STURQE-WEBER SİNDROMU

¹Sadixova Z.M., ¹Məmmədova M.N., ¹Əliyev R.R.*, ¹Babayeva B.Ə., ¹Hüseynova N.M.,

¹Quliyeva A.İ., ²Qasımov M.Ə.

¹Ə.Əliyev adına Azərbaycan Dövlət Həkimləri Təkmilləşdirmə İnstitutu, sinir xəstəlikləri kafedrası, Bakı, Azərbaycan;

²Akademik M..Mir-qasımov adına Respublika Klinik Xəstəxanası, Bakı, Azərbaycan

Sturge-Weber sindromu (SWS) fakomatozlara aiddir. SWS tam forması zamanı triada simptomlar - dəri angioması, göz zədələnməsi, nevroloji pozulmalar olur. Bizim klinik hadisədə uzun bir yarısında qırmızı göyümtül çalarlı “şərab ləkəsi” dəri nevu - angiomatoz, həmin tərəfdə ənsə-gicgah-təpə paylarında vertikal ölçüsü 60 mm məsafədə beyin qırıqlarında kalsifikasiya, müalicəyə rezistent generalizə olunmuş epitutmalar və elektroensefaloqrafiyada iti-yavaş dalğa kompleksi qeyd olunmuş, baş ağrıları müşahidə edilmişdir. Göz tərəfdən patologiya görmənin zəifliyi, gözdə ağrı formasında aşkarlanmışdır. Diaqnoz dəri angiomatozu, başda kalsifikatlar və epitutmalara əsaslanaraq qoyulmuşdur. Belə xəstələrin həkim nəzarətində olması, klinik simptomların artması qeyd olunarsa ədəbiyyatda da tövsiyə olunduğu kimi cərrahi üsulların tətbiqi ilə qabaqlayıcı tədbirlərin aparılması məsləhət görülür.

Açar sözlər: Sturge-Weber sindromu, dəri angioması, qlaukoma, epileptik tutmalar.

Sturge-Weber sindromunu (SWS) - Sturge-Weber ensefalotrigeminal angiomatozunu (sinonimlər: Şturqe-Weber sindromu, ensefalofasial angiomatoz, Veber-Dmitri-Krabbe-Osler sindromu, Sterj-Weber sindromu, dəri-beyin angiomatozu) 1879-cu ildə Sturge, sonradan Krabbe, Knud, Osler və Weber təsvir etmişlər. Anadangəlmə patologiya sayılır və sindromun tam forması zamanı triada simptom - dəri angioması, gözün zədələnməsi, nevroloji pozulmalar olur [1,2]. SWS rast gəlmə tezliyi 1/50000 təşkil edir [3].

Ötürülmə yolu dəqiq öyrənilməyib, autosom dominant çox aşağı penetrantlıq yolu ilə ötürülməsi ehtimal olunur [4], autosom resessiv ötürülmə haqda da məlumatlar vardır [5]. Kapilyar angiomaların inkişafına həssaslığın olması 5q xromosom lokusu ilə bağlıdır və bu, bəzi hallarda yönləndirici rol oynaya bilər [6]. SWS və şərab ləkələri (port-wine stains) GNAQ genində somatik aktivləşdirici mutasiya nəticəsində yaranır [7].

Patomorfologiyası: üz dərisində V sinirinin 1 və 2-ci şaxəsi boyunca və ya üz siniri gedişatı boyunca qırmızı rəngli, yaş artıqca göy çalar alan damar kavernoz şişlər görüntüsündə olan genişlənmiş venalardan ibarət coxsaylı angiomalar, baş beyində isə adətən bir tərəfdə və öz tərəfində ənsə və ənsə-gicgah nahiyyələrində beyinin yumşaq qişasına yayılan genişlənmiş venalardan ibarət angiomatoz olur. Qişa ətrafında beyinin ağ və boz maddəsi degenerasiyaya uğrayır və sklerozlaşır, beyin toxumasında kalsium və dəmir topla-

nır [1,3,4,8,9,10]. Bununla yanaşı xəstələrin maqnit rezonans tomoqrafiya (MRT) görüntülərində kortikal displaziya, paxigiriya, ağ maddə anomaliyaları kimi digər anomaliyalar da aşkarlana bilər [11]. Bəzən anadangəlmə ürək qüsuru, kəllə və üz quruluşunda displaziyalar da aşkarlanır [9].

Diaqnoz: Tipik hallarda üzdə anadangəlmə angiomatoz dəyişikliklərin - şərab ləkələrinin, sonradan qıcolma tutmalarının olması zamanı diaqnoz qoyulması çətinlik törətmir. Diaqnoz kompüter tomoqrafiyada (KT) 4-5 yaşdan [9] etibarən tipik tramvay xətti kimi şırım şəklində kalsifikasiya [12,13], seçici metod kimi kontrast MRT görüntülərə əsaslanır ki, bu zaman hemiatrofiya, qlioz, demielinizasiya, angiomatoz malformasiyalar xəstənin vəziyyətindən asılı olaraq aşkarlana bilər. MRT angioqrafiya rejimi dəyərli əlavə metod kimi SWS-na xas səthi kortikal venaların olmamasını və angiomatozla əlaqədar dəyişiklikləri təyin etməyə imkan yaradır. Belə halda dərin serebral və kollateral venaların böyüməsi, qabıq venalarının azalması və ya olmaması, böyük venaların erkən dolması şəklində anormallıq göstərir ki, bu zaman üzdəki birtərəfli nevusa ipsilateral və ya əks tərəfli meningeal angiomatoz ola bilər [12].

Yüngül gediş zamanı isə uşaqlarda üzdə anadangəlmə nevus olduqda, tutmalar olmadıqda yumşaq damar qişasının angiomasını aşkarlamaq çətinlik törədir. Angiomanı aşkarlamaq üçün Kontrastlı MRT - qadoliniumla, diffuz ağırlıqlı MRT-dən istifadə olunur [6]. Serebral sintiqrafiya ilə yumşaq

*e-mail: rahim_aliyev@mail.ru

qışada qadoliniumun artmasının aşkarlanması se-rebral angioma olduğunu təsdiqləyir və bu da er-kən diaqnozun qoyulmasına yardım edir [11].

Klassik forma ilə yanaşı bisimptom və ya ru-dimentar [5] formaları da vardır ki, triada simp-tomlarından 1-i (dərinin angioması, epitutma, qlaukoma) olmur. 5% hallarda ümumiyyətlə ne-vus olmaya bilər [12], fasial angioma olmadıqda bu leptomeningeal angiomatoz adlandırılır [10]. Digər tərəfdən isə çox vaxt MSS-nin zədələnməsi və ya qlaukoma olmadan üz nevuslarına rast gə-linə bilər [6]. Bu variantlar daha çox rast gəlinir və diaqnostik çətinlik törədir. Üzdə anadangəlmə angiomalar olur [5], əlamətlər inkişaf edicə bi-simptom formalar trisimptoma da keçə bilər. Be-lə ki tutmalar südəmər dövrdə ola bilər, tədricən proqressivləşən əqli zəiflik əmələ gələ bilər [5], qlaukoma 4-6 yaşda inkişaf edə bilər [4].

Diferensial diaqnoz neyrofibromatoz, tube-roz skleroz, Klippel-Trenaun-Weber sindromu, seliakiya, atrofiya və kalsifikasiyaya səbəb olan digər hallarla aparılır [5].

Müalicə: xəstəliyin proqressivləşməsi haqda müasir təsəvvürlər medikamentoz terapiyanın tətbi-qinə əsas verir, asetilsalisil turşusunun istifadəsinin əsas nevroloji əlamətlərin inkişaf etməsinin demək olar ki, tamamilə qarşısını aldığı göstərilmişdir [12].

Epileptik sindromun müalicəsi medikamentoz və cərrahi ola bilər. Müalicəyə tabe olmayan epi-lepsiyalarda xüsusən körpələrdə yüksək kompen-sasiya qabiliyyətinin olmasından dolayı funksio-nal hemisferektomiya və ya klassik ənsə və ya tə-pə lobektomiyası tutmaları dayandıra bilər, bu-nunla da nevroloji simptomatikanın ağırlaşması-nı - psixi geriləmənin qarşısını ala bilər [12,14]. Bəzi hallarda beyinin zədələnmiş hissələrinin cə-rrahi üsulla kənarlaşdırılması, simptomatik qıcol-ma əleyhi müalicədə az faydalı olur [9].

Şərab ləkələrinin müalicəsi psixoloji nöqteyi nəzərdən əhəmiyyətli ola bilər [6], dəri təzahürlə-ri kosmetik göstərişlərə görə lazer terapiyasının xüsusi metodu - Pulsed dye lazer ilə aparılır [12] və bununla yaxşı nəticələr əldə edilmişdir [6,15]. Çox vaxt müştərək müalicə yan təsirləri minima-la endirir, lakin dərinin 100% rəngsizləşdirilməsi nadir hallarda baş verir [16,17].

Qlaukomanın müalicəsi medikamentoz və ya cərrahi yolla aparıla bilər [12]. Qlaukoma və diffüz

xorioidal hemangiomanın müalicəsi mürəkkəbdir və qansızma, torlu qışanın soyulması kimi fəsad-lar verə bilər. Bunlar müalicəyə rezistent hallar ol-duğu üçün radioterapiya, stereotaktik radioterapi-ya, radioterapiya lövhəsi, proton dəstəsi, antida-mar-böyümə endotelial faktorlar, fotodinamik te-rapiya tətbiq oluna bilər [18,19,20,21,22]. Refrak-tor qlaukoma zamanı isə intraoperativ və postpe-rativ fəsadlar verə biləcək hallarda müdaxilə tsik-lofosfokoaqulyasiya ilə aparıla bilər [23].

Klinik hadisə. Xəstə R, 1996-cı il təvəllüdlü, uzun bir yarısında qırmızı çalarlı böyük ölçülü lə-kənin olması, huşun itməsi ilə gedən qıcolma tut-maları, baş ağrısı, göz ağrıları, görmə zəifliyi şi-kayəti ilə Akademik M.Mirqasımov adına Res-publika klinik Xəstəxanasına müraciət etmişdir.

Anamnez: anadan olandan xəstə hesab olu-nur. Üzdə olan damar ləkəsi anadangəlmədir, yaş artıqca ölçüləri artmış və bir qədər dəri səthin-dən qabarmışdır. Qıcolma tutmaları 8 aylığından başlamış intensivliyi tədricən artmışdır. Görmə zəifliyi son 1 ildir ki başlayıb.

Obyektiv olaraq xəstədə sağda demək olar ki, uzun yuxarı və orta nahiyyələrini əhatə edən, böyük ölçülü qırmızı göyümtül çalarlı dəri nevus-u müşahidə olunur. AT-110/70 mm.c.st., nəbzi 76, ritmikdir. Standart nevroloji müayinədə pato-logiya aşkar edilmədi. Qıcolma tutmalarına görə valproat turşusu, karbamazepin qəbul edir.

Şəkil 1. Uzun sağ yarısında qırmızı göyümtül çalarlı şərab ləkələri.

Paraklinik müayinələr: qanın ümumi müayinəsi, sidiiyin müayinəsi zamanı patologiya yoxdur. Döş qəfəsinin rentgenoskopiyası, qarın boşluğu orqanlarının ultrasəs müayinəsi kobud patologiyasız, elektrokardioqrafiya - sinus ritmi.

Elektroensefaloqrafiyada (EEQ) baş beyinin orqanik mənşəli diffuz pozuntuları üzərində hiperventilyasiya (HV) və fotostimulyasiya (FS) zamanı iti-yavaş dalğa kompleksi izlənilmişdir. Kranial KT-də sağ ənsə-gicgah-təpə payında vertikal ölçüsü 60 mm məsafədə beyin qırıqlarında kirəcləşmələr, kalsifikasiya müşahidə olunmuşdur.

Digər mütəxəssislərin baxışı. Oftalmoloqun müayinəi zamanı VOU - 0,3.

Şəkil 2. Kranial KT. Sağ ənsə-gicgah-təpə payında vertikal ölçüsü 60mm məsafədə beyin qırıqlarında kalsifikasiya.

Müzakirə. Xəstədə SWS zamanı rast gəlinən klassik triada simptomlarından biri - uzun bir tərəfində anadangəlmə angioma izlənilir, angiomatozun tədricən çalarını dəyişməsi və ölçüsünün artması müşahidə olunmuş, reduksiya qeyd olunmamışdır. Ədəbiyyatda SWS-də dəri təzahürləri əsasən anadangəlmə, birtərəfli bəzən ikitərəfli, uzun yuxarı hissəsində böyük ölçülü, erkən yaşlarda yastı xüsusiyyətli, sonradan bir qədər qabarıq, şərab və ya alov rəngli nevus-hemangioma olması [12], xəstəliyin zəif proqressivləşməsi, üzdəki angiomanın ölçülərinin böyüməsi,

bəzən reduksiyaya uğraması [4] göstərilir.

Bəzi müəlliflərin təsvirinə görə 40% hallarda xəstələrdə gövdə və ətraflarda da nevus ola bilər [12], angiomatoz dəyişikliklər ağız boşluğu, burun-udlağa [2] yayıla bilər və bəzi xəstələrdə bununla əlaqədar bağırsağ qanaxmaları ola bilər [9], lakin bizim xəstədə həm anamnestik, həm də paraklinik müayinələrlə bu hallar aşkarlanmamışdır.

Şturqe xəstəliyinin kliniki təsvirində nevroloji əlamətlərin üzdəkinə anoloji olaraq beyinin nevoid zədələnməsi ilə əlaqədar 2-li olaraq təzahür etdiyini qeyd etmişdir [12]. Bu zaman əsasən nevus olan tərəfdə beyinin yumşaq hörümçəyəbənzər qışasının birtərəfli və ya ikitərəfli [4], ənsə, ənsə-gicgahda genişlənmiş venoz angiomatoz olur [2]. Kəllədaxili angiomalar subaraxnoidal sahədə bir neçə qat əmələ gətirə bilərlər, nadir hallarda baş beyinə də sirayət edə bilərlər. Nevroloji pozulmalar qan durğunluğu, hipoksiya [6], “damar oğurlanması” ilə şərtlənmiş beyin qabığının xroniki işemiyası ilə əlaqədar baş verir [12,24].

Bəzi xəstələrdə baş verən dəyişikliklər əhəmiyyətli atrofiyadan sonra stabil qala bilər, hər zaman bir tərəfli və ya 2 tərəfli atrofiya müşahidə olunur, lokal atrofiyanın olması angiomanın erkən dövrlərdə baş beyin inkişafına təsir etdiyini göstərir. 2-7 yaşlarda şırım şəklində - tipik tramvay xətti kimi kirəcləşmə [24] - kəllədaxili kalsifikatlar aşkarlanır ki, [6,9] bunlar beyin qabığında angiomaların proeksiyasında, qabıqaltı ağ maddədə olur, əvvəl dərinə yerləşir, sonra səthə yayılırlar [6]. Xəstədə KT müayinə ilə baş beyində ənsə-gicgah-təpə payları nahiyyəsində kalsifikatlar aşkarlanmışdır, prosesin gedişatını izləmək üçün dinamikada bir neçə müddət sonra yenidən KT olunması məsləhət görülmüşdür.

Hemisferlərdə angiomatoz olduqda hemiparez inkişaf edəne qədər daha çox ikitərəfli zədələnməsi olanlarda rast gəlinən ilk aylar və ya 1 yaşdan etibarən müxtəlif xarakterli, məsələn parzial motor, böyük əksəriyyətində 1-li generalizasiyalı tonik-klonik tutmalar, və ya 2-li generalizə olunmuş formada, epizodik xarakterli, seriyalarla, infantil spazm formasında, mioklonik, atonik tutmalar tipdə müşahidə olunan epileptik tutmalar olur [12,24]. Birtərəfli zədələnmələrdə tutmalar patoloji prosesin əks tərəfində daha çox parzial motor Cekson [4,9] tipdə olur və tutmadan

sonra qısamüddətli spastik hemiparez müşahidə edilir [5,4].

Tutmalar bir müddət sonra dayana bilər və ya müalicəyə yaxşı tabe ola bilər [6], qıcolmasız uzun interval ola bilər [4]. Leptomeningeal angiomanın yerinə və böyüklüyünə görə xəstələrin 75-90%-də müalicəyə cavab verməyən epilepsiya olur [1]. Təsvir etdiyimiz klinik hadisədə müalicəyə rezistent generalizə olunmuş epitutmalar böyük çırpıntılar formasında müşahidə olunmuşdur.

EEQ-də olan dəyişikliklər tutmaların xarakterindən asılıdır. 1 yaşa qədər tutmaların başlanması, EEG-də hipsartimiya, epileptik status epizodları, ikitərəfli zədələnmələr, spontan xoşagəlməz gediş olduğunu söyləməyə əsas verir [6]. Əksər xəstələrdə EEG-də angioma olan yerdə fon aktivliyinin amplitudasının enməsi müşahidə olunur. Gecikmiş dövrlərdə zədələnmiş tərəfdə müstəqil paroksizmal anomaliyalar aşkar olunur. Yumşaq qışanın birtərəfli zədələnməsi zamanı generalizə olunmuş bisinxron boşalmalar qeyd olunur. Paradoksal predominat paroksizmal epizodlar aşkarlana bilər. Benzodiazepinlər yeridilməsindən sonra aşağı amplitudalı beta ritmin olması parenximanın zədələndiyi yeri göstərir [12]. Xəstədə EEG-də olan dəyişikliklər müşahidə olunan generalizə olunmuş tutmalara anoloji olaraq baş beyin orqanik mənşəli diffuz pozuntuları üzərində HV və FS zamanı iti-yavaş dalğa kompleksi şəklində izlənilmişdir.

Koqnitiv və davranış pozulmaları epitutmalarından asılı olaraq dəyişkən xarakter daşıyır [6]. Xəstələrin yarısında ağır əqli gerilik, psixi pozulmalar [12,24,25] müşahidə oluna bilər, lakin epileptik tutma olmadıqda zehni gerilik olmur ki, bu da epitutmaların tezliyi və ağırlığına bağlıdır [4]. Xəstədə əqli gerilik təyin edilməmişdir.

Xəstələrin 60%-də rastlanan miqrenəbənzər baş ağrılarının vaskulyar anomaliyalardan qaynaqlandığı düşünülür [26], müzakirə etdiyimiz xəstədə baş ağrı halları mütəmadi olaraq təkrarlanmışdır.

Xəstələrdə yarımkürələrdə patoloji proseslərin proqressivləşməsi zamanı yaş artıqca daha çox nəzərə çarpan hemi tipdə parez və ifliclərin inkişaf etməsi [12] hemitipdə hissiyyat pozulması [24] olur. Hemiparez inkişaf etdikcə xəstələrdə artıq

hemianopsiya olur [9,12]. Təsvir edilmiş xəstədə hərəkəti pozulmalar inkişaf etməmişdir.

Yumşaq damar qışasının angiomalari izolə edilmiş şəkildə və ya beyinin yumşaq və hörümçəyabənzər qışasının və göz almasının damar mənfiqlərinin embrional mənşəyinin sinir lövhəsindən olması səbəbindən gözün damar qışasının angioması ilə müstəqil ola bilər [6] ki, bu da görmə orqanı tərəfindən patologiya aşkarlanmasına səbəb ola bilər.

Görmə orqanı tərəfindən dəyişikliklər damar qışasının angioması, koloboma, qüzhəli qışanın koloboması [9], anadangəlmə və ya 2 yaşa qədər təzahür edən adətən üz angioması olan tərəfdə ipsilateral və bəzən bilateral adətən birtərəfli qlaukoma [4,5,27], görmə sahələrinin pozulması ilə xarakterizə olunur [12,24]. Angioma göz qapaqlarına da sirayət etdiyi halda qalukoma riski artır [28]. Müzakirə olunan xəstədə angioma göz ətrafı sahədə də müşahidə olunur və görmə orqanı tərəfindən patologiya görmənin zəifliyi, ağrı olması ilə qeyd olunmuşdur, xəstəliyin gedişatında qlaukoma fəsadlaşması verə biləcəyi nəzərə alınaraq oftalmoloqun nəzarətində olması məsləhət görülmüşdür.

Diferensial diaqnoz aparılarkən neyrofibromatozda (NF) görmə siniri diskində tut dənəsi formasında düyünlər olması, gövdə və ətraflarda səpələnmiş şəkildə pigment ləkələri, periferik sinirlər boyunca şişəbənzər törəmələr və Liş düyünlərinin olması, epilepsiya olmadığı hallar istisna olmaqla psixi pozulmalar, intellekt zəifləməsi və şəxsiyyətin dəyişməsinin olmadığı nəzərə alınır [5]. Qeyd olunan dəyişikliklərdən dəri ləkələrinin yerləşməsi və xüsusiyyəti, görmə orqanı tərəfindən olan patologiyanın uyğunsuzluğu NF olmadığını söyləməyə əsas verir.

Tuberoz sklerozda (TS) üzdə angiofibromalar, epitutmalar, kəpənəyabənzər yerləşmiş özünəməxsus adenomalar - (adenoma sebasium) yaranır, ürəkdə rabdomioma, böyrəkdə şişlər olur [5] ki, klinik olaraq və paraklinik müayinələrə əsasən bu dəyişikliklər bizim hadisədə aşkarlandığı üçün xəstədə TS olmadığını düşündük.

Diferensial diaqnoz aparılarkən bəzi nadir damar sindromlarının SWS variantları ola biləcəyini düşünmək lazımdır ki, bura anomal venoz axın, kəllədaxili hipertenziya səbəbi ilə makrose-

faliya və hidrosefaliya ilə müşahidə olunan SWS halları aiddir, lakin bizim hadisədə makrosefaliya aşkarlanmamışdır. Tramvay xətləri tipdə kalsifikatlaşma SWS, neyrofibromatoz və TS-in nadir növlərində də olmasına [6] baxmayaraq bizim xəstədə bu formada dəyişiklik qeyd olunmayıb.

Klippel-Trenaun-Weber (KTW) sindromunun təsvirinə baxsaq, bu zaman nevusun başın dərisində olduğu zaman prosesə baş beyinin cəlb olunmasının olmadığını, bununla yanaşı həmçinin ayaqlarda, qollarda, barmaqlarda, gövdə, bağırsaq, böyrəklərdə, aralıqda və uşaqlıqda da hemangiomalar, kapilyar tipli anadangəlmə damar nevu, venaların varikoz genişlənməsi, limfangiomalar şəklində dəri təzahürü, bir və ya bir neçə ətraf sümüklərinin həddən artıq böyüməsi yumşaq toxumalarının hipertrofiyası olduğunu, qlaukomanın nadir hallarda baş verdiyini görürük [29,30,31]. Bu hadisədə “şərab ləkələrinin” olması KTW sindromuna uyğun gəlsə də, bir və ya bir neçə ətraf sümüklərinin həddən artıq böyüməsi, yumşaq toxumaların hipertrofiyası baş vermədiyinə görə xəstədə KTW sindromunun olmadığını söyləməyə əsas verir.

Baş beyində kalsifikatların olması və lokalizasiyasına görə, epitutmaların olmasında görə seliakiya ilə müqayisəyə gəlincə isə qeyd etmək lazımdır ki, seliakiya zamanı kalsinatların ikitərəf-

li olması vacib deyil, hər zaman ənsə nahiyəsinə yerləşirlər, çox vaxt kalsinatlaşmış sahələrin yanında ağ maddə sıxlığının azalması təyin edilir. Bu sindrom zamanı müalicəyə gec təbə olan, az qeyd olunan və ya müalicəyə təbə olan müxtəlif tip tutmalar olur, epilepsiya progressiv epileptik psixi və əqli pozulmalarla müşahidə olunur. Qluten tərkibli qidalara qarşı pəhris tutmaların azalmasına səbəb olur. Əksər hallarda həzm pozulmaları qeyd olunmur, diaqnoz isə nazik bağırsaqdan biopsiyaya əsasən selikli qişanın tipik atrofiyasına əsasən qoyulur, normal nəticə alındıqda isə diaqnostik meyar qanda qliadinə qarşı antitellərin aşkarlanması olur. Xəstəliyin immunoloji mexanizmi ehtimal olunur, bunu HLA antigenlərinin xüsusi qruplarının (HLA DQ2 və DQ8) yüksək olması təsdiqləyir [6]. Bizim hadisədə kalsinatlaşmış sahələr ənsə payında olsa da, onların yanında ağ maddə sıxlığının azalması müşahidə olunmadığına görə, həmçinin mədə bağırsaq pozulmaları aşkarlanmadığına görə seliakiya düşünülmədi.

Proqnoz xoşgedişli olsa da [6], hər zaman xoş gedişli deyil [9]. Bizim xəstədə tutmaların intensivliyinin və davamiyyətinin artması, üzdəki angiomanın ölçülərinin tədricən artması, görmə zəifliyinin artması və göz ağrıların olması prosesin çox da xoş gedişli olmadığını göstərir.

ƏDƏBİYYAT

- 1.Comi AM. Presentation, diagnosis, pathophysiology, and treatment of the neurological features of Sturge-Weber syndrome. *Neurologist* 2011;17:179-84.
- 2.Y.U.Bara?nev., "Perinatalnaya nevrologiya" Moskva. "Triada".2001.213:638-639.
- 3.Thomas-Sohl KA, Vaslow DF, Maria BL. Sturge Weber syndrome: A review. *Pediatr Neurol* 2004;30:303-310.
4. L.O.Badalyan "Detskaya nevrologiya".Moskva. "MEDpress-inform"2001.422 :602-607.
5. Q.A.Akimov., M.M.Odinak., "Differensialnaya diaqnostika nervnix bolezney" Sank Peterburq. "Hippokrat". 2001., 634:650-663.
6. Ж..Айкарди "Заболевания Нервной Системы у Детей" Москва. "Бином", "Панфилова". 2013, 1том, 121: 553.
7. Matthew D. Shirley, Ph.D., Hao Tang, Ph.D., et al.Carol J. Gallione, B.A., Joseph D. Baugher, Ph.D., Laurence P. Frelin, M.S., Bernard Cohen, M.D., Paula E. North, M.D., Ph.D., Douglas A. Marchuk, Ph.D., Anne M. Comi, M.D., and Jonathan Pevsner, Ph.D. Sturge-Weber Syndrome and Port-Wine Stains Caused by Somatic Mutation in GNAQ. *N Engl J Med* 2013; 368:1971-1979.
8. Lee JB, Kim M, Lee SC, et al. Granuloma pyogenicum

arising in an arteriovenous haemangioma associated with a port-wine stain. *Br J Dermatol* 2000;143:669-71.

9. Б.В. Лебедев и др."справочник по неврологии детского возраста" Москва. Медицина. 1995; 344:430-447;
10. Thiele E.A, Korf BR, Fakomatoses and allied conditions. In: Swayman KF, Aswal S, Ferriero DM (eds). *Pediatric Neurology*. Philadelphia: Mosby Elsevier 2006:771-796.
11. Sugama S, Yoshimura H,Ashimine K,et al. Enhanced magnetic resonance imaging of leptomeningial ahgiomatosis. *Pediatr Neurol* 1997;17:262-265.
12. Н.Н.Яхно и др. "Болезни нервной системы" Москва. Медицина. 2007. 35:494-510.
13. Zaki, Syed Ahmed; Vijay Lad (July 2011). "Sturge-Weber syndrome with bilateral facial nevus and early cerebral calcification". *Journal of Pediatric Neurosciences* 6 (2). doi:10.4103/1817-1745.92825. PMID 3296402.
14. Arzimanoglou AA, Andermann F, Aicardi J, et al. Sturge-Weber syndrome: indications and results of surgery in 20 patients. *Neurology* 2000;55:1472-9.
15. Scherer K, Lorenz S, Wimmershoff M, et al. Both the flashlamp-pumped dye laser and the long-pulsed tunable

- dye laser can improve results in port-wine stain therapy. Br J Dermatol 2001;145:79-84.
16. Hennedige AA, Quaba AA, Al-Nakib K. Sturge-Weber syndrome and dermatomal facial port-wine stains: incidence, association with glaucoma, and pulsed tunable dye laser treatment effectiveness. Plast Reconstr Surg 2008;121:1173-80.
17. L'abrie C, Boralevi F, Pedespan JM, et al. Pulsed dye laser for Sturge-Weber syndrome. Arch Dis Child 2002;87:434-5.
18. Zografos L, Bercher L, Egger E, et al. [Treatment of eye tumors by accelerated proton beams. 7 years experience]. Klin Monbl Augenheilkd 1992;200:431-5.
19. Zografos L, Bercher L, Chamot L, et al. Cobalt-60 treatment of choroidal hemangiomas. Am J Ophthalmol 1996;121:190-9.
20. Sagong M, Lee J, Chang W. Application of intravitreal bevacizumab for circumscribed choroidal hemangioma. Korean J Ophthalmol 2009;23:127-31.
21. Anand R. Photodynamic therapy for diffuse choroidal hemangioma associated with Sturge Weber syndrome. Am J Ophthalmol 2003;136:758-60.
22. Bains HS, Cirino AC, Ticho BH, et al. Photodynamic therapy using verteporfin for a diffuse choroidal hemangioma in Sturge-Weber syndrome. Retina 2004;24:152-5.
23. Kocyk A, Karczmarewicz B, Klimczak-Slaczka D, Grajek M, et al. [Childhood glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome --the efficacy of cyclophotocoagulation and other therapeutic methods]. Klin Oczna 2006;108:180-3.
24. A.M.Pulatov, A.C.Nikifirov "Spravocnik po semiotike nervn'x bolezney" Taskent "Medisina" Uz.SSR 1983.,173-200:168.
25. JB B. Sturge-Weber Syndrome. In: Vascular Birthmarks of the Head and Neck, Hochman M (Ed), Facial Plastic Surgery Clinics of North America, 2001:569.
26. Maria B.L.,Hoang KBN., Robertson RL., et al. Imaging brain structure and function in Sturge Weber syndrome. In: Bodensteiner JB, Roach ES.(eds), Sturge Weber syndrome. Mt.Freedom, NJ:Sturge-Weber Foundation, 1999,p43.
27. Amirikia A, Scott IU, Murray TG. Bilateral diffuse choroidal hemangiomas with unilateral facial nevus flammeus in Sturge-Weber syndrome. Am J Ophthalmol 2000;130:362-4.
28. Van Emelen C, Goethals M, Dralands L, et al. Treatment of glaucoma in children with Sturge-Weber syndrome. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 2000;37:29-34.
29. Purkait R, Samanta T, Sinhamahapatra T, et al. Overlap of sturge-weber syndrome and klippel-trenaunay syndrome. Indian J Dermatol 2011;56:755-7.
30. Mammadova M.N., Kaz'mova G.K., Badalova S.T., Aliyev R.R., Quliyeva A., et al. "Klippel- Trenaunay-Weber Sendromu olgu sunumu" 17 Ulusal ?ocuk N?rolojisi Kongresi ?zeti ?zmir. 2015.PS 231., 168-174
31. Rahman M, Rahman S, Akhter S, et al. Overlapping of Sturge Weber syndrome and Klippel Trenaunay Weber syndrome. Mymensingh Med J 2008;17:78-81.

РЕЗЮМЕ

СИНДРОМ ШТУРГЕ-ВЕБЕРА

¹Садыхова З.М., ¹Мамедова М.Н., ¹Алиев Р.Р., ¹Бабаева Б.А., ¹Гусейнова Н.М.,
¹Тулиева А.И., ²Гасымов М.А.

¹Азербайджанский государственный институт усовершенствования врачей имени А.Алиева,
Баку, Азербайджан;

²Республиканская клиническая больница имени академика М.А.Миркасымова, Баку, Азербайджан

Синдром Штурге-Вебера (СШВ) относится к факоматозам. В классической форме СШВ представлен триадой симптомов в виде кожной ангиомы, патологии со стороны глаз и неврологических нарушений. В нашем клиническом случае на одной половине лица наблюдаются красноватые с синюшным оттенком кожный невус "винные пятна" - ангиоматоз, на той же стороне в мозговых извилинах затылочно-височно-теменных долей кальцификаты в вертикальном размере до 60мм, резистентные к лечению генерализованные эпилептические припадки и остро-медленно волновой комплекс на электроэнцефалограмме, головные боли, нарушения со стороны глаз в виде ослабления зрения и более в области глазного яблока. Диагноз был поставлен основываясь на кожный ангиоматоз, кальцификаты в головном мозге и эпилептические припадки. Таким больным рекомендуется наблюдение врача, в случае нарастания клинической симптоматики оказание предупреждающих мер с применением хирургических методов.

Ключевые слова: синдром Штурге-Вебера. кожный ангиоматоз, глаукома, эпилептические припадки.

SUMMARY

STURGE-WEBER SYNDROME

**¹Sadikhova Z.M., ¹Mammadova M.N., ¹Aliyev R.R., ¹Babayeva B.A., ¹Huseynova N.M.,
¹Guliyeva A.I., ²Gasimov M.A.**

¹Azerbaijan state advanced training institute for doctors named after A. Aliyev, Baku, Azerbaijan;

²Republican clinical hospital named after Acad. M.A. Mir-Gasimov, Baku, Azerbaijan

Sturge-Weber syndrome (SWS) refers to phakomatoses. In the classic form of SWS there are the triad of symptoms such as skin angioma, pathology of the eye and neurological disorders. In our clinical case on one half of the face are observed reddish, bluish tint cutaneous nevi "port wine stains" - angiomatosis, on the same side in the gyrus of the occipital-temporal-parietal lobes calcifications vertically up to 60mm (on computer tomography), generalized seizures which resistant to the treatment and sharp-slowly wave complex on electroencephalography, headaches, eye disorders as impaired vision and pain in the eyeball. The diagnosis was based on cutaneous angiomatosis, calcifications in the brain and seizures. Such patients recommended medical supervision, in case of increase of clinical symptoms providing preventive measures with the use of surgical methods.

Keywords: Sturge-Weber syndrome, skin angiomatosis, glaucoma, seizures.

Redaksiyaya daxil olub: 03.11.2015

Çapa tövsiyə edilib: 17.11.2015

Rəyçi: t.e.d., Həsənov R.L.