

A SCLEROSIS TUBEROSA ÉS A BŐR

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 többretűek. Bár a betegség dermatológiai vetületei nem okoznak súlyos, életveszélyes állapotokat, a sclerosis tuberosás betegeknek már kora gyermekkorban kifejlődő, a későbbiekben igen gyakran az arcot ill. egyéb bőrfelületeket eltorzító, vérzékeny, néha fájdalommal is járó bőrléziók önértékelési zavarokhoz, az állapottal egyébként is együtt járó stresszre rakódó érzelmi megterhelést jelentenek, ezért a gyermekgyógyászoknak és dermatológusoknak a korai kezelési stratégiák katalizátorainak kell lenniük.

Évente szükséges olyan dermatológiai vizsgálatot végezni, amely elsődlegesen a gyorsan változó vagy szimptomás (fájdalmas, kényelmetlenséget okozó vagy funkcionális hatással bíró) léziókra koncentrálnak. Vérvzés, klinikai tünetek jelentkezése vagy súlyos esztétikai romlást okozó bőrléziók esetén a kezelést minél előbb érdemes elkezdeni. Mind a sebészi úton történő, mind a lézeres eltávolítás, valamint az mTOR gátló készítmény kenőcs formájában történő alkalmazására vannak sikeres esettanulmányok. Sajnálatos módon a számos pozitív tanulmány ellenére jelenleg még nincs törzskönyveztve mTOR gátló kenőcs Európában, ezért kizárólag indikáción túli gyógyszerrendelés formájában lehet előállíttatni. Az arcon jelentkező angiofibromákra az mTOR gátló kenőcs jó kiegészítő terápiája lehet a lézerterápia. Az erythemás léziók általában jól reagálnak a pulzáló festéklézeres kezelésre, amelynek hatása javítható 5-aminolevulinsav alkalmazásával. Fibrózus léziók kezelésére lézeres abláció jöhet még szóba. Nagy kiterjedésű, szimptomás léziók műtéti kimetszése javasolt. Az angiofibromák sebészeti úton történő kezelésére kipróbált módszer a dermabrázió, kriosebészet, kürettálás, kémiai hámlasztás és a felület lemetszése.

A sclerosis tuberosa kezelésében bizonyos tünetek (agyi SEGA, vese AML, tüdő LAM) jelentkezésekor mTOR gátló készítmény adható. Ez a szisztémás hatóanyag azonban növeli a sebgyógyulási zavarok kockázatát, amelyet a sebészeti beavatkozások tervezésekor figyelembe venni szükséges.

A nagy kiterjedésű vagy szimptomatikus körömkörnyéki fibrómák lézeres ablációval vagy kimetszéssel távolíthatók el, ám nagy eséllyel újranőnek. Akiknél műtéti eltávolítás nem jöhet szóba, CO₂ lézeres vagy egyéb lézeres ablációs kezelés tűnik hatékonynak. Ugyancsak opció a felület lemetszése majd fenollal történő kezelése.

A tipikusan deréktájon megjelenő narancshéjszerű, rostos kötőszöveti megnagyobbodás (shagreen foltok) felszínének kiegyenlítő lemetszése célszerű kozmetikai kezelés.

A bőrt erősen eltorzító vagy gyorsan növekvő fibrózus plakkokat sebészeti úton ajánlott eltávolítani.

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)

Cutaneous manifestations of tuberous sclerosis complex and the paediatrician's role - MA Cardis, CMC DeKlotz, Arch Dis Child. 2017 Sep; 102(9): 858-863.

Amin S, Lux A, Khan A, O'Callaghan F. Sirolimus Ointment for Facial Angiofibromas in Individuals with Tuberous Sclerosis Complex. Int Sch Res Notices. 2017;2017:8404378. Published 2017 Nov 15. doi:10.1155/2017/8404378