

Sjukdomsfaser vid tuberös skleros (TSC)

Vad är TSC?

Tuberös skleros är en genetisk sjukdom som kan leda till att benigna tumörer utvecklas i vitala organ. Sjukdomen kan drabba flera olika delar av kroppen såsom hjärnan, njurarna, hjärtat, lungorna och huden. Sjukdomen kan drabba flera olika delar av kroppen såsom hjärnan, njurarna, hjärtat, lungorna och huden. Sjukdomen kan drabba flera olika delar av kroppen såsom hjärnan, njurarna, hjärtat, lungorna och huden. Sjukdomen kan drabba flera olika delar av kroppen såsom hjärnan, njurarna, hjärtat, lungorna och huden.



Neurologiska manifestationer

Krampanfall vid TSC

~85%
av alla med TSC har epilepsi

~60%
av alla med TSC har ingen kontroll över anfällen med dagens behandlingar

Beteendestörningar Psykisk funktionsnedsättning

~50%
av alla med TSC utvecklar autistiska drag

Hjärntumörer Subependymalt jättcells-astrocytom (SEGA)

~20%
av alla med TSC



Njurtumörer Angiomyolipom

~60%
av alla med TSC



Knutor på finger- och tånaglar Fibrom runt eller i naglarna

~20%
av alla med TSC



Upp till 1 miljon personer över hela världen har TSC

Ungefär 500 personer i Sverige har svår TSC enligt socialstyrelsen

TSC förekommer i alla raser och etniska grupper och hos båda könen

TSC drabbar omkring 1 av 6 000 nyfödda



Förändringar i hjärnan Subependymala noduli (SEN)

~90%
av alla som har TSC

Tuberösa skleroshärdar

>80%
av alla som har TSC



Ögontumörer Nodulära näthinnehamartom

40-50%
av alla med TSC



Hudförändringar

>95%
av alla med TSC

Hypomelanotiska makula (3 eller fler)

>90%
av alla med TSC

Angiofibrom i ansiktet
~75%
av alla med TSC

Chagrinfläckar
≤30%
av alla med TSC



Lungsjukdom Lymfangioleiomyomatos (LAM)

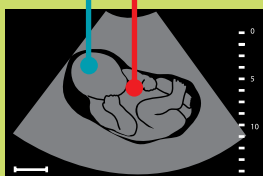
♀ <40%
av alla kvinnor med TSC

♂ <12%
av alla män med TSC



Tumörer i hjärtat Rabdomyom i hjärtat

~50%
av alla nyfödda med TSC



Tumörer i hjärtat

Förändringar i hjärnan (tuberösa skleroshärdar och SEN)

Krampanfall kopplade till TSC

Beteendestörningar

Hjärntumörer (SEGA)

Hudförändringar

Knutor på finger- och tånaglar

Njurtumörer

Människans livsfaser

foster

spädbarn

ungdom

vuxen

Obs! Manifestationerna är inplacerade ovan vid den tidpunkt i livet då man konstaterat att de första gången visat sig hos en patient. Horisontella pilar illustrerar under vilka livsfaser en manifestation visar sig. Statistiken ovan har hämtats från flera olika studier och källor.