

PORTO ŞARABI LEKESİ

1. Porto Şarabı Lekesi Nedir?

Porto şarabı lekesi (tıbbi adıyla *nevus flammeus*), doğuştan gelen ve genellikle yüzde görülen kılcıl damar (kapiller) malformasyonudur. Genellikle yüzün bir tarafında, alın veya göz kapağını kapsayan kırmızımsı-mor bir doğum lekesi olarak kendini gösterir.

Bu leke, **Sturge-Weber Sendromu (SWS)** adı verilen nadir bir nörokutanöz (sinir ve cilt sistemini etkileyen) durumun en belirgin işareti olabilir. Ancak, porto şarabı lekesine sahip her bireyde Sturge-Weber Sendromu bulunmaz; bu sendromun gelişme riski, lekenin yüzdeki konumuyla (özellikle alın ve göz çevresi) ilişkilidir.

2. Porto Şarabı Lekesinin Belirtileri Nelerdir?

- **Cilt Bulguları:** Doğumda mevcut olan, genellikle tek taraflı ve yaşla birlikte rengi koyulaşabilen pembe, kırmızı veya mor leke.

Ciltte Görülen Özellikler:

Konumun Önemi: Genellikle yüzün bir yarısında; alın, şakak veya göz kapağı üzerinde yoğunlaşır.

Kritik İşaret: Lekenin **alın veya üst göz kapağını** kapsamaması, beyin ve göz tutulumu riskinin (Sturge-Weber Sendromu) değerlendirilmesi gerektiğini gösteren en önemli işarettir

Kalıcılık: Doğum anında belirgindir ve bebeklik döneminde çıkan bazı diğer lekelerin aksine zamanla solmaz veya kaybolmaz.



Lekenin kendisi dışında, eğer durum Sturge-Weber Sendromu ile ilişkiliyse aşağıdaki belirtiler görülebilir:

- **Göz Problemleri (Glokom):** Hastaların %30 ila %60'ında, göz içi basıncının artmasıyla karakterize glokom (göz tansiyonu) görülebilir. Bu durum erken dönemde tedavi edilmezse görme kaybına yol açabilir.

- **Nörolojik Belirtiler:**

- **Nöbetler (Epilepsi):** Hastaların yaklaşık %80'inde, genellikle yaşamın ilk yılında (ortalama 6. ayda) başlayan nöbetler görülür.
- **Kas Güçsüzlüğü:** Vücudun bir tarafında güçsüzlük (hemiparezi) gelişebilir.
- **Gelişimsel Durum:** Öğrenme güçlükleri, dikkat eksikliği veya gelişimsel gecikmeler görülebilir.

3. Porto Şarabı Lekesi Tanısı Nasıl Konulur?

Tanı genellikle doğumda bebeğin yüzündeki karakteristik lekenin görülmesiyle şüphelenilerek konulur. Leke özellikle alın veya üst göz kapağı bölgesindeyse, beyin ve göz tutulumu riski değerlendirilmelidir.

Kesin tanı ve hastalığın kapsamını belirlemek için şu yöntemler kullanılır:

- **Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRI):** Beyindeki damar anormalliklerini (anjiyom) görüntülemek için kontrastlı beyin MRI "altın standart"tır.
- **Bilgisayarlı Tomografi (BT):** Beyindeki kalsifikasyonları (kireçlenmeleri) göstermede yardımcı olabilir.
- **Göz Muayenesi:** Göz içi basıncının ölçülmesi ve glokom (göz tansiyonu) riskinin değerlendirilmesi için şarttır.
- **EEG (Elektroensefalogram):** Nöbet aktivitesini izlemek için kullanılır.

4. Genetik Geçiş: Ailem Risk Altında mı?

Bu durumla karşılaşan ailelerin en sık sorduğu sorulardan biri "Bunu çocuğuma ben mi geçirdim?" veya "Diğer çocuklarımda da olur mu?" sorusudur.

- **Kalıtsal Değildir:** Sturge-Weber Sendromu ve ilişkili porto şarabı lekesi kalıtsal (anneden veya babadan geçen) bir hastalık **değildir**. Aileden çocuğa geçmez.
- **Oluşum Nedeni:** Bu durum, *GNAQ* adı verilen bir gendeki "somatik mozaik" mutasyondan kaynaklanır.

- **Ne Zaman Oluşur?:** Bu mutasyon, bebek anne karnında gelişiminin çok erken evrelerindeyken **rastlantısal** olarak gerçekleşir. Bu nedenle, anne ve babanın genetik yapısında bir sorun yoktur.

5. Genetik Danışmanlık ve Aile Planlaması

Hastalık "sporadik" (tesadüfi) olarak ortaya çıktığı için:

- **Tekrarlama Riski:** Anne babanın sonraki gebeliklerinde aynı durumun tekrar etme riski, genel toplumdaki riskten farklı değildir.
- **Prenatal Tanı:** Doğum öncesi ultrasonlar genellikle normal görünür, bu nedenle rutin gebelik takiplerinde tespit edilmesi zordur.
- **Danışmanlık:** Genetik danışmanlık, ailenin bu durumun kendi "hataları" olmadığını ve kalıtsal bir yük taşımadıklarını anlamaları açısından rahatlatıcı olabilir.

6. Riski ve Takibi (Neden Önemli?)

Erken tanı ve düzenli takip, yaşam kalitesini artırmak için kritiktir. Tedavi tamamen semptomlara yöneliktir ve multidisipliner (farklı uzmanlıkların bir arada çalıştığı) bir yaklaşım gerektirir.

- **Göz Sağlığı:** Yaşam boyu düzenli göz muayenesi önerilir. Glokom (göz tansiyonu) erken fark edilirse göz damlaları veya cerrahi ile görme kaybı önlenabilir.
- **Nörolojik Takip:** Nöbetlerin kontrol altına alınması bilişsel gelişimi korumak için çok önemlidir. İlaç tedavileri ve gerekirse cerrahi müdahaleler uygulanabilir.
- **Cilt Tedavisi:** Yüzdeki leke için lazer tedavileri (fotokoagülasyon), lekenin rengini açmak ve damar genişlemelerini kontrol altına almak için bebeklik döneminden itibaren uygulanabilir.
- **Psikososyal Destek:** Görünür farklılıklar nedeniyle çocukların ve ailelerin psikolojik destek alması, okul ve sosyal yaşama uyum süreçlerini kolaylaştırır

Bu kitapçık, **Porto Şarabı Lekesi ve Sturge-Weber Sendromunun** bilinirliğinin artırılması ve farkındalık yaratması amacıyla hazırlanmış genel bir bilgilendirme kaynağıdır. Ancak unutulmamalıdır ki, buradaki bilgiler profesyonel bir tıbbi tavsiye, teşhis veya tedavi yerine geçmez. Hastalığın takibi; bireysel sağlık durumunuza, lekenin yerleşim yerine ve ortaya çıkan klinik bulgulara göre kişiselleştirilmelidir. Kitapçıkta yer

alan tarama yöntemleri ve aralıkları genel standartları yansıtmakta olup; doktorunuz bu süreleri sizin klinik ihtiyaçlarınıza göre öne çekebilir veya değiştirebilir. Sağlığınızla ilgili her türlü karar ve takip süreci için mutlaka uzman hekiminize danışınız.

Hazırlayanlar: Elif ÜNLÜ, Prof. Dr. Fatma SILAN

KAYNAKÇA

1. **Orphanet.** (2021, Ocak). *Sturge-Weber syndrome*. Orphanet Rare Diseases Encyclopedia.
2. **Singh, A. K., & Keenaghan, M.** (2023, 1 Mayıs). *Sturge-Weber Syndrome*. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing.