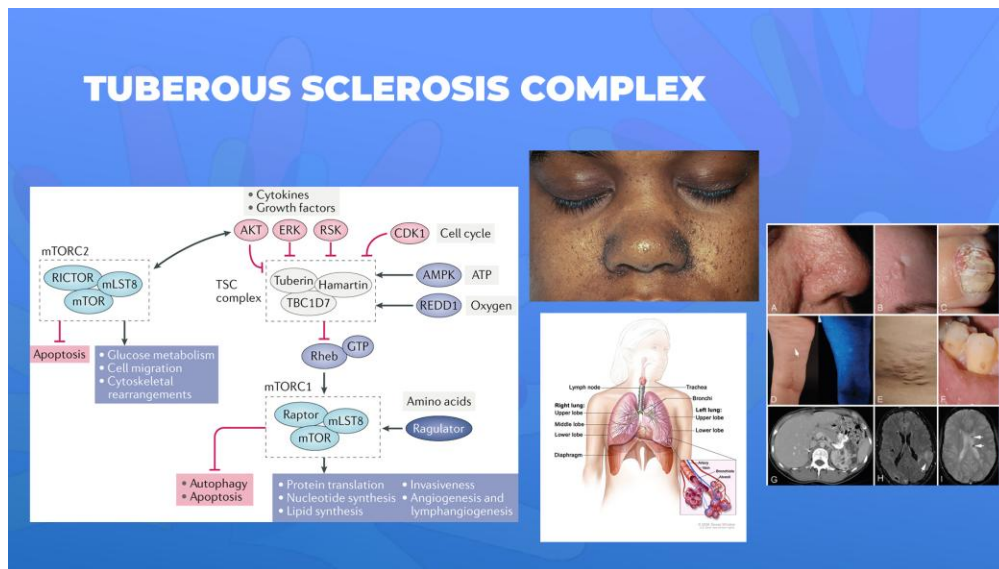


Skleroza tuberoze kompleks

MKB Q 85.1 / *Tuberous sclerosis complex*



Skleroza tuberoze (tuberous sclerosis complex) është një sëmundje e rrallë gjenetike që shkakton tumore benignë që rriten në sisteme të ndryshme organike, duke përfshirë këtu edhe trurin, veshkat, zemrën, mushkëritë, sytë, mëlçinë, pankreasin dhe lëkurën. Këto tumore mund të sjellin deri në zhvillimin e vonuar, konvulsione, sëmundje tek veshkat e shumë të tjera. Gjithsesi, prognoza në linjën finale varet nga shkalla e diseminancës ose përhapjes së tumorit.

Skleroza tuberoze është sëmundje gjenetike me incidencë nga 1 rast në 5.000 - 10.000 lindje. Shkaktohet nga mutacioni i gjenit TSC1 ose TSC2. Shkaku i saktë për këto mutacione ende nuk dihet. Skleroza tuberoze mund të trashëgohet autosome dominante. Tek sëmundjet autosome dominante vetëm njëri prind duhet të ketë kopje të gjenit mutant, që ta transmetojë sëmundjen tek i biri ose e bija.

Pjesa më e madhe e pacientëve janë të prekur nga mutacione të reja tek familjet që më parë nuk kanë pasur skleroza tuberoze. Kur shfaqet mutacioni sëmundje transmetohet përmes trashëgimisë autosome dominante. Pasi që skleroza tuberoze është relativisht e rrallë, është e vështirë të konfirmohet prevalenca e saj e vërtetë. Vlerësohet se kjo sëmundje prek nga 1 dhe 2 milionë njerëz në mbarë botën.

Simptomat dhe shenjat

Fëmijët me Sklerozë tuberoze mund të preken nga epilepsia, retardimi mental, autizmi, vështirësi në mësim ose në sjellje. Sëmundja mund të manifestohet me forma konvulsionesh, të quajtura ngërçe infantile. Pjesa më e madhe e fëmijëve kanë tumore në veshka, zakonisht angiomiolipome, që mund të shkaktojnë hipertension dhe sëmundje cistike veshkash. Mund të zhvillohet edhe karcinom në veshka.

Foshnjat e lindura me sklerozë tuberoze shpesh kanë prezencë të tumoreve në zemër, të quajtura radbomiomi. Tek pjesa më e madhe e foshnjave këto tumore nuk shkaktojnë asnjë lloj problemi dhe reduktohen me rritjen e moshës së tyre. Megjithatë, nëse tumoret janë mjaftueshëm të mëdhenj, ato mundet që të bllokojnë qarkullimin e gjakut.

Simptomat dermatologjike :

- njolla hipopigmentike në lëkurë ,
- angiofibroma,
- zgjatime kolagjeni në lëkurë, zakonisht në pjesën e poshtme të kurrizit,
- njolla ngjyrë kafe fibroze në ballë .

TSK është gjendje kronike, që zgjat gjithë jetën. Gjatë tranzicionit të pacientëve nga adoleshentë në të rritur, sulmet mund të vazhdojnë; problemet renale dhe / ose pulmonale mund të bëhen më serioze dhe të provokojnë rreziqe për morbiditet domethënës dhe mortalitet të përkohshëm, si edhe mund të shfaqen, të vijojnë ose të përkeqësohen problemet psikologjike dhe problemet me sjelljen.

Diagnostika

Ndryshimet në zemër dhe tru mund të vërehen nga ultratingulli prenatal. Kontrolli i fundusit të syve mund të zbulojë njolla rrjete. MNR ose ultratingulli i organeve të prekura është i domosdoshëm që të konfirmohet diagnoza.

Prognoza dhe trajtimi

Prognoza varet nga serioziteti i simptomave. Fëmijët me simptoma më të lehta zakonisht janë në gjendje të mirë shëndetësore dhe jetojnë gjatë, jetë produktive, ndërsa fëmijët me simptoma serioze mund të manifestojnë vështirësi të rënda. Pa marrë parasysh seriozitetin e sëmundjes, pjesa më e madhe e fëmijëve manifestojnë një avancim të vazhdueshëm në zhvillim. Ndonjëherë mund të ketë degjeneracion neurologjik, që duhet të analizohet.

Trajtimi është simptomatik dhe mund të përfshijë antikonvulsione ose edhe operimin e trurit. Ndryshimet në lëkurë mund të eliminohen me dermabrazion ose laser. Ndryshimet në sjellje si edhe hipertensioni, të shkaktuara nga ndryshimet në veshka, mund të zgjidhen me farmakoterapi dhe tumoret e krijuara të eliminohen me operacion. Adoleshentëve dhe të rriturve në periudhën reproduktive iu sugjerohet të drejtohen tek këshillimi gjenetik.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN



M E D I S

