



A SCLEROSIS TUBEROSA és a TAND

A sclerosis tuberosa (BNO Q8510) autoszomális domináns öröklődésű neurocutan szindróma, amely jóindulatú daganatok képződésére hajlamosít a test különböző szerveiben. Kialakulását egy génmutáció eredményezi a TSC1 vagy a TSC2 géneken, melyek hibás működés esetén nem tudják az mTOR jelátviteli út szabályozását megfelelően ellátni. Előfordulási gyakorisága megközelítőleg 1:6000, Magyarországon évente körülbelül 15 újszülöttet érint.

A klinikai tünetek a szervek érintettségi fokának és súlyosságának függvényében többbretűek. Bár némely tünet életveszélyes állapothoz vezethet, súlyos terhet jelenthet a családoknak a sclerosis tuberosával kapcsolatos neuropszichiátriai rendellenességek (TAND) esetleges kialakulása is, melyek többnyire visszavezethetők az epilepszia korai megjelenésére, a csecsemőkori epilepsziás spazmusokra és a gyógyszerrezisztens epilepsiára.

A TAND-ra jellemző rendellenességek közé soroljuk a viselkedési, pszichiátriai, értelmi, tanulási, neuropszichológiai és pszichoszociális zavarokat. A kutatások szerint gyermekkorban az autizmus spektrumzavar és a figyelemhiányos hiperaktivitás a leggyakoribb tünet, felnőttkorban pedig a szorongás és a hangulatingadozások.

Sclerosis tuberosában a neuropszichiátriai rendellenességek fontossága akár a közvetlenül érintettek, akár családjaik életminőségére gyakorolt negatív hatása miatt megkérdőjelezhetetlen, ezért kiértékelésük legalább évente javasolt, egy összetettebb vizsgálat pedig a komolyabb fejlődési szakaszoknál: 0-3 év között (tipegőkor), 3-6 év között (óvodáskor), 6-9 év között (iskoláskor), 12-16 év között (kamaszkor) és 18-25 év között (fiatal felnőttkor). Az értékelés lefolytatására egy kötött szempontokból álló ellenőrző lista használatos, mellyel a fent említett területeket vizsgálva időben megállapítható, hogy az egyénnek szüksége van-e megsegítésre. Az ellenőrző lista magyar nyelven is elérhető. A kiértékelést rendszeresen szükséges végezni, hiszen a neuropszichiátriai rendellenességek gyermekekre ill. felnőttekre jellemző mintázata jelentős eltérést mutat, megjelenésük a korrallal változik.

A TAND vizsgálatokon kialakított egyéni profilban megjelenő rendellenességek az adott eltérésre (pl. ASD, ADHD, AD stb.) kialakított gyakorlatot követve kezelendők. A viselkedés hirtelen megváltozásakor javasolt egy esetlegesen sclerosis tuberosára jellemző progresszió felderítése, mint pl. SEGA növekedés, epilepszia vagy akár vesebetegségek.



források:

Tuberous Sclerosis Complex Surveillance and Management: Recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference - Darcy A. Krueger MD PhD, Hope Northrup MD, on behalf of the International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group (Pediatr Neurol 2013; 49: 255-265)

de Vries, Petrus J et al. "TSC-associated neuropsychiatric disorders (TAND): findings from the TOSCA natural history study" Orphanet journal of rare diseases vol. 13,1 157. 10 Sep. 2018, doi:10.1186/s13023-018-0901-8

Gipson, Tanjala T and Michael V Johnston. "New insights into the pathogenesis and prevention of tuberous sclerosis-associated neuropsychiatric disorders (TAND)" F1000Research vol. 6 F1000 Faculty Rev-859. 9 Jun. 2017, doi:10.12688/f1000research.11110.1