

Erasmus MC

Universitair Medisch Centrum Rotterdam



Sophia Kinderziekenhuis

Erasmus MC

Universitair Medisch Centrum Rotterdam



Sophia Kinderziekenhuis

SWS: verleden, heden en toekomst

Familiedag NvWSWS

Amersfoort 12 april 2014

Coriene Catsman-Berrevoets
kinderneuroloog



In opdracht van de NvWSWs

Rapport

Spiegelgesprek van ouders van een kind met het Sturge-Weber syndroom en specialisten van het Expertisecentrum Sturge-Weber syndroom

Erasmus MC/ Sophia Kinderziekenhuis, oktober 2014

'Ons kind heeft het beste in ons naar boven gehaald'



In opdracht van de Nederlandse Vereniging voor mensen met een wijnvlek of het Sturge-Weber syndroom



Uitgevoerd door:
Het Ondersteuningsburo voor Patiëntenorganisaties



Drs. C.J.C. Kalsbeek
Mr. M.M. Wewer



Reint Laan, voorzitter a.i.



Margit Wewer

SWS: verleden, heden en toekomst

Familiedag NvWSWS

Amersfoort 12 april 2014

Coriene Catsman-Berrevo
kinderneuroloog

SWS symptomen: toekomst

- ✓ Multidisciplinaire evaluatie in expertise centrum concentreert niet alleen patiënten maar met name ook de kennis tav een zeldzaam syndroom
- ✓ Patronen worden dan gemakkelijker herkend
- ✓ Specifiek onderzoek naar de verschillende aspecten wordt mogelijk
- ✓ Evaluatie van interventies worden betrouwbaar
- ✓ Start Expertise Centrum SWS najaar 2014 ErasmusMC / Sophia



Toekomst anno 2021

- European Reference Networks: EU initiatief
 - faciliteert samenwerkingsverbanden tussen klinici, wetenschappers en patiënten verenigingen

The image shows two side-by-side screenshots. The left screenshot is of the VASCERN (European Reference Network) website. The header includes the VASCERN logo and the tagline 'Gathering the best expertise in Europe to provide accessible cross-border healthcare to patients with rare vascular diseases'. The navigation menu includes 'HOME', 'ABOUT VASCERN', 'WHAT WE DO', 'NEWS', 'CONTACT', and 'CLINICIANS ONLY - CPMS'. Below the header, there is a section titled 'The VASCA Working Group, built upon Multidisciplinary Centres of Excellence for Vascular Anomalies' with a group photo. To the right, there is a 'VASCERN Resources in all EU languages' button and a 'Subscribe to our newsletter' button. Below these, there is an 'Upcoming' section with a calendar of events. The right screenshot is a Microsoft Word document titled 'Sturge-Weber syndrome'. The document contains a 'Disease definition' section, an 'ORPHA:3205' classification, a 'Summary' section, and an 'Epidemiology' section. The 'Disease definition' section states: 'A rare congenital neurocutaneous syndrome defined by a facial capillary malformation or port-wine birthmark (PWB) associated with cerebral and/or ocular ipsilateral vascular malformations in most of the cases resulting in variable ocular and neurological complications.' The 'Summary' section states: 'The birth prevalence in Europe is estimated at around 1/200 to 1/500.' The 'Epidemiology' section states: 'The birth prevalence in Europe is estimated at around 1/200 to 1/500.'

Toekomst anno 2021

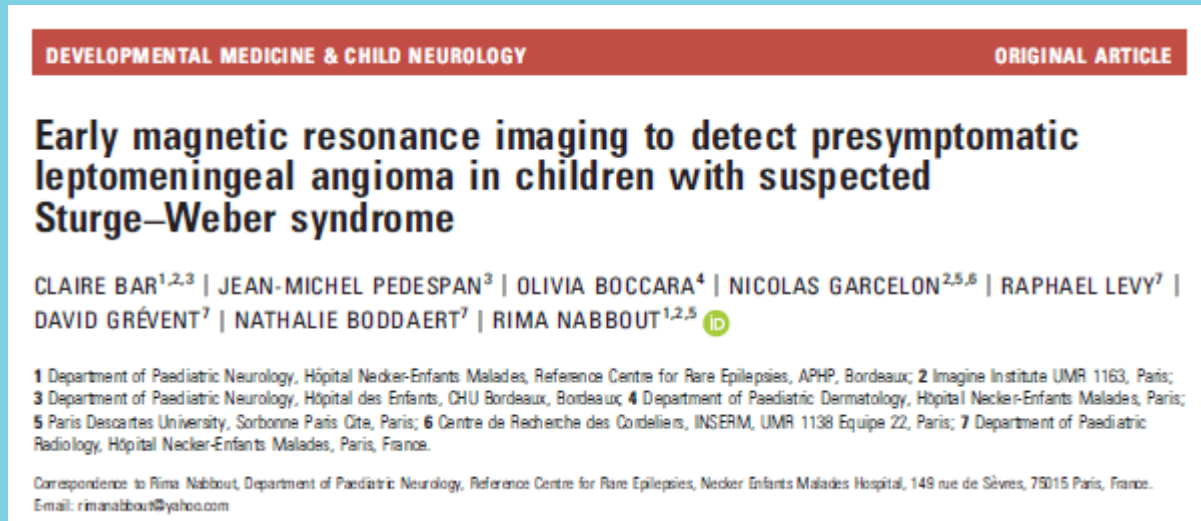
- European Reference Networks: EU initiatief
 - faciliteert samenwerkingsverbanden tussen klinici, wetenschappers en patiënten verenigingen

The image shows a screenshot of a computer screen. On the left, the VASCERN (European Reference Network) website is visible, featuring the logo and text: "Gathering the best expertise in Europe to provide accessible cross-border healthcare to patients with rare vascular diseases". Below this, there's a section for "The VASCA Working Group, built upon Multidisciplinary Centres of Excellence for Vascular Anomalies". On the right, a medical document is open, showing a section titled "ORPHA:3205" and "Classification level: Disease". The document contains a list of symptoms, a summary, and a clinical description. A large yellow banner with the text "Geen actieve groep die zich bezig houdt met SWS" is overlaid diagonally across the center of the image.

Geen actieve groep die zich bezig houdt met SWS

Toekomst anno 2021

- December 2019: eerste stappen naar internationale samenwerking
- - Zoom meeting geïnitieerd door prof Rima Nabbout , Hopital Necker Parijs,



Toekomst anno 2021

- Sturge-Weber International Consortium video conference
- meeting, 3 December 2019

Coriene Catsman	NL
Peter Delaat	NL
Suzanne Koudijs	NL
Martino Ruggieri	Italy
Rima Nabbout	France
Pierre Vabres	France
Heather Etchevers	France
Thuy Phung	U.S.
Anne Comi	U.S.
Jonathan Pevsner	U.S.
Elisa Boscolo	U.S.
Sarah Wetzel-Strong	U.S.
Anna Pinto	U.S.
Kristin Kelly	U.S.
Doug Marchuk	U.S.
Sanjoy Bhattacharya	U.S.

Toekomst anno 2021

- Sturge-Weber International Consortium video conference
- meeting, 3 December 2019
- Consensus over gezamenlijke doelen:
 - Beter begrijpen van het natuurlijk beloop
 - Beter begrijpen van mechanismes die leiden tot het begin van de symptomen
 - Therapie

Toekomst anno 2021

- Sturge-Weber International Consortium video conference
- meeting, 3 December 2019
- Consensus over gezamenlijke doelen:
 - **Beter begrijpen van het natuurlijk beloop**
 - Patienten registers en bestuderen beloop in grote groepen
 - Verbetering van een vroege/ presymptomatische diagnose van SWS

Toekomst anno 2021

- Sturge-Weber International Consortium video conference
- meeting, 3 December 2019
- Consensus over gezamenlijke doelen:
 - Beter begrijpen van het natuurlijk beloop
 - **Beter begrijpen van mechanismes die leiden tot het begin van de symptomen**
 - Presymptomatische diagnose: wie loopt risico
 - Ontdekken van biomarkers voor prognose
 - Opslaan materiaal van epilepsie chirurgie in Int. Biobank (bv de European Epilepsy Brain Bank: prof Blumcke, Universiteit van Erlangen)

Toekomst anno 2021

The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

Histopathological Findings in Brain Tissue Obtained during Epilepsy Surgery

I. Blumcke, R. Spreafico, G. Haaker, R. Coras, K. Kobow, C.G. Bien, M. Pfäfflin, C. Elger, G. Widman, J. Schramm, A. Becker, K.P. Braun, F. Leijten, J.C. Baayen, E. Aronica, F. Chassoux, H. Hamer, H. Stefan, K. Rössler, M. Thom, M.C. Walker, S.M. Sisodiya, J.S. Duncan, A.W. McEvoy, T. Pieper, H. Holthausen, M. Kudernatsch, H.J. Meencke, P. Kahane, A. Schulze-Bonhage, J. Zentner, D.H. Heiland, H. Urbach, B.J. Steinhoff, T. Bast, L. Tassi, G. Lo Russo, C. Özkara, B. Oz, P. Krsek, S. Vogelgesang, U. Runge, H. Lerche, Y. Weber, M. Honavar, J. Pimentel, A. Arzimanoglou, A. Ulate-Campos, S. Noachtar, E. Hartl, O. Schijns, R. Guerrini, C. Barba, T.S. Jacques, J.H. Cross, M. Feucht, A. Mühlebner, T. Grunwald, E. Trinka, P.A. Winkler, A. Gil-Nagel, R. Toledano Delgado, T. Mayer, M. Lutz, B. Zountsas, K. Garganis, F. Rosenow, A. Hermsen, T.J. von Oertzen, T.L. Diepgen, and G. Avanzini, for the EEBB Consortium*

reference

het begin van de

- Opslaan materiaal van epilepsie chirurgie in Int. Biobank (bv de European Epilepsy Brain Bank: prof Blumcke, Universiteit van Erlangen)
- Publicatie uit 2017: Bestudering van material van 9523 patienten na epilepsie chirurgie uit 36 centra in Europa uit 12 Europese landen :
- **0 met SWS !!!**

Erasmus MC



Toekomst anno 2021

- Sturge-Weber International Consortium video conference
- meeting, 3 December 2019
- Consensus over gezamenlijke doelen:
 - Beter begrijpen van het natuurlijk beloop
 - Beter begrijpen van mechanismes die leiden tot het begin van de symptomen
 - **Therapie?**
 - Aspirine? Het beste antiepilepticum?
 - Geen enkele studie is evidence based, alleen kleine series
 - Behoeftte aan internationale grote studies
 - Behoeftte aan duidelijke uitkomstmaten

Toekomst anno 2021

- Sturge-Weber International Consortium video conference
- meeting, 3 December 2019

Coriene Catsman	NL
Peter Delaat	NL
Suzanne Koudijs	NL
Martino Ruggieri	
Di	
	U.S.
	U.S.
Jonathan Pevsner	U.S.
Elisa Boscolo	U.S.
Sarah Wetzel-Strong	U.S.
Anna Pinto	U.S.
Kristin Kelly	U.S.
Doug Marchuk	U.S.
Sanjoy Bhattacharya	U.S.

En toen kwam COVID..... Plannen voor een internationale face to face meeting in Parijs werden opgeschort
Plannen opgeschoven tot 2022

Wat is er wel gebeurd

2018: Consensus statement in USA tav

- klinische follow up
- noodzakelijke research

Pediatric Neurology 84 (2018) 11–20



Contents lists available at ScienceDirect

Pediatric Neurology

journal homepage: www.elsevier.com/locate/pnu

Topical Review

A Multidisciplinary Consensus for Clinical Care and Research Needs for Sturge-Weber Syndrome

Alejandro J. De la Torre ^a, Aimee F. Luat ^b, Csaba Juhász ^b, Mai Lan Ho ^c,
Davis P. Argersinger ^d, Kara M. Cavuoto ^e, Mabel Enriquez-Algeciras ^e,
Stephanie Tikkanen ^f, Paula North ^g, Craig N. Burkhart ^h, Harry T. Chugani ⁱ, Karen L. Ball ^j,
Anna Lecticia Pinto ^k, Jeffrey A. Loeb ^{l,*}

^a Department of Neurology, Northwestern University, Ann and Robert H. Lurie Children's Hospital of Chicago, Chicago, Illinois

^b Department of Pediatrics and Neurology, Wayne State University, Children's Hospital of Michigan, Detroit, Michigan

^c Department of Radiology, Mayo Clinic, Rochester, Minnesota

^d Surgical Neurology Branch, National Institute of Neurological Disorders and Stroke, National Institutes of Health, Bethesda, Maryland

^e Bascom Palmer Eye Institute, University of Miami Miller School of Medicine, Miami, Florida

^f School of Communication Studies, Ohio University, Athens, Ohio

^g Department of Pediatric Pathology, Medical College of Wisconsin, Milwaukee, Wisconsin

^h Department of Dermatology, University of North Carolina, Chapel Hill, North Carolina

ⁱ Department of Neurology, Nemours DuPont Hospital for Children, Wilmington, Delaware

^j The Sturge-Weber Foundation, Houston, Texas

^k Department of Neurology, Harvard Medical School, Children's Hospital Boston, Boston, Massachusetts

^l Department of Neurology and Rehabilitation, University of Illinois, Chicago, Illinois

Wat is er wel gebeurd

2019: Consensus in USA tav

- neurologische complicaties van SWS
- noodzakelijke research tav hiervan

Pediatric Neurology 98 (2019) 31–38

Contents lists available at ScienceDirect

Pediatric Neurology

journal homepage: www.elsevier.com/locate/pnu

Original Article

Neurological Complications of Sturge-Weber Syndrome: Current Status and Unmet Needs

Aimee F. Luat, MD ^{a, b}, Csaba Juhász, MD, PhD ^{a, b}, Jeffrey A. Loeb, MD, PhD ^c,
Harry T. Chugani, MD ^d, Stephen J. Falchek, MD ^{e, f}, Badal Jain, MD ^{e, f},
Carol Greene-Roethke, BSN, RN ^{e, f}, Catherine Amlie-Lefond, MD ^g, Karen L. Ball, BS ^h,
Amy Davis, BSN, RN ⁱ, Anna Pinto, MD, PhD ^{j, *}

^a Department of Pediatrics, Wayne State University Children's Hospital of Michigan, Detroit, Michigan

^b Department of Neurology, Wayne State University Children's Hospital of Michigan, Detroit, Michigan

^c Department of Neurology and Rehabilitation, University of Illinois, Chicago, Illinois

^d Department of Neurology, New York University School of Medicine, New York, New York

^e Department of Neurology, Nemours duPont Hospital for Children, Wilmington, Delaware

^f Thomas Jefferson University, Philadelphia, Pennsylvania

^g Department of Neurology, Seattle's Children's Hospital, Seattle, Washington

^h The Sturge-Weber Foundation, Houston, Texas

ⁱ Department of Neurosciences, Cook Children's Healthcare System, Forth Worth, Texas

^j Department of Neurology, Harvard Medical School, Children's Hospital Boston, Boston, Massachusetts

Wat is er wel gebeurd

2021: Consensus statement in USA tav

- klinische follow up
- behandelning



Pediatric Neurology 121 (2021) 59–66

Contents lists available at [ScienceDirect](#)

Pediatric Neurology

journal homepage: www.elsevier.com/locate/pnu

Symposium Proceedings

Consensus Statement for the Management and Treatment of Sturge-Weber Syndrome: Neurology, Neuroimaging, and Ophthalmology Recommendations

Sara Sabeti, BS ^a, Karen L. Ball, MS ^b, Sanjoy K. Bhattacharya, MTech, PhD ^c, Elena Bitrian, MD ^c, Lauren S. Blieden, MD ^d, James D. Brandt, MD ^e, Craig Burkhart, MS, MPH, MD ^f, Harry T. Chugani, MD ^g, Stephen J. Falchek, MD ^h, Badal G. Jain, MD ^h, Csaba Juhasz, MD, PhD ⁱ, Jeffrey A. Loeb, MD, PhD ^j, Aimee Luat, MD ^{i, k}, Anna Pinto, MD, PhD ^l, Eric Segal, MD ^m, Jonathan Salvin, MD ⁿ, Kristen M. Kelly, MD ^{a, *}

^a Department of Dermatology, University of California, Irvine School of Medicine, Irvine, California

^b The Sturge-Weber Foundation, Houston, Texas

^c Department of Ophthalmology & Bascom Palmer Eye Institute, University of Miami, Miami, Florida

^d Department of Ophthalmology & Cullen Eye Institute, Baylor College of Medicine, Houston, Texas

^e Department of Ophthalmology, University of California, Davis, Sacramento, California

^f Department of Dermatology, University of North Carolina, Chapel Hill, North Carolina

^g Department of Neurology, NYU School of Medicine, New York, New York

^h Department of Neurology, Nemours duPont Hospital for Children, Wilmington, Delaware

ⁱ Departments of Pediatrics and Neurology, Wayne State University School of Medicine, Children's Hospital of Michigan, Detroit, Michigan

^j Department of Neurology and Rehabilitation Medicine, University of Illinois at Chicago, Chicago, Illinois

^k Department of Pediatrics, Central Michigan University, College of Medicine, Mt. Pleasant, Michigan

^l Department of Neurology, Boston Children's Hospital and Harvard Medical School, Boston, Massachusetts

^m Hackensack University Medical Center, Hackensack Meridian School of Medicine and Northeast Regional Epilepsy Group, Hackensack, New Jersey

ⁿ Previous affiliation Division of Pediatric Ophthalmology, Nemours duPont Hospital for Children, Wilmington, Delaware

Conclusies

- Consensus tav klinische follow up vooral in de groepen die in de USA samenwerken
- Hun consensus verklaringen kunnen grotendeels worden overgenomen in EU, maar sommige punten moeten nog 'vertaald' worden naar de situatie in Europa(denk bv aan verzekeringskwesties, privacy etc)
- De consensus over research doelen is trans-Atlantisch grotendeels hetzelfde en kan op elkaar afgestemd worde. De contacten om een wereldwijde research effort te doen zijn er.
- In 2021 wordt een internationale bijeenkomst gepland in Parijs om het eens te worden over de volgorde van onderzoeken; de meest kansrijke projecten eerst!
- ErasmusMC/ SKZ is betrokken bij het ontwerpen/ plannen van deze research projecten.
- Beperkende factor: geld