

# PATA DE VIN DE PORTO



## 1. Ce este pata de vin de Porto?

O pată de vin de porto (cunoscută medical ca *nevus flammeus*) este o malformație congenitală a capilarelor, care apare de obicei pe față. Se manifestă ca un semn de naștere roșu-violet care apare pe o parte a feței, ocupând fruntea sau pleoapa.

Aceast semn de naștere poate fi cel mai caracteristic simptom al unei afecțiuni neurocutanate rare (care afectează sistemul nervos și pielea), numită sindromul Struge-Weber (SSW). Totuși, nu toți cei care prezintă o pată de vin de Porto suferă de SSW. Riscul de a dezvolta sindromul este legat de localizarea petei pe față (în special pe frunte și în jurul ochilor).

## 2. Care sunt simptomele petei de vin de Porto?

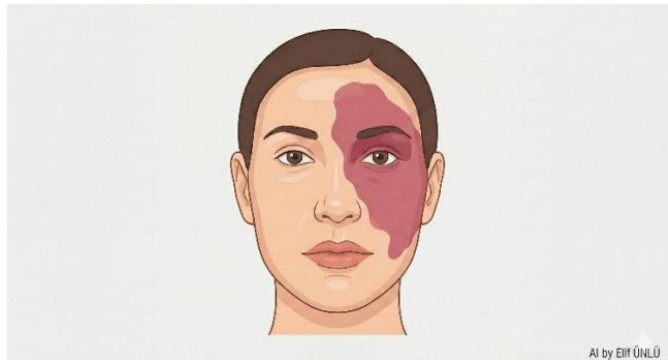
- **Descoperiri cutanate:** O pată roz, roșie sau mov prezentă la naștere, de obicei unilaterală, care se poate închide la culoare odată cu vârsta.

### Caracteristici ale pielii:

**Importanța localizării:** De obicei se află pe o singură parte a feței, în principal pe frunte, tâmpla sau pleoape.

**Simptom critic:** Petele de pe frunte sau de pe pleoapa superioară sunt cel mai important semn care indică necesitatea evaluării riscului de afectare a creierului și ochiului (sindromul Sturge-Weber).

**Persistență:** Este distinctivă la momentul nașterii, spre deosebire de alte pete care pot apărea în copilărie, nu se estompează și nu dispăre în timp.



Dacă afecțiunea este asociată cu SSW, pe lângă pata în sine, pot apărea următoarele simptome:

- **Probleme oculare (glaucom):** Glaucomul (presiunea oculară) caracterizat printr-o creștere a presiunii intraoculare prezentă la 30-60% dintre pacienți. Dacă nu este tratată la timp, poate provoca pierderea vederii.

- **Simptome neurologice:**

- **Convulsii (epilepsie):** Convulsiile sunt prezente la aproximativ 80% dintre pacienți, de obicei începând în primul an de viață (în medie la 6 luni).
- **Slăbiciune musculară:** Slăbiciunea poate apărea pe o parte a corpului (hemipareză).
- **Stare de dezvoltare:** Pot fi observate dificultăți de învățare, deficit de atenție sau întârziere în dezvoltare.

### 3. Cum se diagnostichează pata de vin de Porto?

Diagnosticul este de obicei suspectat la naștere, după observarea locului caracteristic de pe fața bebelușului. Dacă pata se află pe frunte sau pe pleoapa superioară, riscul de afectare a creierului sau ochiului trebuie analizat.

Următoarele metode sunt folosite pentru a determina diagnosticul definitiv și extinderea bolii:

- **Imagistica prin rezonanță magnetică (RMN):** RMN-ul cerebral cu contrast este standardul de aur pentru imagistica anomaliilor vasculare (angiom) la nivelul creierului.
- **Tomografie computerizată (CT):** Poate ajuta la identificarea calcificărilor din creier.
- **Examinare:** Este esențial să se măsoare presiunea intraoculară și să se evalueze riscul de glaucom.
- **EEG (electroencefalogramă):** Folosită pentru a urmări convulsiile.

### 4. Transmiterea genetică: există un risc pentru familia mea?

Una dintre cele mai frecvente întrebări în familiile care se află în această situație este: "Am transmis asta copilului meu?"

- **Nu este ereditar:** sindromul Sturge-Weber și pata cu vin de Porto, asociată cu sindromul, nu sunt afecțiuni ereditare (nu se transmit de la părinți la copii).

- **Cauza:** Această afecțiune este cauzată de un mozaicism somatic al unei mutații a genei GNAQ.
- **Când apare:** Mutația în cauză apare aleatoriu, în stadiile incipiente ale dezvoltării embrionare. Prin urmare, nu este dată de structura genetică a tatălui sau a mamei.

## 5. Sfaturi și planuri de familie

Având în vedere că boala apare "sporadic" (aleatoriu):

- **Riscul de recidiva:** Riscul ca afecțiunea să se repete la descendenții viitori, pentru familiile care au deja un copil afectat, este același ca pentru populația generală.
- **Diagnostic prenatal:** Ecografiile prenatale sunt de obicei normale, prin urmare este dificil să detectezi afecțiunea în timpul urmării de rutină a sarcinii.
- **Consiliere genetică:** Consilierea genetică poate fi reconfortantă pentru familii, permițându-le să înțeleagă că situația nu este "vina lor" și că nu poartă o povară ereditară.

## 6. Riscuri și urmărire (De ce este important?)

Diagnosticul precoce și urmărirea reglementată sunt esențiale pentru îmbunătățirea calității vieții. Tratamentul este complet bazat pe simptome și necesită o abordare multidisciplinară (specializări diferite lucrând împreună).

- **Sănătatea ochilor:** Se recomandă controale oculare regulate. Dacă glaucomul (presiunea oculară) este detectată devreme, pierderea vederii poate fi prevenită prin picături pentru ochi sau intervenții chirurgicale.
- **Monitorizarea neurologică:** Controlul convulsiilor este foarte important pentru a proteja dezvoltarea cognitivă. Se pot aplica tratamente medicale și, dacă este necesar, pot fi efectuate intervenții chirurgicale.
- **Tratamentul pielii:** Încă din copilărie, se pot aplica tratamente cu laser (fotocoagulare) pentru a estompa culoarea petei faciale și a controla dilatarea vasculară.

- **Sprijin psihosocial:** Se recomandă sprijinul psihologic pentru familii și pentru copilul afectat cu scopul de a facilita adaptarea la școală și viața socială, din cauza diferențelor vizibile.

Această broșură este o sursă de informații generale, pregătită cu scopul de a crește gradul de conștientizare despre petele de vin de Porto și sindromul Sturge-Weber. Totuși, trebuie menționat că informațiile pe care le conține nu înlocuiesc sfatul, diagnosticul sau tratamentul medical profesional. Monitorizarea afecțiunii trebuie personalizată, ținând cont de starea de sănătate a persoanei, locația petei și caracteristicile clinice emergente.

Metodele și intervalele de screening menționate în această broșură reflectă date standard. Medicul poate varia aceste perioade în funcție de nevoile clinice ale pacientului.

Consultați medicul specialist pentru orice decizii sau proceduri ulterioare legate de sănătatea dumneavoastră.

**Realizat de:** *Sonia Maria DUMA, Elif ÜNLÜ, Prof. Dr. Fatma SILAN*

## REFERINȚE

1. **Orfanet.** (2021, Ocak). Sindromul Sturge-Weber. Enciclopedia Bolilor Rare Orphanet.
2. **Singh, A. K., & Keenaghan, M.** (2023, 1 mai). Sindromul Sturge-Weber. În: StatPearls [Internet]. Insula Comorii (FL): StatPearls Publishing.