

Kontaktinformasjon

NASJONALT KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE EPILEPSIRELATERTE DIAGNOSER

Besøksadr: G.F. Henriksens vei 29, Sandvika (SSE)

Postadr: Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne
epilepsirelaterte diagnoser
Oslo universitetssykehus HF
Spesialsykehuset for epilepsi, SSE
Postboks 4950 Nydalen
0424 Oslo

Tlf: 67 50 11 95/67 50 13 50

E-post: kompetansesenter-sse@ous-hf.no

Internett: www.oslo-universitetssykehus.no/epilepsi-sjeldne



Nasjonalt kompetansesenter for
sjeldne epilepsirelaterte diagnoser
- en del av

Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

Utgitt:
2009

Revidert:
november 2017

Tuberøs sklerose kompleks er en sjelden, genetisk sykdom som kjennetegnes ved at det dannes svulster i flere organer. Svulstene er i seg selv ufarlige, men fortrenger normalt vev slik at organet likevel kan bli skadelidende. Vanligst er svulster i hjerne, nyrer, hjerte og hud. Sykdommen benevnes både tuberøs sklerose kompleks (TSC) og kun tuberøs sklerose (TS).

Det anslås at 4-9 av 100 000 har tuberøs sklerose, men at omtrent halvparten av disse ikke er diagnostisert. Det er lik forekomst hos gutter og jenter. Det fødes i gjennomsnitt fire barn med tuberøs sklerose i Norge hvert år. Vi kjenner til 230 personer med denne diagnosen her i landet.

Hvilke symptomer har tuberøs sklerose?

Tuberøs sklerose har et varierende sykdomsbilde. Svulstene kan oppstå i alle typer vev og organer på ulike tidspunkt i livet. Vanligst er svulster i hjerne, nyrer, hjerte og hud. Symptomene er avhengig av hvor svulstene sitter. Forandringene i hjerne og nyrer gir oftest de alvorligste symptomene.

Hjernen Ulike typer svulster kan oppstå i hjernen. Dette kan føre til epilepsi, lærevansker og utviklingshemming. Så godt som alle typer epileptiske anfall forekommer ved tuberøs sklerose. Svulster i hjernebark, eller i overgangen mellom hjernebark/hjernemarg er til stede ved fødselen. De øker ikke i antall eller størrelse. Noen har svulster inn mot hulrommene i hjernen. Disse kan skape problemer i form av økt trykk, fordi de kan hindre naturlig drenering av hjernevæsken, og fordi de kan bli så store at det gir et plassproblem. Symptomer på dette kan være hodepine, oppkast, synsforstyrrelse, gangforstyrrelser, psykisk endring eller forverret anfallssituasjon. Det sees sjelden vekst av disse svulstene etter 20-årsalder.

Nyrene Svulster eller forandringer i nyrene kan gi nyresvikt og blødninger. Symptomene kan være høyt blodtrykk, smerter i mage/rygg og blod i urin. Noen har cyster (væskefylte blærer) i tillegg til svulstene. Forandringer øker med alderen og gir sjelden symptomer før 20-årsalder.

Hjertet Svulster eller forandringer i hjerte kan gi rytmeforstyrrelser og høy puls. Svulster i hjertet kan noen ganger oppdages ved ultralyd før fødsel. De går som regel tilbake de første leve-månedene og det er sjelden de gir komplikasjoner senere.

Lungene Svulster eller forandringer i lungene kan gi lungesykdom. Cyster i lungene kan redusere lungenes funksjon. Det kan gi kortpustethet, hoste, økt slimdannelse og blodig spytt. Symptomer kommer sjelden før 30-årsalder og rammer i hovedsak kvinner.

Huden Forandringene kan være i form av gulhvite eller røde kvise lignende knuter (bindevevsknuter) i ansiktet, eller fortykket hud over korsryggen. I tillegg er det en del som har hvite flekker, det vil si områder med manglende pigment, og bindevevsknuter ved neglebåndet eller under neglene.

Munnhulen og tennene Noen har små, nålestikkformede groper i emaljen som kan mistolkes som hull i tennene. Bindevevssvulster i tannkjøttet forekommer også.

Annet Svulster i skjelett og i andre organer kan også forekomme.

Personer med tuberøs sklerose har økt risiko for autisme, ADHD, og psykiske vansker.

Hva forårsaker tuberøs sklerose?

Tuberøs sklerose skyldes en genfeil i ett av de to genene *TSC1* og *TSC2*. Disse genene er oppskrifter for proteinene hamartin og tuberin, som spiller en viktig rolle i alle kroppens celler. Inne i cellen går de to proteinene sammen og danner et proteinkompleks

som bremser cellens vekst. Ved feil i ett av proteinene vil vekstreguleringen i cellen bli forstyrret, og det er dette som gir opphavet til svulstene i tuberøs sklerose. Det at de to proteinene har et tett samarbeid, forklarer hvorfor genfeil i to forskjellige gener kan føre til nokså likt sykdomsbilde.

Hos 85-90 prosent av alle med tuberøs sklerose finner man en genfeil i enten *TSC1* og *TSC2*. Hos 10-15 prosent finner man ikke noen genfeil. En del av disse har forandringer bare i noen av kroppens celler (mosaikk) som kan påvises ved spesielle metoder. Hos 2/3 er genfeilen nyoppstått. Det vil si at friske foreldre får et barn med tuberøs sklerose. Hos 1/3 er genfeilen arvet fra mor eller far. Det er 50 prosent sjanse for å få et barn med tuberøs sklerose dersom man selv har sykdommen.

Hvordan stilles diagnosen tuberøs sklerose?

Diagnosen stilles på bakgrunn av

- karakteristiske forandringer i hjerne, nyre, hjerte og hud
- og/eller påvist genfeil i ett av de to genene *TSC1* og *TSC2*

Når et barn har fått diagnosen tuberøs sklerose, vil det være aktuelt å undersøke foreldrene og eventuelt andre familiemedlemmer. Får barnet påvist svulster i hjertet ved ultralyd i svangerskapet, skal diagnosen tuberøs sklerose mistenkes.

Infantile spasmer

Hvis et barn får infantile spasmer, skal barnet utredes for diagnosen tuberøs sklerose. Infantile spasmer er en spesiell type epilepsianfall. Anfallet arter seg ved at barnet bøyer hodet fremover, slår ut med armene og bøyer eller strekker i hofteleddene. Anfallet kan være svake, for eksempel som et nikk med hodet. Tidlig og effektiv behandling av infantile spasmer gir bedre forutsetning for god kognitiv utvikling. Det er derfor viktig med rask innleggelse og behandling.

Hvordan behandles tuberøs sklerose?

Ettersom sykdomsbildet er individuelt, vil også behandling og oppfølging være det. Det finnes ennå ingen helbredende behandling. De enkelte symptomer behandles for seg. Mange trenger medisiner for å forebygge og behandle epilepsien. Dersom medikamenter ikke gir god anfallskontroll, bør det vurderes om epilepsioperasjon kan være aktuelt. Ketogen diett og vagusnervestimulering kan være et alternativ ved epilepsi som er vanskelig å behandle.

Det hender at svulster krever spesiell behandling. De fleste bør ha årlig oppfølging hos spesialist.

Nevropsykologisk testing i småbarnsalder, ved skolestart og andre overgangsfaser er anbefalt.

Hvordan er forløpet ved tuberøs sklerose?

Noen har bare enkelte vansker, mens andre har behov for varig medisinsk oppfølging og tilrettelegging gjennom hele livet. Opp mot 80-90 prosent utvikler epilepsi, nyreforandringer forekommer hos 55-85 prosent. Utviklingshemming og autismespektervansker forekommer hos omtrent halvparten. Tilleggsvansker som ADHD, atferdsvansker, angst og depresjon er også vanlig.

Å leve med sykdommen

Medisinsk oppfølging avhenger av sykdomsbildet. Siden tuberøs sklerose kan ramme på ulike måter kan det bli mange instanser å forholde seg til. For mange vil ansvarsgruppe og individuell plan (IP) være gode verktøy for organisering av nettverket rundt den enkelte og for å tilrettelegge for samarbeid. Samarbeid med kommunal pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) er viktig for å tilrettelegge barnehage og skolegang best mulig.

Diagnosen bør registreres i kjernejournal.