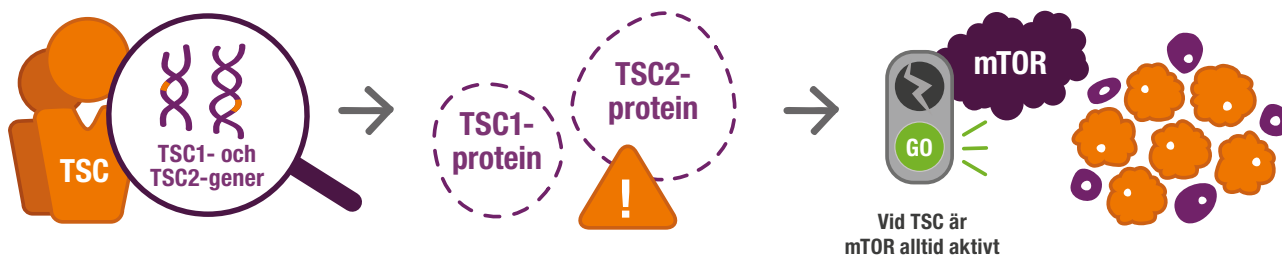


Tuberös Skleros Komplex (TSC)

Tuberös skleros komplex (TSC) är en genetisk sjukdom som kan påverka de flesta av kroppens organ. Sjukdomsbilden, svårighetsgraden och förloppet kan variera mycket, och i vissa fall kan TSC vara livshotande.

Onormal cellfunktion vid TSC

TSC orsakas av defekter, eller mutationer, i någon av generna TSC1 eller TSC2. Dessa gener bildar proteiner som bidrar till att reglera mTOR (mammalian Target Of Rapamycin), ett protein som påverkar cellers tillväxt. Ett förändrat TSC1 eller TSC2 protein medför att mTOR proteinet blir påverkat med okontrollerad celltillväxt som följd. Detta kan i sin tur bidra till att tumörer bildas på olika ställen i kroppen. Dessa är dock inte cancertumörer. **Hos patienter med TSC är detta en genetisk process som kan pågå under hela livet.**



Symtom och risker med TSC

Den som har TSC kan få tumörer under hela livet och i hela kroppen, även i kroppens allra viktigaste organ. TSC kan också bli värre med tiden. Den som har TSC kan få ett eller flera av följande symtom eller sjukdomar, som kan uppkomma när som helst i livet:

Upp till **20%** av TSC-patienterna får en ovanlig och långsamt växande hjärntumör (som kallas för *subependymalt jättecellastrocytom*, eller *SEGA*). Den kan i vissa fall vara livshotande. Hjärntumören kan också leda till:

- förhöjt tryck i huvudet
- hydrocefalus.

Annan **HJÄRNPÅVERKAN** som kan uppkomma hos TSC-patienter är förändringar i hjärnbarken och små knottor i hjärnans hålrum (som kallas för *subependymala noduli*, eller SEN).

Upp till **80%** av TSC-patienterna får **NJURTUMÖRER**, (så kallade *renala angio-myolipom*) som kan orsaka olika njursjukdomar. Njurtumörer:

- kan leda till blödningar och njursvikt
- förekommer oftare och i större antal ju äldre patienten är.

Njursjukdomar är en av de främsta dödsorsakerna hos patienter med TSC.

90% av TSC-patienterna får **HUDEFÖRÄNDRINGAR**, så som:

- angiofibrom i ansiktet
- asklövsfläckar
- chagrinfläckar (vanligen på ryggen)
- vita fläckar
- konfettifläckar.

70% av vuxna TSC-patienter får **GINGIVALA FIBROM**: bindvävsknutor i tandköttet. Det är också vanligt med gropar i emaljen på tänderna hos TSC-patienter.

Omkring **50%** av TSC-patienterna har **HJÄRTTUMÖRER** (*rhabdomyom*) från födelsen.

30-40% av vuxna kvinnor med TSC har *Lymfangioleiomyomatos (LAM)*, en sällsynt **LUNGSJUKDOM**, som kan leda till andningsproblem, lungkollaps och/eller andningssvikt.

20% av TSC-patienterna får **TUMÖRER I FINGER- OCH TÅNAGLAR**.

TSC-patienter får ofta också epilepsi, autism, ADHD, kognitiva funktionsnedsättningar och sömnstörningar.

Regelbundna kontroller är viktigt vid TSC

TSC kan vara en livshotande sjukdom. Därför är det nödvändigt med korrekt vård och uppföljning för att få en klar bild över sjukdomens utveckling från barndom till vuxen ålder. Detta kräver också samarbete och dialog mellan de olika specialister som du har kontakt med.

I samband med att du får din diagnos får du genomgå många olika medicinska undersökningar. Det är också viktigt att vara medveten om de rutinundersökningar som du därefter kan behöva göra. I den här tabellen kan du läsa om de föreslagna kontrollerna för patienter med TSC (Recommendation of the 2012 International TSC Consensus Conference).

| | Vid nydiagnosticerad eller misstänkt TSC | Vid kontinuerlig kontroll av TSC |
|---|---|--|
| CENTRALA NERVSYSTEMET/HJÄRNAN | | |
| Undersökning av hjärnan med magnetkamera, med och utan gadolinium | Ja | Med 1-3 års mellanrum upp till 25 års ålder; regelbundet hos vuxna med SEGA i barndomen |
| Elektroencefalogram (EEG) | Ja. Om onormalt - följ upp med 24-timmars EEG-video | Rutin-EEG med frekvens efter kliniskt behov. EEG-video då tveksamhet råder om krampanfall förekommer, eller då oförklarade beteendemässiga eller neurologiska förändringar inträffar |
| TAND-checklista | Ja | Minst 1 gång per år vid varje läkarbesök |
| Noggrann bedömning avseende TAND | Om så är motiverat grundat på analys av TAND-checklistan | Vid viktiga utvecklingstidpunkter: år 0-3, 3-6, 6-9, 12-16, 18-25, och därefter vid behov |
| Rådgivning till spädbarnsföräldrar | Information till föräldrar så att dessa känner igen infantila spasmer | |
| ÖGON, TÄNDER, HUD | | |
| Ögonundersökning med dilaterad funduskopi | Ja | Årligen om lesioner eller symtom finns vid baslinjen |
| Grundlig tandundersökning | Ja | Var 6:e månad |
| Panoramaröntgen över tänderna | Om ålder 7 år eller däröver | Vid 7 års ålder om ej utfört tidigare |
| Grundlig hudundersökning | Ja | Årligen |
| HJÄRTA | | |
| Fetal ekokardiografi | Endast då rhabdomyom observeras vid prenatalt ultraljud | |
| Ekokardiogram | Ja för barn, särskilt yngre än 3 år | Med 1-3 års mellanrum om rhabdomyom observeras hos asymtomatiska barn, oftare hos barn med symtom |
| Elektrokardiogram (EKG) | Ja | Med 3-5 års mellanrum, oftare vid symtom |
| NJURAR | | |
| Blodtryck | Ja | Årligen |
| Undersökning av buken med magnetkamera | Ja | Med 1-3 års mellanrum |
| Glomerulär filtrationshastighet (GFR) | Ja | Årligen |
| LUNGOR | | |
| Klinisk screening avseende LAM-symtom | Ja | Vid varje läkarbesök |
| Lungfunktionstest och 6-minuters gångtest* | För alla kvinnor från 18 års ålder. Hos män endast vid symtom | Årligen om lungcystor upptäcks vid HRCT |
| Högupplösande datortomografi (HRCT) av bröstorganen | Ja | Med 2-3 års mellanrum om lungcystor upptäcks vid HRCT, i annat fall med 5-10 års mellanrum |
| Rådgivning om riskerna med rökning och östrogenanvändning | För tonårsflickor och vuxna kvinnor | Vid varje läkarbesök för personer med risk för LAM |
| GENETIK | | |
| Genetisk rådgivning | Inhämta familjeanamnes tre generationer bakåt | Erbjud personer i fertil ålder genetisk testning och rådgivning om detta inte gjorts tidigare |

Dessa riktlinjer för kontinuerliga kontroller är endast avsedda som information. De ersätter inte samtal med din läkare. Du kan läsa mer på TSCi:s webbplats <http://tscinternational.org>.

TSC kan förvärras med tiden, så var uppmärksam – tala med din läkare om att boka in regelbundna besök och fråga vilka specialister som du bör besöka. Genom att regelbundet kontrollera din TSC och dina symtom kan du få en bättre bild av och kontroll över din hälsa.

Här finner du mer information om TSC

<http://tsc-sverige.se>
<http://www.tscinternational.org>
<http://www.tsalliance.org>
<http://www.tuberous-sclerosis.com>
<http://learning.bmj.com>