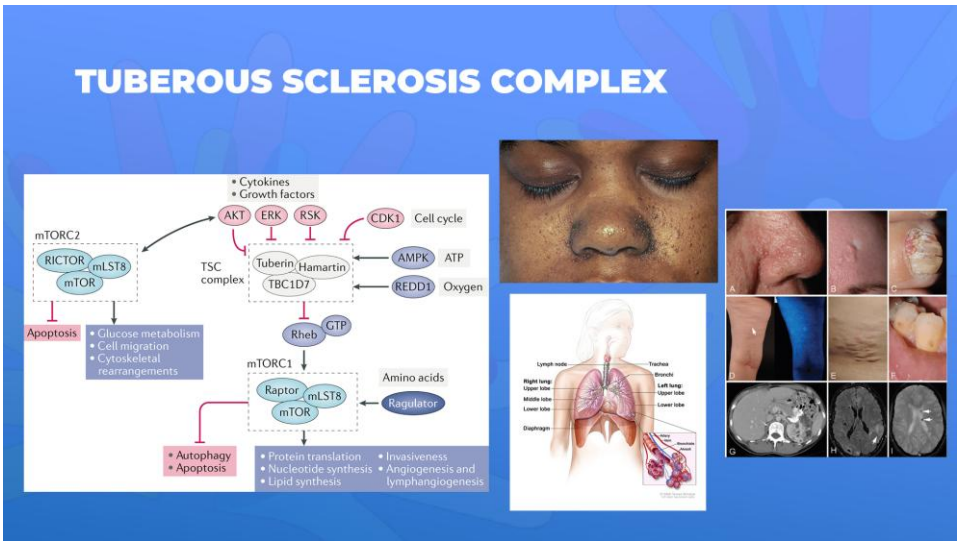
Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Туберозна склероза комплекс

МКБ Q 85.1 / Tuberous sclerosis complex



Туберозната склероза (tuberous sclerosis complex) е ретка генетска болест која предизвикува бенигни тумори да растат во различни органски системи, вклучувајќи го и мозокот, бубрезите, срцето, белите дробови, очите, црниот дроб, панкреасот и кожата. Овие тумори можат да доведат до задоцнување во развојот, конвулзии, болести на бубрезите и многу повеќе. Сепак, прогнозата во крајна линија зависи од степенот на дисеминација или ширење на туморот.

Туберозна склероза е генетска болест со инциденца од 1 на 5.000 - 10.000 раѓања. Предизвикана е од мутација на генот TSC1 или TSC2. Точната причина за овие мутации сè уште не е позната. Туберозната склероза може да се наследи автосомно доминантно. Кај автосомно доминантни болести, само еден родител треба да има копија од мутиран ген за да ја пренесе болеста на син или ќерка.

Повеќето пациенти се погодени од нови мутации кај семејства кои претходно немале туберозна склероза. Кога ќе се појави мутација, болеста дополнително се пренесува преку автосомно доминантно наследување. Бидејќи туберозната склероза е прилично ретка, тешко е да се утврди неговата вистинска преваленца. Се проценува дека оваа болест влијае помеѓу еден и два милиони луѓе ширум светот.

Симптоми и знаци

Децата со Туберозна склероза може да имаат епилепсија, ментална ретардација, аутизам, потешкотии со учењето или во однесувањето. Болеста може да се манифестира со форми на конвулзии наречени инфантилни грчеви. Повеќето деца имаат тумори на бубрезите, обично ангиомиолипоми, што може да предизвика хипертензија и цистична бубрежна болест. Може да се развие и карцином на бубрег.

Доенчињата родени со туберозна склероза често се присутни со тумори на срцето, наречени *рабдомиоми* . Кај повеќето бебиња, овие тумори не предизвикуваат никакви проблеми и се намалуваат со возраста. Меѓутоа, ако туморите се доволно големи, тие можат да ја блокираат циркулацијата.

Дерматолошки симптоми:

- хипопигментирани дамки на кожата,
- ангиофиброма,
- колаген кожни израстоци обично на долниот дел на грбот,
- кафеави фиброзни дамки на челото

ТСК е хронична, доживотна состојба. При транзицијата на адолесцентните пациентите во возрасни, нападите може да продолжат; реналните и/или пулмонални проблеми може да станат посериозни и може да наметнат ризици за значителен морбидитет и повремена морталитет, а може да се појават, да продолжат или да се влошат психолошките проблеми и проблемите во однесувањето

Дијагностика

Промени во срцето и мозокот може да се забележат од пренаталниот ултразвук. Испитувањето на фундусот на очите може да откријат дамки на мрежницата. МНР или ултразвук на погодените органи е неопходно за да се потврди дијагнозата.

Прогноза и третман

Прогнозата зависи од сериозноста на симптомите. Децата со благи симптоми обично се во добра здравствена состојба и живеат долг, продуктивен живот, додека децата со сериозни симптоми може да покажат тешка попреченост. Без оглед на сериозноста на болеста, повеќето деца покажуваат постојан напредок во развојот. Понекогаш може да има невролошка дегенерација што треба да се испита.

Третманот е симптоматски и може да вклучува антиконвулзиви или дури и операција на мозок. Промените на кожата може да се отстранат со дермабразија или ласер. Промените во однесувањето како и хипертензијата предизвикана од промени во бубрезите може да се решат со фармакотерапија и растечките тумори да се отстранат со операција. На адолесцентите и возрасните во репродуктивна возраст им се препорачува да имаат генетско советување.