

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



Illustrasjonsfoto. Foto: Tor Arne Holmseth

Nasjonalt kompetansesenter for
sjeldne epilepsirelaterte diagnoser
- en del av

Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

Utgitt:
2009

Revidert:
desember 2021

Tuberøs sklerose kompleks er en sjelden, genetisk sykdom som kjennetegnes av at det dannes svulster i flere organer. Svulstene er for det meste godartede, men kan påvirke organets funksjon og gi symptomer og komplikasjoner. Sykdommen kalles både tuberøs sklerose kompleks (TSC) og kun tuberøs sklerose (TS).

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

Hvilke symptomer har tuberøs sklerose?

TS 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, lunger 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. Disse kan påvirke hjernens utvikling og føre til epilepsi, lærevansker og utviklingshemming.

Epilepsien ved TS kan hos noen være mild og bare bestå av et fåtall anfall. Andre har hele livet en vanskelig epilepsi med flere anfallstyper. Infantile spasmer er en spesiell type epilepsianfall, som særlig opptrer i første leveår. Anfallene arter seg ofte ved at barnet bøyer hodet fremover, slår ut med armene og bøyer eller strekker i hofteleddene. Anfallene kan være svake, for eksempel som et nikk med hodet. De kan opptre enkeltstående eller i serier.

Svulster i hjernebark, eller i overganger mellom hjernebark/hjernemarg er tilstede 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 er ofte hodepine, oppkast, synsforstyrrelse, gangforstyrrelser, psykisk endring eller forverret anfallssituasjon. Det sees sjelden vekst av slike svulstene etter 20-årsalder.

Nyrene Svulster i nyrene kan gi nyresvikt og blødninger. Vanlige symptomene er høyt blodtrykk, smerter i mage/rygg og blod i urin. Noen har cyster (væskfylte blærer) i tillegg til svulstene. Forandringer øker med alderen og gir sjelden symptomer før etter 20-årsalder.

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

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

Huden Det er svært vanlig med hudforandringer. Mange har hvite flekker, det vil si områder i huden med manglende pigment. Typiske forandringer i ansikter er kviselignende knuter (angiofibromer), som særlig sitter over nesen og ut mot kinnene. Andre vanlige hudforandringer er fortykket hud over korsryggen og bindevevsknuter ved neglebåndet eller under neglene.

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

Annet Cyster og svulster i skjelett, øyne og i andre organer kan også forekomme.

Tilleggsversker Personer med TS har økt risiko for autisme, ADHD, og psykiske versker.

Hva forårsaker tuberøs sklerose?

TS skyldes en genfeil i ett av de to genene *TSC1* og *TSC2*. Disse genene er oppskriftene 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 vekst-reguleringen i cellen bli forstyrret, og det er dette som gir opphavet til svulstene i TS. 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 TS 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 og ikke arvet. Hos 1/3 er genfeilen arvet fra mor eller far. Det er 50 prosent sjanse for å få et barn med TS dersom man selv har sykdommen.

Hvordan stilles diagnosen tuberøs sklerose?

Diagnosen stilles på bakgrunn av

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

Når en person har fått diagnosen TS, vil det være aktuelt å undersøke førstegrads slektninger (foreldrene, søsken og eventuelle barn).

Hvordan behandles tuberøs sklerose?

Ettersom sykdomsbildet er ulikt fra person til person, vil også behandling og oppfølging variere.

Det er spesielt voksende svulster som trenger behandling, enten kirurgisk eller medikamentelt. Dette gjelder særlig svulster i hjerne og nyrer.

Epilepsi behandles med epilepsimedisiner. Dersom de ikke har tilstrekkelig effekt, bør andre behandlingsformer vurderes, noe som inkluderer kirurgi, ketogen diett, vagusnervestimulator og medikamentell behandling med mTOR-hemmer (evrolimus/Votubia). Hos de minste barna er det viktig å være oppmerksom på tegn til infantile spasmer slik at tidlig og effektiv behandling kan iverksettes og barnet få en best mulig kognitiv utvikling.

Medikamenter som inneholder mTOR-hemmere har blitt en ny form for behandling ved TS. Behandlingen vurderes ved voksende svulster i hjernen og nyrene og ved vanskelig epilepsi. Hudforandringer i form av angiofibromer (bindevevsknuter) kan også behandles med salve eller krem som inneholder mTOR-hemmer (rapamycin/sirolimus).

Det anbefales nevropsykologisk testing i småbarnsalder, ved skolestart og eventuelt ved andre overgangsfaser.

Barn vil som regel ha årlig oppfølging av barnelege mens hos voksne avhenger det av sykdomsbyrden. Alle voksne skal følges livet ut med regelmessige bilder av nyrene på grunn av risiko for utvikling av svulster.

TS står på SMT-liste A som gir rett til stønad til nødvendig tannbehandling. TAKO-senteret kan være behjelpelig med vurdering av tannproblematikk hos personer med TS.

Hvordan er forløpet ved tuberøs sklerose?

Noen har bare enkelte versker, andre har behov for medisinsk oppfølging og tilrettelegging gjennom hele livet. Opp mot 80-90 prosent utvikler epilepsi, nyreforandringer forekommer hos 55-85 prosent. Utviklingshemming forekommer hos omtrent halvparten, men rundt 30 prosent har autismespektrevansker. Tilleggsversker som ADHD, atferdsvansker, angst og depresjon er også vanlig.

Å leve med tuberøs sklerose

Medisinsk oppfølging avhenger av sykdomsbildet. Siden TS 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.