

Tuberøst sklerosekompleks (TSC) ^[1]

Footnotes:

Opdateret 13-12-2019
DK1912782061???????

Tab:

Om tuberøst sklerosekompleks (TSC) ^[2]

TSC er en medfødt, genetisk betinget sygdom, som hyppigst viser sig ved hudforandringer og knudedannelser i hjernen

Andre organer er ofte også involverede, især nyrer, hjerte, øjne og tænder. Epilepsi og udviklingshæmning kan være en følge af knudedannelserne i hjernen.

Knudedannelserne ved TSC er ikke ondartede som ved kræft, men de kan alligevel give problemer.

TSC forekommer i forskellige sværhedsgrader:

Nogle personer har meget svære symptomer, mens andre kan have så milde symptomer, at de aldrig får stillet diagnosen.

Fakta ^[3]

TSC er en arvelig sygdom

Hos 85-90 procent af alle, som har sygdommen, kan man påvise en mutation i et af de to gener TSC1 på kromosom 9 eller TSC2 på kromosom 16.

En tredjedel af disse genetiske fejl arves fra en mor eller far, som har TSC, mens to tredjedele er nyopståede genfejl, hvor raske forældre får børn med TS.

Diagnose ^[4]

Hvis man har mistanke om TSC vil lægerne lave en række undersøgelser

Det vil være scanninger, der kan vise de typiske hjerneforandringer, og ultralydsscanninger, der kan vise cyster og svulster i nyrerne, og som kan bruges til at kigge efter hjertelidelser, der er almindelige hos nyfødte med TSC.

Større undersøgelser af huden er også nødvendig.

TSC kan give en række forskellige symptomer afhængig af, hvor skaderne sidder, og hvor store de er

Hjernen er et sted, hvor man ofte ser disse forandringer, der forårsager TSC.

Såkaldt kortikale tuber er en slags fødselsskader i hjernebarken, som blandt andet kan forårsage epilepsi. Svulster af varierende størrelse kan opstå inde i hjernen og give symptomer i form af fx kvalme, opkast, hovedpine, ændret appetit eller adfærd.

Andre almindelige problemer ved TSC er hyperaktivitet, raserianfald, tvangslidelser, søvnforstyrrelser og autisme-lignende adfærd.

Hudforandringer er særligt almindelige i ansigtet, men de forekommer også på resten af kroppen

Små knudedannelser (angiofibromer) er rødbrune, faste modermærkelignende forandringer, som ofte har en letblødende overflade og befinder sig i ansigtet og panden, hvidlige pletter, der kan ses over hele kroppen samt knuder i neglene, hvilket ses hyppigt.

Nyrerne kan rammes på forskellige måder

En sjælden type godartet nyretumor forekommer hos 70-80 procent af unge og voksne med sygdommen. Disse kan vokse sig store og give smerter og eventuelt blødninger.

Nyrecyster ses også relativt hyppigt, og de kan blive så mange, at de påvirker nyrefunktionen.

Ydermere er forekomsten af nyrekræft højere hos personer med TSC end hos andre.

Behandling ^[5]

TSC kan ikke helbredes, men nogle af symptomerne kan

behandles

Livslang kontrol hos en læge med kendskab til TSC er vigtig bl.a. for at holde øje med, om der kommer nye behandlingskrævende symptomer eller organforandringer til.

Epilepsi kan behandles medicinsk, men behandlingen kan være vanskelig og vil ofte kun mindske antallet af anfald.

Der anvendes forskellige former for antiepileptisk medicin. I visse tilfælde med ekstrem svær epilepsi kan epilepsikirurgi komme på tale.

Små knudedannelser i ansigtet kan af kosmetiske grunde fjernes med laserstråler

Som regel behandles et mindre hudområde ad gangen, og der går ofte 6-8 måneder, før man kan vurdere resultatet af behandlingen.

mTOR-hæmmere

mTOR-hæmmere (mammalian Target of Rapamycin) er en gruppe medikamenter, som i de senere år har vist sig at kunne spille en rolle i behandlingen af TSCe. mTOR-hæmmere bremser væksten af såkaldte kæmpecellesvulster i hjernen og vækst af godartede tumorer i nyrerne. Denne type medicin bruges således mod kæmpecellesvulster, hvor der er behov for behandling, men hvor det er vanskeligt at bruge kirurgi. Man kan også vælge at bruge behandlingen til at krympe svulsten før operation.

Source URL: <https://www.novartis.dk/tuberoest-sklerosekompleks-tsc>

Links

[1] <https://www.novartis.dk/tuberoest-sklerosekompleks-tsc>

[2] <https://www.novartis.dk/tuberoest-sklerosekompleks-tsc#tab-1>

[3] <https://www.novartis.dk/tuberoest-sklerosekompleks-tsc#tab-2>

[4] <https://www.novartis.dk/tuberoest-sklerosekompleks-tsc#tab-3>

[5] <https://www.novartis.dk/tuberoest-sklerosekompleks-tsc#tab-4>