UNIVERSITÄTSMEDIZIN GÖTTINGEN UMG

ESNEK
Erhebung seltener neurologischer Erkrankungen im Kindesalter

UKS Universitätsklinikum des Saarlandes

Sturge-Weber-Syndrom
Interessengemeinschaft Sturge-Weber-Syndrom e. V.

Diagnose und klinisches Bild des Sturge-Weber Syndroms und des PHACE Syndroms in Deutschland, der Schweiz und Österreich

Studienleitung:
Dr. med. Sigrid Disse (Ansprechpartnerin) und Prof. Dr. Sascha Meyer, Klinik für Allgemeinpädiatrie und Neonatologie, Kliniken für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum des Saarlandes. Kirrberger Straße 100, 66421 Homburg. **WICHTIG: Neue Kontaktdaten ab 01.07.2018: Tel.: 0961-3035633. E-Mail: phaces-sws.esnek@uks.eu, sigrid.disse@kliniken-nordoberpfalz.ag.**

Ziel der Studie:
Das Ziel der Studie stellt die Erfassung epidemiologischer Basisdaten für die Phakomatosen **Sturge-Weber Syndrom** und **PHACE Syndrom** mit dem Ziel der Prävalenzschätzung dar. Dabei werden auch bereits pränatal bekannte Auffälligkeiten und der Stand bisher erfolgter Diagnostik inkl. genetischer Analysen erfasst. Ferner werden Daten zum klinischen Spektrum der Erkrankungen und zum Ansprechen auf bisherige Therapiestrategien erhoben.

Hintergrund:
Das 1996 erstmals beschriebene **PHACE(S) Syndrom** umfasst das gemeinsame Auftreten großer, segmentaler Gesichtshämangiome und weiterer Fehlbildungen, z.B. des Gehirns, großer Arterien, des Herzens und der Augen (**P**osterior fossa; **H**emangioma; **A**rterial anomalies; **C**ardiac anomalies; **E**ye anomalies; **S**ternal defects). Es können Krampfanfälle, Migräne-artige Kopfschmerzen, Entwicklungsverzögerung, akute cerebrale Ischämien, Augenfehlbildungen, Stenosen des Aortenisthmus und andere arterielle Fehlbildungen auftreten. Wahrscheinlich ist das PHACE(S) Syndrom durch Fehldiagnosen als Sturge-Weber Syndrom sowie durch inkomplette Diagnostik unterdiagnostiziert. Die Ätiologie ist noch unklar; postuliert wird u.a. eine frühe Schädigung der embryonalen Neuralleiste. Weitaus bekannter ist das die wichtigste Differenzialdiagnose darstellende **Sturge-Weber Syndrom**. Das Hauptmerkmal sind Angiome des Gesichts, der Leptomeningen und der Chorioidea. Klinisch liegt ein hochvariabler Phänotyp mit *stets angeborenem*, meist unilateralem, Nävus flammeus (Feuermal) des Gesichts sowie inkonstanter ophtalmologischer und neurologischer Beteiligung vor. Dabei kann es zu Glaukomen, Epilepsie, Entwicklungsverzögerung, Migräne-artigen Kopfschmerzen, sowie Schlaganfall-ähnlichen cerebralen Ischämien kommen. 2013 wurde eine aktivierende somatische Mutation im *GNAQ Gen* (Chr. 9) als Auslöser identifiziert.

Fragestellungen:
1) Erfassung von Prävalenz, Alter bei Erstdiagnose, Geschlechterverhältnis
2) Erfassung möglicher pränataler Risikofaktoren, z.B. Medikamentenexposition, Infektionen, maternales Alter, Reproduktionsmedizin, und der Familienanamnese
3) Erhebung bisheriger Diagnostik, einschl. Bildgebung, EEG, Entwicklungstests -> Berechnung des Schweregrads mittels validierter Scores (Sturge-Weber Syndrom)
4) Dokumentation genetischer Diagnostik, z.B. GNAQ, 22q11, CGH Array, Exom
5) Eltern-/Patientenbefragung zu aktueller organspezifischer Symptomatik
6) Welche Therapiestrategien inkl. Medikamenten, Neurochirurgie, Herzchirurgie, Laserbehandlung werden eingesetzt und mit welchem Erfolg?

Falldefinitionen:
PHACE Syndrom: Kriterien von Haggstrom et al (Pediatrics 2010).
Sturge-Weber Syndrom: Typen I-III nach Roach et al (Pediatr Clin North Am 1992)

Logistik für meldende Ärzte und teilnehmende Familien:
Alle Familien erhalten per Post einen Aufklärungsbogen, eine Einverständniserklärung, eine Erklärung zur Entbindung des betreuenden Arztes von der Schweigepflicht und einen Fragebogen. Letztere drei bitte per Freiumschlag an die Studienleitung nach Homburg zurückschicken. Wir senden dann auch an den Kinderarzt/ Neuropädiater einen Fragebogen mitsamt Freiumschlag.
Bei Fragen wenden Sie sich gerne an die Studienleitung.

Ethikvotum: Kenn-Nr. 209/17, Ethikkommission Saarbrücken:
Keine berufsrechtlichen oder ethischen Bedenken.

Literatur: Bei der Studienleitung auf Anfrage.