psychopathology in Sturge-Weber syndrome* . Can J Psychiatry . 1990 . Nov 35(8): 674-8 .
121. Lee S : *Sturge-Weber syndrome –a forgotten condition* . Aust N Z J Psychiatry . 1992 Jun 26(2): 322 .
122. Leung AK , Lowry RB : *Klippel-Trenaunay and Sturge-Weber syndrome with extensive Mongolian spots , hypoplastic larynx and subglottic stenosis* . Clin Exp Dermatol. 1988 , Mar 13(2): 128-32 .
123. Lin DD , Barker PB i wsp. : *Dynamic MR perfusion and proton MR spectroscopic imaging in Sturge-Weber syndrome : correlation with neurological symptoms* . J Magn Reson Imaging. 2006 , Aug 24(2): 274-81 .
124. Lin DD , Barker PB i wsp. : *Early characteristics of Sturge-Weber syndrome shown by perfusion MR imaging and proton MR spectroscopic imaging* . AJNR Am J Neuroradiol. 2003 , Oct 24(9): 1912-5 .
125. Liu S , An N i wsp. : *Pediatric intractable epilepsy syndromes : Reason for early surgical intervention* . Brain Dey 2006 , Aug 21 .
126. Mancardi GL : *Clinical aspects of cerebral arteriovenous malformations* . Minerva Med. 1986 , Jun 16; 77(25): 1153-6 .
127. Mahmood A , Dujovny M i wsp. : *Sturge-Weber-Dimitri disease ? In association with an astrocytoma* . Acta Neurochir(Wien). 1991 , 110(1-2): 87-9 .

128. Majchrzak H , Dragan T : *Risk of hemorrhage and size of hematoma in patients with cerebral arteriovenous malformations* . Neurol Neurochir Pol. 2000 , Sep-Oct 34(5): 909-17 .
129. Mandal AK , Gupta N : *Patients with Sturge-Weber syndrome* . Ophthalmology. 2004 , Mar 111(3): 606 .
130. Maria BL , Neufeld BA i wsp.: *Central nervous system structure and function in Sturge-Weber syndrome : evidence of neurologic and radiologic progression* . J Child Neurol.1998 , Dec 13(12): 606-18 .
131. Marini D , Bonavia L i wsp. : *Sturge-Weber syndrome . Clinico-therapeutic study of 107 patients* . G Ital Dermatol Venereol. 1988 , Dec 123(12): 661-3 .
132. Mariotti P , Iuvone L i wsp. : *Linguistic and non-linguistic abilities in a patient with early left hemispherectomy* . Neuropsychologia . 1998 . Dec 36(12): 1303-12 .
133. Marti-Bonmati L , Menor F i wsp. : *Diagnosis of Sturge-Weber syndrome : comparison of the efficacy of CT and MR imaging in 14 cases* . AJR Am J Roentgenol. 1992 , Apr 158(4): 867-71.
134. Marti-Bonmati L , Menor F i wsp. : *The Sturge-Weber syndrome : correlation between the clinical status and radiological CT and MRI findings* . Childs Nerv Syst. 1993 , Apr 9(2): 107-9 .
135. McIntosh C , Dehkarghani F : *The neurocutaneous syndromes: diagnosis and management for the primary care pediatrician* . J Ark Med. Soc. 1984 , Dec 81(7): 354-60 .
136. Midorikawa T , Ohta J : *Case of Sturge-Weber disease in an adult showing abnormal angiographic features of the cerebral venous system* . Rinsho Shinkeigaku. 1976 , Mar 16(3): 228-34 .
137. MirandaMallea J ,Guemes Heras I i wsp. : *Sturge-Weber syndrome : experience with 14 cases* . An Esp Pediatr. 1997 , Feb 46(2): 138-42 .
138. Mirowski GW , Liu AA i wsp. : *Sturge-Weber syndrome* . J Am Acad Dermatol. 1999 , Nov 41(5 Pt 1): 772- 3 .
139. Moniuszko-Codrow A , Sulestrowska H : *On the beneficial effect of neurosurgical treatment on character disorders in Sturge-Weber syndrome* . Psychiatr Neurol(Basel). 1966 , 151(1): 15-25 .
140. Moore GL , Slovis TL i wsp. : *Proton magnetic resonance spectroscopy in children with Sturge-Weber syndrome* . J Child Neurol. 1998 , Jul 13(7): 332-5 .
141. Moritake K , Handa H i wsp. : *Venous angiomas of the brain* , Surg Neurol. 1980 , Aug 14(2): 95-105 .
142. Morlet N , Goldberg I : *Sturge-Weber syndrome and secondary glaucoma* . Aust N Z J Ophthalmol. 1993 , Nov 21(4): 271-2 .
143. Muller RA , Chugani HT i wsp. : *Language and motor functions activate calcified hemisphere in patients with Sturge-Weber syndrome : a positron emission tomography study* . J Child Neurol. 1997 , Oct 12(7): 431-7 .
144. Nathan N , Thaller SR : *Sturge-Weber syndrome and associated congenital vascular disorders : a review* . J Craniofac Surg. 2006 , Jul 17(4): 724-8 .
145. Nelson JS : *The neuropathology of selected neurocutaneous diseases* . Semin Pediatr Neurol. 1995 , Sep 2(3): 192-9 .
146. Niedermeyer E : *Epilepsies in childhood : differential diagnosis of their forms and courses (author`s transl)*. EEG EMG Z Elektroenzephalogr Elektromyogr Verwandte Geb. 1976 , Mar 7(1): 21-33 .
147. Norman MG , Schoene WC : *The ultrastructure of Sturge-Weber disease* . Acta Neuropathol(Berl). 1977 , Mar 31;37(3): 199-205 .
148. Norris JS , Valiante TA i wsp. : *A simple relationship between radiological arteriovenous malformation hemodynamics and clinical presentation : a prospective , blinded analysis of 31 cases* . J Neurosurg. 1999 , Apr 90(4): 673-9 .
149. Ogunmekan AO , Hwang PA i wsp. : *Sturge-Weber-Dmitri disease : role of hemispherectomy in prognosis*. Can J Neurol Sci. 1989 , Feb 16(1): 78-80 .
150. Ohara S , Morioka T i wsp. : *An operated case of intractable occipital lobe epilepsy associated with calcification in the occipital lobe* . No To Shinkei.1997 , Oct 49(10): 925-30 .
151. Oi S , Yamanda H i wsp. : *Incidence and characteristics of cerebrovascular disorders in children—critical analysis of 120 cases experienced at a children`s general hospital* . No Shinkei Geka. 1986 , Feb 14(2): 161-8 .

152. Olivercrona H : *Surgery of arteriovenous aneurysms and vascular tumors of the brain* . G Psychiatr Neuropatol. 1953 , 81(4): 870-1 .
153. Ordyniec J : *Neurocutaneous syndromes in children—Sturge-Weber syndrome* . Pediatr Pol. 1977 , Jul 52(7): 789-93 .
154. Owen LG , Hanno R : *Neurocutaneous syndromes* . Cutis 1978 , Jun 21(6): 848-51 .
155. Paller AS : *The Sturge-Weber syndrome* . Pediatr Dermatol. 1987 , Dec 4(4): 300-4 .
156. Pascual-Castroviejo I : *Ocular enhancement in Sturge-Weber syndrome* . AJNR Am J Neuroradiol. 1997 , May 18(5): 993 .
157. Pascual-Castroviejo I , Diaz-Gonzales C i wsp. : *Sturge-Weber syndrome : study of 40 patients* . Pediatr Neurol. 1993 , Jul–Aug 9(4): 283-8 .
158. Pascual-Castroviejo I , Roche Herrero MC i wsp. : *Sturge-Weber syndrome . Findings in 22 infantile cases (author's transl)*. An Esp Pediatr. 1978 , Apr 11(4): 281- 94 .
159. Peterman AF i wsp. : *Encephalotrigeminal angiomatosis /Sturge-Weber disease/* . JAMA. 1958 , 18 , 167 , 2169-2176 .
160. Pfund Z , Kagawa K i wsp. : *Quantitative analysis of gray-and white-matter volumes and glucose metabolism in Sturge-Weber syndrome* . J Child Neurol. 2003, Feb. 18(2): 119-26 .
161. Powell J. : *Update on hemiomas and vascular malformations* . Curr Opin Pediatr. 1999 , Oct 11(5): 457-63 .
162. Printon F , Chiron C i wsp. : *Early single photon emission computed tomography in Sturge-Weber syndrome* . J Neurol Neurosurg Psychiatry. 1997 , Nov 63(5): 616-21 .
163. Probst FB : *Vascular morphology and angiographic flow patterns in Sturge-Weber angiomatosis : facts , thoughts and suggestions* . Neuroradiology . 1980 , 20(2): 73-8 .
164. Rappaport ZH : *Corpus callosum section in the treatment of intractable seizures in the Sturge-Weber syndrome* . Childs Nerv Syst. 1998 , Aug 4(4): 231-2 .
165. Rasmussen T : *Relative significance of isolated infantile convulsions as a primary cause of focal epilepsy* Epilepsia . 1979 , Aug 20(4): 395-401 .
166. Recupero SM , Abdolrahimzadeh S i wsp. : *Sturge-Weber syndrome associated with naevus of Ota* . Eye . 1998 , 12(Pt 2): 212-3 .
167. Reid DE , Maria BL i wsp. : *Central nervous system perfusion and metabolism abnormalities in Sturge-Weber syndrome* . J Child Neurol. 1997 , Apr12(3): 218-22 .
168. Riela AR , Stump DA i wsp. : *Regional cerebral blood flow characteristics of the Sturge-Weber syndrome* . Pediatr Neurol. 1985 , Mar-Apr 1(2): 85-90 .
169. Rimon R , Katila O : *Two cases of the Sturge-Weber syndrome* . Br J Psychiatry. 1966 , Jul 112(488): 709-11 .
170. Roach ES , Riela AR i wsp. : *Sturge-Weber syndrome: recommendations for surgery* . J Child Neurol. 1994 Apr 9(2): 190-2 .
171. Roach ES : *Diagnosis and management of neurocutaneous syndromes* . Semin Neurol. 1988 Spring8(1): 83-96 .
172. Di Rocco C , Tamburrini G : *Sturge-Weber syndrome* . Childs Nerv Syst. 2006 , Aug 22(8): 909-21 .
173. Rosen I , Salford L i wsp. : *Sturge-Weber disease-neurophysiological evaluation of a case with secondary epileptogenesis , successfully treated with lobe-ectomy* . Neuropediatrics. 1984 , May 15(2): 95-8 .
174. Rosenbaum LJ : *Glaucoma in Sturge-Weber syndrome* . Birth Defects Orig Artic Ser. 1982 , 18(6): 645-9 .
175. Sanghvi JP , Rajadhyaksha SB i wsp. : *Spectrum of congenital CNS malformations in pediatric epilepsy* . Indian Pediatr 2004 , Aug 41(8): 831-8 .
176. Saricaoglu MS , Guven D i wsp. : *An unusual case of Sturge-Weber syndrome in association with phakomatosis pigmentovascularis and Klippel-Trenaunay-Weber syndrome* . Retina. 2002 , Jun 22(3): 368-71 .
177. Schnyder UW : *Skin manifestations in nervous system diseases . New dermatological data of neurological interest* . Med. Welt. 1978 , Feb17; 29(7): 265-7 .

178. Scott IU , Alexandrakis G i wsp. : *Diffuse and circumscribed choroidal hemangiomas in a patient with Sturge-Weber syndrome* . Arch Ophthalmol. 1999 , Mar 117(3): 406-7 .
179. Shields WD : *Catastrophic epilepsy in childhood* . Epilepsja 2000 ;41 Suppl2: S2-6 .
180. Shriner DL , Wagner RF Jr i wsp. : *Informed consent and risk management in dermatology : to what extent do dermatologist disclose alternate diagnostic and treatment options to their patients ?* J Contemp Health Law Policy . 1992 Spring 8: 137-62 .
181. Sijens PE , Gieteling EW i wsp. : *Diffusion tensor imaging and magnetic resonance spectroscopy of the brain in a patient with sturge-weber syndrome* . Acta Radiol. 2006 , Nov 47(9): 972-6 .
182. Singh AD , Kaiser PK i wsp. : *Choroidal hemangioma* . Ophthalmol Clin North Am. 2005 , Mar 18(1): 151-61 .
183. Sonoda H , Yoshida A i wsp. : *Venous angioma with an arterial component and an associated aneurysm . Case report* . Neurol Med. Chir(Tokyo). 1988 , Aug 28(8): 838-42 .
184. Stapf C , Khaw AV i wsp. : *Effect of age on clinical and morphological characteristics in patients with brain arteriovenous malformation* . Stroke. 2003 , Nov 34(11): 2669-70 .
185. Stockes JJ : *The ocular manifestations of the Sturge-Weber syndrome* . South Med. J 1957 , Jan 50(1): 82-9 .
186. Stranzinger E , Huisman TA : *Sturge-Weber syndrome : Early manifestation and visualisation of disease course* . Radiologe. 2006 , Oct 7 .
187. Sugimoto T , Otsubo H i wsp. : *Outcome of epilepsy surgery in the first three years of life* . Epilepsia . 1999 , May 40(5): 560-5 .
188. Sujansky E , Conradi S : *Sturge-Weber syndrome : age of onset of seizures and glaucoma and the prognosis for affected children* . J Child Neurol. 1995 , Jan 10(1): 49-58 .
189. Sujansky E , Conradi S : *Outcome of Sturge-Weber syndrome in 52 adults* . Am J Med. Genet. 1995 , May 22 ; 57(1): 35-45 .
190. Sulestrowska H , Billewicz O : *Case of Sturge-Weber disease with organic character disorder* . Neurol Neurochir Psychiatr Pol. 1958 , Jan-Feb 8(1): 121-6 .
191. Sullivan TJ , Clarke MP i wsp. : *The ocular manifestations of the Sturge-Weber syndrome* . J Pediatr Ophthalmol Strabismus 1992 , Nov-Dec 29(6): 349-56 .
192. Szymczykowa B , Sychlowy A i wsp. : *Meningo-oculo-facial angiomatosis . Sturge-Weber-Krabbe syndrome* . Przegl Dermatol. 1979 , Nov-Dec 66(6): 689-95 .
193. Takeshita K : *In search of the classics: Sturge-Weber syndrome* . 2 , NoTo Hattatsu 1986 , Mar 18(2): 149-59 .
194. Taylor RH , Ainsworth JR i wsp. : *The epidemiology of pediatric glaucoma : the Toronto experience* . J AAPOS 1999 , Oct 3(5): 308-15 .
195. Thomas-Sohl KA , Vaslow DF i wsp. : *Sturge-Weber syndrome : a review* . Pediatr Neurol. 2004 , May 30(5): 303-10 .
196. Tiacci C , D'Allesandro P i wsp. : *Epilepsy with bilateral occipital calcifications : Sturge-Weber variant or a different encephalopathy ?* Epilepsja . 1993 , May-Jun 34(3): 528-39 .
197. Tönnis W , Lange-Cosack H : *Clinical aspects , surgical treatment and prognosis of arteriovenous angioma of brain and meninges* . Dtsch Z Nervenheilkd. 1953 , 170(6): 460-83 .
198. Tournut P , Turjman F i wsp. : *MRI in Sturge-Weber syndrome* . J Neuroradiol. 1992 , Dec 19(4): 285-92 .
199. Tuxhorn IE , Pannek HW: *Epilepsy surgery in bilateral Sturge-Weber syndrome*. Pediatr. Neurol. 2002 , May 26(5): 394-7 .
200. Uram M , Zubillaga C : *The cutaneous manifestations of Sturge-Weber syndrome* . J Clin Neurophthalmol. 1982 , Dec 2(4): 245-8 .
201. Urbanik A : *Ocena procesu starzenia się mózgu metodą protonowej spektroskopii rezonansu magnetycznego* . Rozprawa habilitacyjna . Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego , Kraków 2002 .

202. Vargha-Khadem F , Carr LJ i wsp. : *Onset of speech after left hemispherectomy in a nine-year old boy* . Brain. 1997 , Jan 120(Pt 1):159-82 .
203. Vassella F : *Epileptic manifestations of cerebrovascular origin in children*. Schweiz Rundsch Med. Prax. 1984 , Jun 12: 73(24): 759-63 .
204. Verity CM , Strauss EH i wsp. : *Long-term follow-up after cerebral hemispherectomy : neurophysiologic , radiologic and psychological findings* .Neurology 1982 . Jun 32(6): 629-639 .
205. Verma L , Kumar A i wsp. : *Iris neovascularization in Sturge-Weber syndrome* . Indian J Ophthalmol. 1991 , Apr-Jun 39(2): 82-3 .
206. Vilela PF : *Sturge-Weber syndrome revisited . Evaluation of encephalic morphological changes with computerized tomography and magnetic resonance* . Acta Med. Port. 2003 , May-Jun 16(3): 141-8 .
207. Ville D , Enjolras O : *Prophylactic antiepileptic treatment in Sturge-Weber disease* . Seizure. 2002 , Apr 11(3): 145-50 .
208. Vinning EP , Freeman JM i wsp. : *Why would you remove half a brain ? The outcome of 58 children after hemispherectomy – the Johns Hopkins experience : 1968-1996* . Pediatrics. 1997 , Aug 100(2 Pt 1): 163-71 .
209. Vogl TJ , Stemmler J i wsp. : *MR and MR angiography of Sturge-Weber syndrome* .AJNR Am J Neuroradiol. 1993 , Mar-Apr 14(2): 417-25.
210. Wagner EJ , Rao KC i wsp. : *CT-angiographic correlation in Sturge-Weber syndrome* . J Comput Tomogr. 1981 , Sep 5(4): 324-7 .
211. Walker MB , Hilbert GA i wsp. : *Face to face with Sturge-Weber syndrome*.Soc Pediatr Nurs. 1999 , Apr-Jun 4(2): 74-82 .
212. Waltimo O , Putkonen AR : *Intellectual performance of patients with intracranial arteriovenous malformations* . Brain. 197 , III , 97 .
213. Westmoreland BF : *The EEG findings in extratemporal seizures* . Epilepsja. 1998 , 39 Suppl 4: S1-8 .
214. Wilkins RH : *Natural history of intracranial vascular malformations: a review* . Neurosurgery. 1985 , Mar 16(3): 421-30 .
215. Wilkins RH , Brody IA : *Sturge-Weber syndrome* . Arch Neurol. 1969 , Nov 21(5): 554-6 .
216. Wocjan J , Bidziński J : *Surgical treatment of some cases of Sturge-Weber syndrome* . Neurol Neurochir Pol. 1968 , Jan-Feb 2(1): 63-7 .
217. Wyllie E , Comair YG i wsp. : *Epilepsy surgery in infants* .Epilepsia 1996 , Jul 37(7): 625-7.
218. Yu SM , Chang CP i wsp. : *Cerebral blood flow and glucose metabolism in an infant with Sturge-Weber syndrome* . Clin Nucl Med. 2000 , Mar 25(3): 217-8 .
219. Zamenhof A , Arkin W : *Dwa przypadki naczyniaka naczyniówki* . Klinika Oczna. 1929 , 3-4, 164-71 .
220. Zhao J , Wang S i wsp. : *Clinical characteristics and surgical results of patients with cerebral arteriovenous malformations* . Surg Neurol. 2005 , Feb 63(2): 156-61 .
221. Zupanc ML. : *Update on epilepsy in pediatric patients* . Mayo Clin Proc. 1996 , Sep 71(9): 899-916 .