INFORMACIJA APIE TUBEROZINĘ SKLEROZĘ

Tuberozinė sklerozė – kas tai?

Tuberozinė sklerozė (dar vadinama tuberozinės sklerozės kompleksu, anksčiau vadinta Burnevilio liga, toliau – TS) – tai reta genetinė liga, kuria sergant daugelyje organų - nervų sistemoje, odoje, širdyje, inkstuose, akyse, plaučiuose – formuojasi gerybiniai augliai, vadinami hamartomomis. *Hamartomą* sudaro ribota nesubrendusių, savo organo audiniui būdingų, bet labai greit besidauginančių ląstelių grupė arba darinys iš kraujagyslių, lygiųjų raumenų ir riebalinio audinio; šiai grupei didėjant, formuojasi gerybiniai riboti augliai, kurie gali būti ir besimptomiai. Likę organo audiniai dažniausiai išlieka visai normalūs. Labai retai hamartoma gali supiktybėti (*hamartoblastoma*). Ligos simptomai priklauso nuo to, kur šie augliukai susidaro. Dažniausiai jie formuojasi odoje (96 proc.), galvos smegenyse (90 proc.), inkstuose (60 proc.), akių tinklainėje (50 proc.), širdyje, kauluose, plaučiuose, kepenyse, tačiau gali būti pažeidžiami ir kaulai, dantų emalė, dantenos, nosies gleivinė, įvairios kitos akies dalys, hipofizė, skydliaukė, antinksčiai, lytinės liaukos, kasa, blužnis, žarnynas, limfmazgiai, sąnarių tepaliniai maišeliai, stambios arterijos; stuburo smegenys nukenčia retai.
Nėra tikslių duomenų apie šios ligos paplitimą. Manoma, kad TS serga apie 1 mln. pasaulio gyventojų. TS dažniausiai diagnozuojama kūdikiams ir vaikams, ja serga 1 iš 6000 naujagimių. Liga gali būti skirtingo sunkumo: nuo lengvų odos pažeidimų iki epilepsijos, sunkios protinės negalios, nevaldomų traukulių, inkstų, kepenų ir plaučių pažeidimo, įvairaus laipsnio mokymosi sunkumų. Daliai žmonių liga nepasireiškia jokiais akivaizdžiais požymiais, todėl lieka nediagnozuota daugelį metų ar net visą gyvenimą, gi daliai žmonių naujų simptomų atsiranda gyvenimo eigoje, todėl ir diagnozė nustatoma vėliau. Asmenys, sergantys lengvomis TS formomis, dažniausiai nugyvena ilgą ir produktyvų gyvenimą, neretai apie savo ligą net nežinodami. Tačiau žmonių, sergančių sunkiomis formomis, gyvenimo kokybė gali nukentėti. Vis dėlto, taikant šiuolaikinį gydymą ir priežiūrą dauguma asmenų gali tikėtis normalios gyvenimo trukmės ir kokybės.

Tuberozinės sklerozės priežastys: genetika.

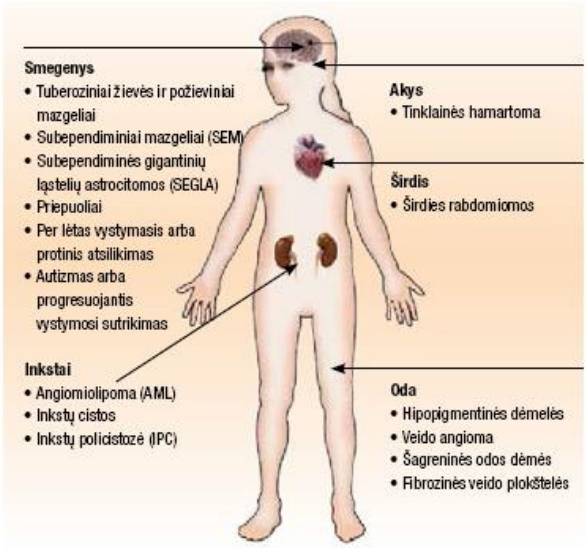
Vaiko, sergančio TS, gali susilaukti tiek sveiki, tiek sergantys šia liga tėvai. Ar vaikas sirgs, priklauso nuo to, ar tėvų lytinėse ląstelėse (spermatozoide ar kiaušialąstėje) esanti DNR prieš susiliejimą (apvaisinimą) buvo sveika, ar „sirgo“. Jei abu sveiki tėvai susilaukė vaiko, sergančio TS, vadinasi, spermatozoido ar kiaušialąstės DNR buvo pažeista prieš apvaisinimą. Jei bent vienas iš tėvų serga TS, vadinasi, jo DNR yra pažeista, taigi egzistuoja net 50 proc. tikimybė, kad liga bus perduota vaikui. Tokia pažeista DNR nebegali atlikti vienos iš daugybės savo funkcijų: audinių ir ląstelių dalijimosi kontrolės funkcijos. Tuomet ima formuotis augliai. Todėl, diagnozavus TS, turėtų būti vertinama, ar kiti šeimos nariai neturi ligos simptomų ar/ir genetinės mutacijos. Tai leidžia įvertinti ligos pasireiškimo rizikas ir atitinkamai stebėti, siekiant išvengti netikėtų komplikacijų.

Kalbant moksliškai, TS yra genetinė liga, kuri pasireiškia įvykus geno mutacijai vienoje iš 22 nelytinių chromosomų porų: 9-oje (TSC1 genas, koduojantis baltymą hamartiną) arba 16-oje (TSC2 genas, koduojantis baltymą tuberiną). Kaip minėjome, mutacija gali įvykti spontaniškai (atsitiktinai) arba būti paveldėta iš tėvų. Geno mutacijos nulemia nevisavertę svarbių baltymų – hamartino ir tuberino – gamybą. Įprastai šie baltymai, veikdami per vadinamąją mTOR sistemą, kontroliuoja ląstelių dalijimąsi. Jei hamartinas ir tuberinas tinkamai atlieka savo funkciją, jie neleidžia organizmo ląstelėms ir audiniams beatodairiškai vešėti ir užkerta kelią augliams. Tačiau įvykus geno mutacijai ir sutrikus šių baltymų funkcijai niekas nebestabdo auglių susidarymo procesų, tad organizmui augant įvairiuose organuose gali susidaryti nepageidaujamų darinių.
Nustatyta, kad TS genai nesusiję su lytinėmis (X ir Y) chromosomomis, taigi šią ligą abiejų lyčių vaikams gali perduoti tiek tėvas, tiek motina. Tačiau apie 65–75 proc. mažųjų ligoniukų tėvų jaučiasi

visiškai sveiki. Tai reiškia, kad normalaus geno mutacija lytinėje ląstelėje įvyko spontaniškai, prieš pat apvaisinimą. Antra vertus, tai gali reikšti, kad tėvai paprasčiausiai nežino, jog yra TS geno nešiotojai, nes jiems dar nepasireiškė nė vienas akivaizdus ligos simptomas.

Tuberozinės sklerozės simptomai

Kokio nors vieno klinikinio simptomo, 100 proc. patvirtinančio ligą, nėra. Diagnozuojant vertinamas simptomų derinys. Dauguma simptomų pasireiškia ir sveikiems ar sergantiems kitomis ligomis žmonėms. Be to, kaip jau buvo minėta, kai kuriems ligoniams gali pasireikšti tik palyginti nedidelė TS simptomų dalis, o sunkiais atvejais – beveik visi šiai ligai būdingi simptomai. Negana to, skirtingo amžiaus pacientams būdinga ir skirtingas ligos vaizdas, nes naujų simptomų atsiranda gyvenimo eigoje.



Tuberozinės sklerozės simptomai
(pagal „Tuberozinės sklerozės kompleksas. Nustatymas, neatidėliotina paciento sveikatos priežiūra“. Novartis, Vilnius, 2013)

Oda

Tipiniai odos pažeidimai labai palengvinaTS diagnostiką. Tai hipopigmentinės („baltos“) dėmės, veido angiofibromos, šagreninės odos židiniai, apynagių fibromos (aplink nagą susiformavusios ataugėlės). Vieni pažeidimai pastebimi jau naujagimystėje (pvz.: hipopigmentinės dėmės), kiti atsiranda vėliau.

Hipopigmentinės („baltos“) dėmės gali būti įvairių formų ir bet kurioje kūno vietojeir stebimos jau ankstyvoje vaikystėje. Todėl odos apžiūra plika akimi ar naudojant Wood lempą (ultravioletiniai spinduliai išryškina hipopigmentines dėmes) – paprastas, tačiau svarbus tyrimas siekiant atmesti ar patvirtinti TS diagnozę. Galima įtarti TS, jei randama ne mažiau keturių ir ne mažesnių kaip 1 cm skersmens dėmelių. Kartais mažų dėmelių grupė primena konfeti, neretai jos primena alksnio lapą. Pavienės hipopigmentinės dėmės nebūtinai yra TS požymis, šią ligą reikėtų įtarti tik tada, kai yra ir kitų TS būdingų simptomų.

Veido angiofibromos būdingos beveik 50 proc. TS sergančių žmonių. Dažniausiai jos atsiranda ketvirtaisiais - penktaisiais gyvenimo metais. Tai lėtai augantys gerybiniai augliukai – mažos raudonos dėmelės ar spuogelius primenantys mazgeliai skruostų ir nosies srityje.

Retesni odos pažeidimai – *šagrenės židiniai ir apynagių fibromos*. Vadinamieji šagrenės odos židiniai – tai sustorėjusios odos išaugos (fibromos), dažniausiai aptinkamos liemens, kaktos ar sprando srityse. Apynagių fibromos dažniausiai atsiranda paauglystėje. Tai gerybinės ataugėlės aplink nagą. Jos spaudžia nago plokštelę ir gali kelti nuolatinį diskomfortą ir skausmą. Išvešėjus apynagių fibromoms neretai deformuojasi nagai.

Minėti odos pažeidimai nėra pavojingi, tačiau nemalonūs kosmetiniu požiūriu. Todėl veido angiofibromos ir apynagių fibromos šalinamos lazeriu. Dėl to reikėtų konsultuotis su dermatologais ar plastinės chirurgijos specialistais. Veido angiofibromos gali sumažėti ir gydant tam tikrais vaistais.

Nervų sistema

Sergant TS, galvos smegenyse formuojasi gerybiniai augliai. Jų simptomai gali būti įvairūs: epilepsijos priepuoliai, protinė negalia, elgesio sutrikimai, vandenė. Neretai nustatomos galvos smegenų žievės tuberos, subependiminiai mazgeliai, astrocitomos, įgimti pakitusios smegenų žievės plotai.

Žievės tuberos – tai nenormaliai susiformavę smegenų baltosios medžiagos (glijos) mazgai. Jos nustatomos apytiksliai 80 proc. asmenų, sergančių TS, ir neretai būna daugybinės. Tuberos, kaip ir įgimti pakitusios žievės plotai (displazijos), susiformuoja dar vaisiaus stadijoje ir vėliau dažniausiai neprogresuoja, tačiau neretai sukelia epilepsijos priepuolius.

Subependiminiai mazgeliai nustatomi beveik 80 proc. ligonių. Dažniausiai jie aptinkami šoninių smegenų skilvelių priekinių ragų sienelėse. Pirmaisiais žmogaus gyvenimo mėnesiais ar metais jie kaupia kalcį, todėl gerai matomi kompiuterinėje tomogramoje. Kol mazgeliai nedideli, pavojaus dažniausiai nekelia, tačiau apie 6–12 gyvenimo metus kai kurie jų gali pradėti augti ir virsti *astrocitoma* – gerybiniu progresuojančiu augliu. Ypač pavojingi didėjantys mazgeliai, esantys greta vadinamosios Monro angos, jungiančios smegenų skilvelius, nes augdami jie gali užkimšti šią angą ir sutrikdyti smegenų skysčio tekėjimą. Tada smegenų skystis plečia smegenų skilvelius ir ima vystytis hidrocefalija, pasireiškianti neurologiniais simptomais, galvos skausmais, pykinimu, vėmimu, elgesio sutrikimais, epilepsijos priepuolių padažnėjimu. Šie požymiai byloja apie ūminę skilvelių sistemos obstrukciją (užsikimšimą) arba kraujavimą į auglį. Todėl pastebėjus pakitusį vaiko elgesį, apetitą, nuotaiką, taip pat jei žmogus skundžiasi galvos skausmais, pykinimu, vėmimu, būtina nedelsiant kreiptis į gydytoją – net ir tais atvejais, kai tarsi galite paaiškinti šiuos simptomus kitomis priežastimis. Tada skubiai atliekami smegenų vaizdiniai tyrimai ir sprendžiama, ar nereikia skubios intervencijos siekiant išvengti komplikacijų. Astrocitomos šalinamos chirurginiu būdu arba atliekant smegenų skysčio takų šuntavimo operacijas nuotėkiui pagerinti. Pastaruoju metu progresuojančios

astrocitomos gydomos specialiais biologiniais vaistais. Siekiant laiku pastebėti gresiančias komplikacijas, net ir nesant minėtų simptomų, siūloma reguliariai kartoti galvos smegenų vaizdinius tyrimus, ypač mokyklinio amžiaus vaikams. Dėl to TS sergančiuosius turi reguliariai konsultuoti nervų ligų specialistai.
Epilepsijos priepuolius patiria apie 80 proc. sergančiųjų TS. Gyvenimo pradžioje dažniausiai stebimi kūdikių spazmai bei toniniai-kloniniai priepuoliai. Vyresniame amžiuje jie gali suretėti, išnykti arba keistis į kitos rūšies, dažniausiai židininius priepuolius. Kūdikių spazmai verčia nedelsiant ieškoti ir kitų TS būdingų simptomų idant kuo anksčiau būtų paskirtas atitinkamas gydymas. Yra duomenų, kad TS sukeltus priepuolius galima kontroliuoti vigabatrinu, taip pat biologiniu vaistu. Jei epilepsijos priepuoliai židininiai ir jų nepavyksta kontroliuoti vaistais, galima skirti ketogeninę dietą ar svarstyti dėl klajoklio nervo stimuliacijos arba kito chirurginio gydymo galimybės.

Apie 50 proc. sergančiųjų TS pasireiškia raidos sutrikimas ar protinė negalia, kita dalis jų pasižymi normaliu intelektu. Protinę vaiko raidą neabejotinai trikdo ir ankstyvame amžiuje prasidėję nepakankamai kontroliuoti epilepsijos priepuoliai (vystosi epilepsinė encefalopatija), todėl itin svarbu efektyviai kontroliuoti epilepsijos priepuolius, net jei jie atrodo „silpni“ ir vos pastebimi.
Ankstyvi ir nekontroliuojami epilepsijos priepuoliai dažniausiai siejasi su sunkesniu raidos sutrikimu, o vaikai, kurie niekada nepatyrė priepuolių arba pastarieji buvo reti ir gerai kontroliuojami, gali neturėti jokių pažintinių sutrikimų. Galimi elgesio sutrikimai, autizmas. Visais atvejais būtina užtikrinti vaikui adekvatų ugdymą ir gydymą, kad būtų optimaliai išnaudotos visos jo smegenų galimybės priimti informaciją ir lavintis. Vaikui praradus įgytus įgūdžius reikėtų susirūpinti, ar nedidėja smegenų auglys, stebėti, ar nepadažnėjo epilepsijos priepuoliai, ar nepasireiškė šalutinis vartojamų vaistų poveikis.

Širdis
Širdies augliai, vadinami *rabdomiomomis*, nustatomi dviem trečdaliams vaikų, sergančių TS, ypač kūdikystėje ir ankstyvojoje vaikystėje. Jei augliai yra dideli ar daugybiniai, jie gali blokuoti kraujotaką, sukelti širdies ritmo sutrikimus ir išprovokuoti kitas grėsmingas situacijas. Laimė, per pirmuosius trejus gyvenimo metus daugumai vaikų jie ima sparčiai nykti. Todėl jei širdies augliai nekėlė rūpesčių naujagimiui, jie greičiausiai nevargins ir vėliau. Rabdomiomas padeda diagnozuoti elektrokardiograma (EKG) bei širdies ultragarsinis tyrimas. Rabdomiomos šalinamos, jei trikdo širdies veiklą.

Inkstai
Gerybiniai augliai (*angiomiolipomos*) ir cistos inkstuose aptinkami apie 75 proc. TS atvejų (tarp jų – tik 5 proc. jaunesnių kaip dešimties metų). Auglių ir cistų sukeltos komplikacijos (kraujavimas, spaudimo reiškiniai, funkcijos sutrikimas) dažniausiai pasireiškia antrajame ar trečiajame gyvenimo dešimtmetyje. Todėl diagnozavus TS būtina nedelsiant atlikti inkstų ultragarsinį tyrimą, o esant reikalui – ir magnetinio rezonanso tomografiją. Šie bei inkstų funkcijos tyrimai turėtų būti kartojami kas 1–3 metus. Derėtų nuolat matuoti arterinį kraujo spaudimą, nes jo pokyčiai gali pranešti apie inkstų patologiją. Reikėtų nedelsiant kreiptis į gydytoją pastebėjus kraują šlapime, prasidėjus pilvo ar juosmens srities skausmams. Inkstų angiomiolipomas galima operuoti, tačiau pastaruoju metu jos gydomos kitais būdais: embolizacija ir biologiniais preparatais, stabdančiais su TS susijusių auglių augimą. Dėl minėtų pakitimų inkstams nustojus funkcionuoti, gydoma dialize ar inkstų transplantacija.

Akys
Akių dugne formuojasi gerybiniai augliai *hamartomos*, *hipopigmentinės dėmės* (apie 50–75 proc. atvejų), gali pasitaikyti ir retesnių akių pažeidimų (pvz.: *keratokonusas*). Tačiau šie pakitimai dažniausiai neturi įtakos regėjimui. Akių gydytojas, medikamentais išplėtęs akių vyzdžius, detaliai apžiūrės akių dugną ir įvertins pakitimus. Daugeliu atveju gydymas nereikalingas.

Kiti organai

Augliai gali formuotis kepenyse, kasoje, plaučiuose, kauluose ir kituose organuose. Apytikriai 1 proc. suaugusių jaunų moterų, sergančių TS, nustatoma plaučių pažaida (*limfangiolejomiomatozė*). Manoma, kad tai susiję su moteriškais hormonais. Pacientės skundžiasi dusuliu, kosuliu, kraujavimu iš plaučių. Joms gali įvykti savaiminis plaučių plyšimas, vystosi kvėpavimo nepakankamumas. Toks plaučių pažeidimas gali būti mirtinas. Todėl visoms vyresnėms nei šešiolikos metų moterims, sergančioms TS, net ir neturinčioms nusiskundimų, būtina atlikti krūtinės ląstos kompiuterinę tomogramą. Plaučių patologija sergant TS gydoma progesteronu, itin sunkiais atvejais atliekama plaučių transplantacija. Pastaruoju laikotarpiu mokslininkai sieja viltis su naujais biologiniais preparatais, kurie, regis, taip pat gali sumažinti plaučių pažaidos simptomus.

Diagnozės nustatymas ir diagnostinių tyrimų planas

Įtarus TS, būtina kuo greičiau nustatyti tikslią diagnozę. Tam atlikti šiuos tyrimus:

- kruopščią odos apžiūrą naudojant Wood lempą (dermatologas, neurologas);
- akių ir akių dugno tyrimą (oftalmologas);
- galvos smegenų kompiuterinę ar magnetinio rezonanso tomografiją (neurologui paskyrus atlieka radiologas);
- pilvo organų, inkstų ultragarsinį tyrimą (vidaus ligų gydytojas echoskopuotojas);
- EKG, širdies ultragarsinį tyrimą (kardiologas);
- EEG – įvykus ar įtarus epilepsijos priepuolį (neurologas);
- genetinį tyrimą ir konsultaciją (genetikas).

Gydytojai nustato, kokie TS požymiai būdingi tiriamajam. Vertinama simptomų visuma. Visi būdingi TS simptomai skirstomi vadovaujantis didžiaisiais ir mažaisiais kriterijais.

Tuberozinės sklerozės komplekso diagnostikos kriterijai

"Didieji" klinikiniai požymiai	*"Mažieji" klinikiniai požymiai*
Hipomelanotinės dėmės (>=3), bent 5 mm Angiofibroma (>=3) ar fibrozinės plokštelės Apynagių fibroma (>=2) Šagrenės oda Dauginės tinklainės hamartomos Žievės displazijos (tuberos, radialinės linijos) Subependyminiai mazgeliai Gigantinių ląstelių astrocitoma Širdies rabdomioma Limfangioleiomatozė Angiomiolipomos inkstuose (>=2)	"Konfeti" odos depigmentacija Dantų emalės defektai (>3) Burnos gleivinės fibroma (>=2) Tinklainės achrominis plotas Dauginės inkstų cistos Hamartomos kituose organuose

Liga nustatoma pagal tai, kiek ir kokių simptomų pasireiškia:
Neabejotina TS diagnozė: 2 "didieji" požymiai arba 1didysis ir 2 mažieji,
Galima TS diagnozė: 1 didysis arba 2 ar daugiau mažųjų požymių,
Tikėtina TS diagnozė: 1 didysis ir 1 mažasis kriterijus.
Patogeninė TSC1/TSC2 mutacija yra nepriklausomas diagnostinis kriterijus. Mutacijos neradimas neatmeta klinikinės diagnozės (mozaicizmas, kt.).

Jei didieji ir mažieji kriterijai rodo, kad diagnozė tikėtina arba galima, gydytojai skiria pakartotinius tyrimus. Jeigu diagnozė patvirtinama, įvairių sričių gydytojų komanda sudaro ligonio stebėjimo ir gydymo planą, kurio būtina griežtai laikytis norint užkirsti kelią komplikacijoms ir pasiekti aukščiausią galimą gyvenimo kokybę. Diagnozavus TS, būtina reguliariai kartoti tyrimus, nes atskirų organų augliai pradeda formuotis tik sulaukus tam tikro amžiaus, todėl dalis organų, kurie atrodo visai arba beveik sveiki, organizmui brėstant gali nepastebimai pakisti per kelerius metus ar net kelis mėnesius. Komplikacijos gali ištikti staiga. Nustačius pakitimų viename ar kitame organe, pastarieji dažniau ir atidžiau tiriami pagal atskirai sudarytą individualų planą.

Ar reikia atlikti genetinius tyrimus?

TS diagnozė dažniausiai nustatoma pagal pirmiau minėtus klinikinius simptomus, o nustačius geno mutaciją abejonės galutinai išsisklaido. Kaip skiriasi ligos simptomai įvykus vienos ar kitos chromosomos mutacijai, tiksliai nėra žinoma. Spėjama, kad TSC2 geno mutacija susijusi su kiek sunkesne ligos eiga. Taigi tiksliai nustačius konkretaus geno mutaciją, būtų galima planuoti paciento stebėjimą ir išvengti komplikacijų.

Genetinio tyrimo patikimumas yra 75–90 prc. Likusiems 10–25 proc. tiriamųjų mutacijų nepavyksta nustatyti. Taip gali būti dėl to, kad nukentėjo tik dalis paciento organizmo ląstelių (vadinamasis mozaicizmas), arba dėl kitų, mokslui dar nežinomų priežasčių. Jei sergančio vaiko tėvams, kuriems nepasireiškia jokie ligos simptomai, genų mutacijos nenustatomos, jiems negali būti nustatyta ir TS diagnozė. Tačiau 1% spontaninių mutacijų įvyksta dėl lytinių ląstelių (germinalinio) mozaicizmo bent vieno iš tėvų organizme, tad šiems tėvams išlieka rizika turėti dar vieną sergantį vaiką. Jei ligonio broliams ar seserims, kuriems nepasireiškė ligos simptomai, mutacijos nenustatomos, konstatuojama, kad šie yra sveiki ir nerizikuoja perduoti ligą savo palikuonims.

Diagnozavus TS, ligonio šeimos nariams taip pat rekomenduojama atlikti kai kuriuos tyrimus. Jais siekiama nustatyti, ar neliko nepastebėta šiai ligai būdingų požymių. Šie tyrimai turėtų parodyti, kurie organai yra paliesti ligos. Juos būtina reguliariai tikrinti. Tam tikslui:

- sudaromas šeimos genealoginis medis siekiant išsiaiškinti gimines, sergančius epilepsija ar turinčius kitų TS požymių;
- kruopščiai apžiūrima oda;
- ištiriamos akys;
- atliekama galvos smegenų kompiuterinė ar magnetinio rezonanso tomografija,
- atliekamas ultragarsinis pilvo organų ir inkstų tyrimas,
- atliekama krūtinės ląstos rentgenograma – tai itin svarbu moterims,
- EKG, širdies ultragarsinis tyrimas.

Ar galima išgydyti tuberozinę sklerozę?

TS šiandien nėra išgydoma liga. Daliai sergančių TS asmenų reikalinga nuolatinė keleto specialybių (daugiadalykė, multidisciplininė) gydytojų priežiūra. Anksčiau gydymas buvo orientuotas tik į atskirus TS simptomus: epilepsijos priepuoliai buvo slopinami vaistais nuo epilepsijos, augliai šalinami, hidrocefalija koreguojama galvospūdį reguliuojančiais vaistais ar atliekant šuntavimo operaciją. Pastaraisiais metais atrasti vadinamieji biologiniai vaistai „užpildo“ trūkstamą grandį organizmo sistemoje, reguliuojančioje auglių susidarymą, ir gali pristabdyti navikų augimą viename arba keliuose organuose (ypač smegenyse, inkstuose, dalinai odoje). Jie gali padėti kontroliuoti ir epilepsijos priepuolius. Vaistus reikia vartoti ilgai. Tačiau nors šiuo metu dar trūksta ilgalaikio gydymo biologiniais vaistais patirties, ši nauja galimybė reiškia, kad pacientams verta svarstyti tokio gydymosi galimybę, jei liga pasireiškia itin agresyviai. Mokslui žengiant į priekį atkakliai ieškoma būdų, kaip dar padėti šia liga sergantiems žmonėms.

Sergant TS, lengviausiais atvejais sveikatos priežiūrą gali vykdyti šeimos gydytojas, kuris reguliariai konsultuojasi su antrinio lygio gydytojais specialistais, dirbančiais Jūsų šeimos medicinos centre ar

poliklinikoje. Tačiau TS yra palyginti reta liga, todėl dauguma gydytojų savo klinikinėje praktikoje gali būti niekada su ja nesusidūrę, tad nereikėtų stebėtis, jei gydytojų žinios šioje srityje pasirodytų nepakankamos. Todėl labai svarbu reguliariai vykdyti sveikatos priežiūrą ir pas tretinio lygio specialistus LSMU ligoninėje Kauno klinikos arba Vilniaus universiteto ligoninėje Santaros klinikos, kurie nuolat konsultuoja, gydo ir prižiūri sergančius šia liga pacientus, turi galimybę skirti ir vertinti reikalingus tyrimus, teikia konsultacinę metodinę pagalbą kolegoms, rengia mokomąją medžiagą specialistams bei pacientams, kaupia patirtį ir bendradarbiauja su užsienio specialistais.

Kur kreiptis?

Įtaręs TS, šeimos gydytojas turėtų išrašyti siuntimą konsultuotis su tretinio lygio vaikų ar suaugusiųjų ligų specialistais. Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninės Kauno klinikos yra viena iš dviejų sveikatos priežiūros įstaigų, kurioje veikia Fakomatozių centras, yra suburta patyrusi daugiadalykė specialistų komanda. Konsultuotis su specialistu turėtumėte būti siunčiami pagal tai, dėl kokių simptomų įtariama liga: dėl odos pakitimų derėtų konsultuotis su dermatologu, dėl epilepsijos priepuolių, galvos skausmų – su neurologu ir t. t. Tretinio lygio specialistas nurodys, kokių dar gydytojų konsultacijos reikalingos, ir išrašys siuntimus konsultuotis su kitais gydytojais.

Dėl retos ligos registracija LSMU ligoninės Kauno klinikose galima „žaliojo koridoriaus“ principu, tuomet registruojantis telefonu +37037703370 reikėtų nurodyti vadinamąjį retos ligos tarptautinį **ORPHA kodą: 805.**

Kilus klausimų, galima kreiptis į LSMU ligoninės Kauno klinikų Retų ir nediagnozuotų ligų koordinacinį centrą: retos.ligos@kaunoklinikos.lt, tel. +370 37 703 247.

Daugiau informacijos:

https://www.tscalliance.org/
https://www.e-tsc.eu/

Nuorodos:

„Tuberozinės sklerozės kompleksas. Nustatymas, neatidėliotina paciento sveikatos priežiūra“. Novartis, Vilnius, 2013 (16 psl.)

Brakemeier S et al. Treatment of renal angiomyolipoma in tuberous sclerosis complex patients. Pediatr Nephrol 2017;32:1137-44.

Curatolo P et al., on behalf of the participants of the TSC Consensus Meeting for SEGA and Epilepsy Management. Management of epilepsy associated with tuberous sclerosis complex (TSC): Clinical recommendations. Eur J Paediatr Neurol; 2012; 16: 582-6.

Curatolo P et al. Management of epilepsy associated with tuberous sclerosis complex: Updated clinical recommendations. Eur J Paediatr Neurol 2018;22(5):738-48.

de Vries PJ et al., TOSCA Consortium and TOSCA Investigators.TSC-associated neuropsychiatric disorders (TAND): findings from the TOSCA natural history study. Orphanet J Rare Dis 2018;13(1):157.

Jóźwiak S et al. Management of subependymas giant cell astrocytoma (SEGA) associated with tuberous sclerosis complex (TSC): Clinical recomendations. Eur J Pediatr Neurol 2013; 348-52.

Krueger DA et al.; International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Tuberous sclerosis complex surveilance and management: recomendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. Pediatr Neurol 2013;49:255-65.

Nortrup H et al.. on behalf of the International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Tuberous sclerosis Complex Diagnostic Criteria Update: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. Pediatr Neurol 2013;49:243-54.

Northrup H et al. International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Updated International Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria and Surveillance and Management Recommendations. Pediatr Neurol. **2021**;123:50-66.