

## Zespół Sturge'a-Webera Opis przypadku

## Sturge-Weber syndrome Case report

Joanna Witanowska<sup>1</sup> **A B D E F**  
Małgorzata Laskowska<sup>2</sup> **B D E**  
Małgorzata Zadurska<sup>3</sup> **A D E**

**Wkład autorów:** **A** Plan badań **B** Zbieranie danych **C** Analiza statystyczna **D** Interpretacja danych  
**E** Redagowanie pracy **F** Wyszukiwanie piśmiennictwa

**Authors' Contribution:** **A** Study design **B** Data Collection **C** Statistical Analysis **D** Data Interpretation  
**E** Manuscript Preparation **F** Literature Search

<sup>1,2,3</sup> Zakład Ortodontji Warszawski Uniwersytet Medyczny  
*Department of Orthodontics Medical University of Warsaw*

### Streszczenie

Zespół Sturge'a-Webera (SWS, Sturge-Weber Syndrome – naczyniakowatość mózgowo-trójdzielna) to rzadkie, niedziedziczne schorzenie wrodzone. Powstaje we wczesnym okresie płodowym na etapie formowania się główki embrionu i jest spowodowane zachodzącą losowo, z nieznanymi przyczynami, somatyczną mutacją genu GNAQ. Zasadniczym objawem jest powstawanie wrodzonych naczynek krwionośnych, szczególnie w obszarze naczyń kapilarnych, w miękkich oponach mózgowych oraz wzdłuż przebiegu gałęzi nerwu trójdzielnego. Takie naczyniaki mogą występować zarówno na wargach, jak również w obrębie całej jamy ustnej: dna, podniebienia i dziąseł. Może to prowadzić do poważnych zaburzeń zgryzu, a także oddychania. **Cel.** Celem niniejszego artykułu jest przedstawienie trudności w leczeniu ortodontycznym pacjentów z zespołem Sturge'a-Webera na przykładzie 7-letniej pacjentki. **Opis przypadku.** U 7-letniej dziewczynki ze wszystkimi cechami zespołu: jaskrą, padaczką,

### Abstract

Sturge-Weber Syndrome (SWS – encephalotrigeminal angiomas) is a rare non-hereditary congenital condition. It develops in the early foetal period, at the stage when the embryo head is being formed, as a result of a random somatic mutation of the GNAQ gene due to unknown reasons. The main symptom is the formation of congenital angiomas, especially in the area of capillaries, in the leptomeninges in the brain, and along the course of the trigeminal nerve. Such angiomas may also be present on lips, and in the whole oral cavity: on its bottom, palate and gingivae. It may lead to serious malocclusions and breathing problems. **Aim.** This article aims to present problems regarding orthodontic treatment of patients with Sturge-Weber syndrome, using an example of a 7-year-old female patient. **Case report.** A 7-year-old girl with all signs of this syndrome, namely glaucoma, epilepsy, neurological disorders, cutis marmorata telangiectatica congenita and after sanitation of the oral cavity, had hygiene procedures and exercises with a vestibular

<sup>1</sup> Dr n. med., specjalista ortodonta / DDS, PhD, specialist in orthodontics

<sup>2</sup> Dr n. med., specjalista ortodonta / DDS, PhD, specialist in orthodontics

<sup>3</sup> Prof. dr hab. n. med., specjalista stomatologii dziecięcej i ortodontji, kierownik Zakładu Ortodontji / DDS, PhD, Professor, specialist in paediatric dentistry and orthodontics, Head of Department of Orthodontics

Dane do korespondencji/Correspondence address:

Joanna Witanowska  
Zakład Ortodontji WUM  
ul. Nowogrodzka 59  
02-006 Warszawa

zaburzeniami neurologicznymi, wrodzoną marmurkowatością skóry z teleangiektazjami, po sanacji jamy ustnej wdrożono zabiegi higienizacyjne i ćwiczenia z płytką przedsionkową. Dwukrotne próby pobrania wycisków do wykonania aparatów nie powiodły się, ze względu na reakcje lękowe pacjentki. **Wnioski.** Przedstawiony przypadek ukazuje trudności, z jakimi może spotkać się ortodonta w przypadku pacjentów z zespołem Sturge'a-Webera. W opisywanym przypadku, który można zaklasyfikować w skali Roacha jako typ I, występujące zaburzenia neurologiczne wymagają konieczności zachowania specjalnej ostrożności w stosowanych zabiegach i unikania stresu pacjenta. Utrudnia to postępowanie w leczeniu ortodontycznym. **(Witanowska J, Laskowska M, Zadurska M. Zespół Sturge'a-Webera. Opis przypadku. Forum Ortod 2018; 14: 143-9)**

Nadesłano: 22.05.2018

Przyjęto do druku: 25.06.2018

**Słowa kluczowe:** fakomatoza, naczyńniakowatość mózgowo-trójdzielna, plamy winne, zespół Sturge'a-Webera

## Wstęp

Zespół Sturge'a-Webera jest znany od roku 1860 z obserwacji przeprowadzonych przez Rudolfa Schirmera, badań Williama Allena Sturge'a z roku 1879, Fredericka Parkesa-Webera z roku 1922 oraz z raportów innych badaczy, dlatego w odniesieniu do nazwy tego zespołu możemy spotkać różne jego synonimy. SWS to inaczej: Dmitri disease – choroba Dmitriego; encephalofacial angiomas – naczyńniakowatość mózgowo-twarzowa; encephalotrigeminal angiomas – naczyńniakowatość mózgowo-trójdzielna; leptomeningeal angiomas – naczyńniakowatość miękkich opon mózgowo-rdzeniowych; Sturge-Kalischer-Weber syndrome – zespół Sturge'a-Kalischera-Webera; Sturge-Weber-Krabbe syndrome – zespół Sturge'a-Webera-Krabbe; Sturge-Weber phakomatosis – fakomatoza Sturge'a-Webera. Wiedza o mutacji stanowiącej podłoże zespołu Sturge'a-Webera, która została wykryta dopiero w roku 2013, to wynik badań z ostatnich kilku lat.

Zespół Sturge'a-Webera (SWS) jest rzadkim niedziedzicznym schorzeniem wrodzonym we wczesnym okresie płodowym, występującym na etapie formowania się główki embrionu, w wyniku zachodzącej losowo, z nieznanymi przyczynami, somatycznej mutacji genu GNAQ. Mutacja GNAQ c.548G→A, p.R183Q na chromosomie 9q21 polega na zamianie guaniny na adeninę w podanej lokalizacji oraz wynikającej z tego podmiany argininy na glutaminę w odpowiedniej pozycji w kodowanym białku Gaq (1, 2, 3, 4). Gen GNAQ koduje białko Gaq (Gaq, Gaq. Gaq G(α)q – w piśmiennictwie spotyka się różne określenia), które spełnia ważną rolę w funkcjonowaniu komórek i regulacji naczyń krwionośnych. Pacjenci dotknięci tym zespołem mają w sobie dwie linie komórkowe; w jednej komórki zawierają normalny gen

plate introduced. Two attempts to take impressions for appliances failed due to patient's anxiety reactions. **Conclusions.** This case shows difficulties that may be faced by an orthodontist when treating patients with Sturge-Weber syndrome. In this case, namely type I in the Roach scale, due to neurological disorders it was necessary to take special precautions in relation to procedures introduced and to avoid stress in a patient. It makes orthodontic treatment difficult. **(Witanowska J, Laskowska M, Zadurska M. Sturge-Weber syndrome. Case report. Orthod Forum 2018; 14: 143-9)**

Received: 22.05.2018

Accepted: 25.06.2018

**Key words:** phakomatosis, encephalotrigeminal angiomas, port-wine stains, Sturge-Weber syndrome

## Introduction

Sturge-Weber syndrome has been known since 1860 based on observations by Rudolf Schirmer, studies by William Allen Sturge of 1879, Frederick Parkes-Weber of 1922 and reports of other researchers, therefore there are many synonyms for this condition. SWS is also called: Dmitri disease; encephalofacial angiomas; encephalotrigeminal angiomas; leptomeningeal angiomas; Sturge-Kalischer-Weber syndrome; Sturge-Weber-Krabbe syndrome; Sturge-Weber phakomatosis. A mutation responsible for Sturge-Weber syndrome found in 2013 has been commonly known only for the last several years.

Sturge-Weber syndrome (SWS) is a rare, non-hereditary congenital condition of the early foetal period, and develops at the stage when the embryo head is being formed, as a result of a random somatic mutation of the GNAQ gene due to unknown reasons. The GNAQ c.548G→A, p.R183Q mutation on 9q21 chromosome involves replacement of guanine with adenine in this location, and it results in replacement of arginine with glutamine in the respective location in the encoded protein Gaq (1, 2, 3, 4). The GNAQ gene encodes Gaq protein (Gaq, Gaq. Gaq G(α)q – various names can be found in the literature), and it plays a vital role in cell functioning and regulation of blood vessels. Patients with this syndrome have two cell lines: one cell line with cells with a normal GNAQ gene, and the other one with a mutated gene. Many resulting symptoms and their intensity seem to depend on the proportion of these two cell lines. The main symptom is the formation of congenital angiomas, especially in the area of capillaries, in the leptomeninges in the brain, and along the course of the trigeminal nerve. Leptomeningeal angiomas in the brain may lead to neurological disorders, including epilepsy, and mental retardation. Angiomas on the internal side of the upper eyelid may lead to glaucoma, whereas flat skin angiomas are associated with congenital

*Sturge-Weber syndrome. Case report*

GNAQ, w drugiej – zmutowany. Szereg objawów pochodnych i ich nasilenie wydają się zależeć od wzajemnej proporcji tych dwu linii komórkowych. Zasadniczym objawem jest powstawanie wrodzonych naczynek krwionośnych, szczególnie w obszarze naczyń kapilarnych, w miękkich oponach mózgowych oraz wzdłuż przebiegu gałęzi nerwu trójdzielnego. Naczyniaki opon miękkich w mózgu mogą prowadzić do zaburzeń neurologicznych, w tym do napadów padaczkowych oraz opóźnienia umysłowego; naczyniaki po wewnętrznej stronie górnej powieki oka – do jaskry; płaskie naczyniaki skórne do wrodzonych plam – znamion „winnych” czy też „koloru czerwonego wina” (PWS, Port-Wine Stains, port-wine birthmarks). Naczyniaki takie mogą występować zarówno na wargach, jak również w obrębie całej jamy ustnej: dna, podniebienia i dziąseł, co może prowadzić do poważnych zaburzeń zgryzu, a także trudności w oddychaniu.

Z roku 2017 pochodzi ważne doniesienie (4) o stwierdzeniu stosunkowo znacznego udziału zmutowanej linii komórek endotelialnych w mózgu w przypadku występowania zespołu Sturge’a-Webera. Rozpoznanie podłoża tego zespołu daje jakąkolwiek nadzieję na ewentualne zastosowanie w przyszłości terapii genowej, w przeciwieństwie do stosowanych dotychczas wyłącznie terapii objawowych. Dostarcza również narzędzia diagnostycznego, nieporównywalnego w stosunku do stosowanej dotychczas diagnostyki objawowej, często zawodnej, z racji znacznego rozrzutu objawów i ich nasilenia się w przypadku zespołu Sturge’a-Webera, które w znacznej mierze pokrywają się z objawami innych rzadkich schorzeń. Obszerne wyliczenie stosowanych dotychczas metod objawowych z zakresu diagnostyki i terapii w odniesieniu do zespołu Sturge’a-Webera, wspominające również o mutacji GNAQ p.R183Q jako potencjalnym źródle występowania tego zespołu, jest dostępne na portalu Medscape (5).

Najnowszy raport dotyczący SWS, z roku 2017, amerykańskiej organizacji NORD (National Organization for Rare Disorders) (6) zawiera wyraźne stwierdzenia dotyczące objawów, diagnostyki i terapii (których na ogół brak w piśmiennictwie przedmiotu). Jednocześnie uwzględnia wspomnianą już mutację genu GNAQ p.R183Q i podkreśla znaczenie jej odkrycia dla ewentualnych terapii w przyszłości, ukierunkowanych na białka kodowane przez gen GNAQ i dalsze ich oddziaływanie. Autorzy raportu NORD podkreślają znaczny rozrzut w występowaniu i natężeniu różnych objawów u pacjentów z zespołem Sturge’a-Webera i zwracają uwagę na fakt, że każdy przypadek należy traktować indywidualnie, a to wymaga szczególnej ostrożności we wszystkich stosowanych terapiach oraz przeprowadzenia starannych konsultacji interdyscyplinarnych (6). Dotyczy to również wszelkich zabiegów stomatologicznych. Autorzy raportu wskazują na trudności w diagnostyce objawowej zespołu Sturge’a-Webera i wymieniają obszerną listę fakomatoz i innych rzadkich schorzeń, których objawy pokrywają się w znacznej mierze z objawami tego zespołu. Fakomatozy o podobnych objawach to: stwardnienie guzowate (ang. tuberous sclerosis,

marks called port-wine stains (PWS) or port-wine birthmarks. Such angiomas may also be present on lips, and in the whole oral cavity: on its bottom, palate and gingivae, what may lead to serious malocclusions and breathing problems.

In 2017 an important report (4) was published showing a relatively important role of the mutated endothelial cell line in the brain in the case of Sturge-Weber syndrome. When background of this syndrome has been diagnosed, there is some hope for possible treatment with gene therapy in the future, contrary to only symptomatic treatment used so far. Additionally, it also provides a diagnostic tool, which is significantly better compared to symptomatic diagnostic tests used so far, that often fail because Sturge-Weber syndrome is associated with the presence of many various symptoms of various intensity that usually overlap with symptoms of other rare diseases. Medscape website has a comprehensive list of symptomatic methods used so far for the diagnosis and treatment of Sturge-Weber syndrome, and it also refers to a GNAQ p.R183Q mutation as a potential background responsible for this syndrome (5).

The latest report regarding SWS, of 2017, prepared by the American NORD (National Organization for Rare Disorders) (6) includes clear statements regarding symptoms, diagnostic tests and treatment (that are usually missing in the literature regarding this field). At the same time, the GNAQ p.R183Q mutation is mentioned and its significance is emphasised in relation to possible future therapies targeted at proteins coded by the GNAQ gene and their further interactions. The authors of the NORD report underline significant variation in the occurrence and severity of different symptoms in patients with Sturge-Weber syndrome, and point out that each case should be treated individually, and therefore all therapies have to be applied with special care and careful interdisciplinary consultation is necessary as well (6). This applies to all dental procedures as well. The authors of the report indicate problems associated with symptomatic diagnosis of Sturge-Weber syndrome and present a comprehensive list of phakomatoses and other rare conditions symptoms of which significantly overlap with symptoms of this condition. Phakomatoses showing similar symptoms include tuberous sclerosis (lat. *sclerosis tuberosa*), von Hippel-Lindau syndrome, Wyburn-Mason syndrome, and neurofibromatosis. Other syndromes with similar symptoms include PHACE, Cobb, Maffucci, Gorham-Stout, Parkes-Weber syndromes.

The incidence of Sturge-Weber syndrome calculated per number of live births is between 1 : 20000 and 1 : 50000, but these data are only approximate as this condition is rare, and so far no differences in its incidence in relation to sex, race or ethnic background have been found.

### Aim

This article aims to present problems regarding orthodontic treatment of patients with Sturge-Weber syndrome, namely

łac. *sclerosis tuberosa*), zespół von Hippel Lindaua, zespół Wyburna-Masona, nerwiakowłókniakowatość (neurofibromatosis). Inne zespoły o podobnych objawach to: PHACE, Cobba, Maffucciego, Gorhama-Stouta, Parkesa-Webera.

Częstość występowania zespołu Sturge'a-Webera, w przeliczeniu na liczbę żywych urodzeń, waha się w granicach od 1 : 20000 do 1 : 50000, ale są to dane niezbyt dokładne, z powodu rzadkości występowania tego zespołu; przy czym jak dotychczas nie stwierdzono tu zróżnicowania pod względem płci, rasy czy pochodzenia etnicznego.

## Cel

Celem niniejszego artykułu jest przedstawienie trudności w leczeniu ortodontycznym pacjentów z zespołem Sturge'a-Webera, czyli z naczyniakowatością mózgowo-trójdzielną, na przykładzie 7-letniej pacjentki z obustronnymi naczyniakami twarzy i kończyn, lewostronną jaskrą i objawami natury neurologicznej, w tym lekkimi napadami padaczki.

## Opis przypadku

Do Zakładu Ortodontji Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego zgłosiła się 7-letnia pacjentka z rozpoznaniem opisowym zespołu Sturge'a-Webera, jaskrą, padaczką, wrodzoną marmurkowatością skóry z teleangiektazjami. Dziewczynka w pierwszym roku życia przeszła operację z powodu jaskry. W wieku 2,5 lat doznała niedowładu połowicznego prawostronnego, niewielkich drgawek prawej kończyny górnej i kącika ust. Napady drgawek powtarzały się przez kilka miesięcy. W badaniu CT głowy został zdiagnozowany krwiak okolicy czołowo-ciemieniowej lewej. Półkula lewa była uciśnięta, a struktury środkowe przemieszczone w stronę prawą. Ujawnił się też świeży krwiak w prawej okolicy ciemieniowej. Operacyjnie ewakuowano krwiaki. W wieku 3,5 lat pacjentka została poddana sanacji jamy ustnej. Z powodu próchnicy w znieczuleniu ogólnym usunięto dziewięć zębów, z miazgą w stanie zgorzelinowego rozpadu. W wieku 5,5 lat, ze względu na jaskrę wtórną, miała wykonaną cyklofotokoagulację dolnych kwadrantów lewego oka. Pacjentka na stałe przyjmuje leki przeciwpadaczkowe oraz stosowane w terapii jaskry. Z wywiadu uzyskano informacje, że obgryza paznokcie, jest pod opieką logopedy oraz w trakcie diagnostyki alergii.

W badaniu klinicznym stwierdzono liczne płaskie naczyniaki na skórze twarzy, obu policzkach, nosie i na czole po prawej stronie, a także na kończynach górnych i dolnych. Naczyniaki występowały również na błonie śluzowej warg, jamy ustnej i podniebienia. W badaniu zewnątrzustnym stwierdzono znaczne wysunięcie wargi górnej z niekompetencją warg, cofniętą bródkę. Symetria twarzy w odniesieniu do płaszczyzny strzałkowej pośrodkowej była zachowana. W badaniu wewnątrzustnym stwierdzono liczne braki zębów mlecznych, obecność zębów 16, 53, 11, 21, 63,

with encephalotrigeminal angiomas, using an example of a 7-year-old female patient with bilateral angiomas on her face and extremities, left-sided glaucoma and neurological symptoms, including mild epilepsy attacks.

## Case report

A 7-year-old female patient presented at the Department of Orthodontics, Medical University of Warsaw, with a descriptive diagnosis of Sturge-Weber syndrome, glaucoma, epilepsy, and cutis marmorata telangiectatica congenita. During the first year of life the girl had a surgery for glaucoma. At the age of 2.5 years she suffered from right-sided hemiparesis, mild seizures of her right upper extremity and corner of the lips. Seizures recurred over a period of several months. A CT of the head showed a haematoma of the left frontoparietal area. The left hemisphere was compressed, and the midline structures were shifted towards right. Moreover, there was also a fresh haematoma in the right parietal area. Haematomas were evacuated surgically. At the age of 3.5 years the patient received sanitation of the oral cavity. Under general anaesthesia nine teeth were removed due to caries, and the pulp showed gangrenous disintegration. At the age of 5.5 years she had cyclophotocoagulation of lower quadrants of her left eye performed due to secondary glaucoma. The patient has been constantly taking anti-epileptic drugs and medications for glaucoma. Based on her history it was reported she used to bite nails, was under supervision of a speech therapist and had diagnostic tests for allergy.

A clinical examination showed numerous flat angiomas on the skin of the face, both cheeks, nose, and on the forehead on the right, as well as on her upper and lower extremities. Angiomas were also present on the mucous membrane of the lips, oral cavity and palate. The extraoral examination showed significant protrusion of the upper lip with lip incompetence and recessed chin. The facial symmetry in relation to the mid-sagittal plane was maintained. The intraoral examination showed numerous missing deciduous teeth, the following teeth were present: 16, 53, 11, 21, 63, 26, 36, 73, 32, 31, 41, 42, 83, 36, complete distocclusion with protrusion of the upper incisors, overjet of 17 mm. A pantomogram was difficult to perform due to patient's anxiety associated with the device, and the image was blurry, tooth buds of all permanent teeth in the maxilla and mandible on the right up to second molars were visible. The left side was not assessable. Improved hygiene of the oral cavity was recommended. An attempt to take impressions for diagnostic models failed due to patient's anxiety. The vestibular plate was used for exercises.

Classification of Sturge-Weber syndrome: type I in the Roach scale (7).

*Sturge-Weber syndrome. Case report*

26, 36, 73, 32, 31, 41, 42, 83, 36, tyłozgryz całkowity z protruzją górnych siekaczy, nagryz poziomy 17 mm. Na pantomogramie, którego zrobienie było bardzo trudne ze względu na lęk pacjentki przed urządzeniem, obraz jest niedostatecznie wyraźny, widać zawiązki wszystkich zębów stałych szczęki oraz żuchwy strony prawej do drugich trzonowców. Lewa strona jest nie do oceny. Zalecono wzmoczoną higienizację jamy ustnej. Próba zrobienia wycisków do modeli diagnostycznych nie powiodła się z uwagi na reakcje lękowe pacjentki. Zastosowano płytkę przedsionkową do ćwiczeń.

Klasyfikacja zespołu Sturge'a-Webera: typ I w skali Roacha (7).

**Dyskusja**

Jak wyjaśniono we wstępie, wszelkie formalne klasyfikacje przypadków występowania zespołu Sturge'a-Webera są zawodne w świetle wspomnianego już i podkreślanego znacznego rozrzutu objawów i ich natężenia. Od roku 1992 często można spotkać się z próbami ich zaszeregowania według skali Roacha (5, 7):

Typ I : naczyniaki twarzy i opon miękkich mózgu, może występować jaskra.

Typ II : tylko naczyniaki twarzy, może występować jaskra.

Typ III: tylko naczyniaki opon miękkich mózgu, jaskra zazwyczaj nie występuje.

**Discussion**

As it has been mentioned in the introduction, all formal classifications of cases of Sturge-Weber syndrome fail due to significant variations of symptoms and their intensity that have been underlined. Since 1992 there have been attempts of their classification according to the Roach scale (5, 7):

Type I: facial and leptomenigeal angiomas, glaucoma may be present.

Type II: facial angiomas alone, glaucoma may be present.

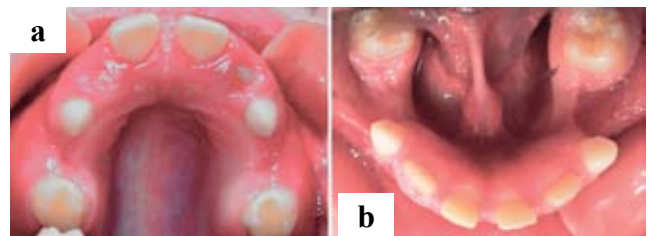
Type III: leptomenigeal angiomas alone, glaucoma is usually not present.

In case of orthodontic patients with Sturge-Weber syndrome there are general problems present that have been emphasised by literature (8, 9, 10). Neurological disorders that are often present may make cooperation between a patient and a doctor difficult or impossible, and it is of special importance for orthodontic procedures. The literature reports a case of a 6-year-old female patient with Sturge-Weber syndrome, with a similar malocclusion as in our 7-year-old patient. However, in that case it was possible to introduce a removable appliance thanks to good cooperation with an orthodontist (9). In many patients with SWS there are problems maintaining appropriate hygiene of the oral cavity due to neurological disorders. It not only leads to the development of caries, but it also increases the risk of periodontal conditions. Intraoral angiomas may be



Rycina 1. Zdjęcia zewnętrzne: a) en face, b) profil.

Figure 1. Extraoral images: a) en face, b) profile.



Rycina 3. Zdjęcie wewnątrzustne: górny i dolny łuk zębowy.

Figure 3. Intraoral images: upper and lower dental arch.



Rycina 2. Zdjęcia wewnątrzustne: a) widok z przodu, b) strona prawa, c) strona lewa.

Figure 2. Intraoral images: a) front view, b) right side, c) left side.

W przypadku pacjentów ortodontycznych z zespołem Sturge'a-Webera spotyka się trudności natury ogólnej, podkreślane w piśmiennictwie przedmiotu (8, 9, 10). Występujące często zaburzenia neurologiczne mogą utrudniać lub uniemożliwiać współpracę pacjenta z lekarzem, co ma szczególne znaczenie w procedurach ortodontycznych. W piśmiennictwie jest przytoczony przypadek dziewczynki 6-letniej z zespołem Sturge'a-Webera, z analogiczną wadą zgryzu, jak u opisanej tu pacjentki 7-letniej. Jednak w tamtym przypadku dobra współpraca z ortodontą umożliwiła zastosowanie aparatu zdejmowanego (9). U wielu pacjentów z SWS z racji zaburzeń neurologicznych występują trudności z utrzymaniem właściwej higieny jamy ustnej. Prowadzi to nie tylko do rozwoju próchnicy, ale również zwiększa ryzyko schorzeń periodontologicznych. Naczyniaki wewnątrzustne mogą obejmować błonę śluzową warg, powodując makrochelię – co przyczynia się do rozrostu błony śluzowej policzków, podniebienia oraz dna jamy ustnej. Rozrost dziąseł może wahać się od niewielkiego do monstualnego, utrudniającego nawet domknięcie warg. Istnieją także doniesienia o współistniejących w jamie ustnej ziarniniakach naczyniowych, przeroście wyrostka zębodołowego, jednostronnym opóźnieniu lub przyspieszeniu wyrzynania zębów. Obecność naczyniaków w jamie ustnej skłania do szczególnej ostrożności w celu uniknięcia trudnych do opanowania krwawień z tego układu patologicznie zagęszczonych drobnych naczyń krwionośnych. Obrazuje to przypadek założenia aparatu do poszerzenia szczęki u pacjenta z zespołem Sturge'a-Webera (10), gdzie aktywowano śrubę tylko co drugi dzień, w celu spowolnienia działania i uniknięcia krwawień z naczynek.

W piśmiennictwie toczy się dyskusja na temat skuteczności środków przeciwpadaczkowych podawanych w przypadku występowania zespołu Sturge'a-Webera. Jest to ważne z punktu widzenia leczenia ortodontycznego, ponieważ od skuteczności leczenia padaczkowego zależy wydanie przez neurologa zgody na leczenie ortodontyczne. Badania dotyczą stosowania takich leków, jak kannabidiol (11), karbamazepina, oksykabazepina, lewetyracetam (12). Dyskusja dotyczy również podawania w sposób ciągły niskich dawek aspiryny, stosowanej jako lek przeciwpadaczkowy u pacjentów z tym zespołem, z punktu widzenia potencjalnych efektów ubocznych (13, 14).

## Wnioski

Przedstawiony przypadek ukazuje trudności, z jakimi może spotkać się ortodonta w przypadku małoletnich pacjentów ortodontycznych z zespołem Sturge'a-Webera. W opisanym przypadku, który można zaklasyfikować w skali Roacha jako typ I, występują wyraźnie wszystkie objawy tego zespołu, rozległa naczyniakowatość, jaskra wtórna oraz zaburzenia neurologiczne (7). Te ostatnie utrudniają w sposób szczególny postępowanie w leczeniu ortodontycznym, w sytuacji konieczności zachowania specjalnej ostrożności podczas stosowanych zabiegów oraz zalecenie unikania stresu u pacjenta.

present on the mucous membrane of lips leading to macrocheilia – and it results in proliferation of the mucous membrane of the cheeks, palate and bottom of the oral cavity. Gingival hypertrophy may be mild or severe, making it difficult to even close lips. There are also reports showing coexistence of angiogranulomas, hypertrophy of the alveolar process, unilateral delayed or accelerated tooth eruption. When angiomas are present in the oral cavity, special care should be taken in order to avoid bleeding from this system of pathologically dense and small blood vessels that is difficult to manage. It was observed in a case of a patient with Sturge-Weber syndrome who had a maxillary expansion appliance placed (10), and the screw was activated every other day in order to slow down its action and to avoid bleeding from angiomas.

There is a discussion in the literature regarding the efficacy of anti-epileptic agents administered for Sturge-Weber syndrome. It is important from the point of view of orthodontic treatment, because the neurologist's consent for orthodontic treatment depends on the efficacy of anti-epileptic treatment. Studies regard the use of the following medications: cannabidiol (11), carbamazepine, oxcarbazepine, levetiracetam (12). There is also a discussion regarding continuous treatment with low doses of aspirin used as an anti-epileptic agent in patients with this syndrome, taking potential side effects into account (13, 14).

## Conclusions

This case shows difficulties that may be faced by an orthodontist when treating young orthodontic patients with Sturge-Weber syndrome. This case can be classified as type I in the Roach scale, because it clearly shows all symptoms of this syndrome, extensive angiomatosis, secondary glaucoma and neurological disorders (7). The latter disorders make orthodontic treatment especially difficult because special care is necessary during procedures, and moreover, it is recommended to avoid stress in a patient.

*Sturge-Weber syndrome. Case report***Piśmiennictwo / References**

1. Shirley MD, Tang H, Gallione CJ, i wsp. Sturge-Weber syndrome and port-wine stains caused by somatic mutation in GNAQ. *N Engl J Med* 2013; 368: 1971-9.
2. Comi AM, Sahin M, Hammill A, Kaplan EH, Juhász C, North P, Ball KL, Levin AV, Cohen B, Morris J, Lo W, Roach ES. Leveraging a Sturge-Weber Gene Discovery: An Agenda for Future Research. 2015 Sturge-Weber Syndrome Research Workshop. *Pediatr Neurol* 2016; 58: 12-24.
3. Stafstrom CE, Staedtke V, Comi AM. Epilepsy Mechanisms in Neurocutaneous Disorders: Tuberous Sclerosis Complex, Neurofibromatosis Type 1, and Sturge-Weber Syndrome. *AM Front Neurol* 2017; 8: 87.
4. Huang L, Couto JA, Pinto A, Alexandrescu S, Madsen JR, Greene AK, Sahin M, Bischoff J. Somatic GNAQ Mutation is Enriched in Brain Endothelial Cells in Sturge-Weber Syndrome. *Pediatr Neurol* 2017; 67: 59-63.
5. Takeoka M, Riviello JJ Jr. Sturge-Weber Syndrome. *Medscape* 2018; online: <http://emedicine.medscape.com/article/1177523-overview>
6. NORD (National Organization for Rare Disorders) Report 2017; online: <https://rarediseases.org/rare-diseases/sturge-weber-syndrome>
7. Roach ES. Neurocutaneous syndromes. *Pediatr Clin North Am* 1992; 39: 591-620.
8. Suprabha BS, Baliga M, Total oral rehabilitation in a patient with portwine stains. *J Indian Soc Pedod Prev Dent* 2005; 4: 100-2.
9. Perez DEC, Pereira JS, Graner E, Lopes MA. Sturge-Weber syndrome in a 6-year-old girl. *Int J Paed Dent* 2005; 15: 131-5.
10. Pithon MM, Andrade ACDV, Andrade APDV, Santos RL. Sturge-Weber syndrome in an orthodontic patient. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2011; 140: 418-22.
11. Kaplan EH, Offermann EA, Sievers JW, Comi AM. Cannabidiol Treatment for Refractory Seizures in Sturge-Weber Syndrome. *Pediatr Neurol* 2017; 71: 18-23.
12. Kaplan EH, Kossoff EH, Bachur CD, Gholston M, Hahn J, Widlus M, Comi AM. Anticonvulsant Efficacy in Sturge-Weber Syndrome. *Pediatr Neurol* 2016; 58: 31-6.
13. Bay MJ, Kossoff EH, Lehmann CU, Zabel TA, Comi AM. Survey of aspirin use in Sturge-Weber syndrome. *J Child Neurol* 2011; 26: 692-702.
14. Lance EI, Sreenivasan AK, Zabel TA, Kossoff EH, Comi AM. Aspirin use in Sturge-Weber syndrome: side effects and clinical outcomes. *J Child Neurol* 2013; 28: 213-8.