



A SCLEROSIS TUBEROSA és a SZEM

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 többrettűek. Némely tünet életveszélyes állapothoz vezethet, ám a szemet érintő elváltozások szerencsére nem tartoznak a súlyos tünetek közé. Leggyakrabban (a sclerosis tuberosás páciensek felénél) az astrocytás hamartoma fordul elő a retinán vagy látóidegen, esetleg depigmentált foltok a retinán. A hamartomák bár jóindulatúak és nagyon ritkán igényelnek kezelést, a figyelemmel kísérés mégis javasolt a megfelelő kezelés időbeni alkalmazása érdekében.

A kiinduló állapot rögzítésére oftalmoszkópiát is magában foglaló szemészeti vizsgálat végzendő, amikor az esetleges hamartomák és hypopigmentált retinaléziókat kiértékeljük. Azoknál a betegeknél, akiknél a kiinduló állapot rögzítésekor szemészeti ill. a látást érintő elváltozásokat fedtek fel, éves szemészeti szűrést javasolt alkalmazni. Ennél gyakrabban végzett szemészeti vizsgálat nem jár kézzelfogható előnyökkel még a korai vigabatrin-kezeléses eseteknél sem, és nem is javasolt. A vigabatrin egy olyan hatóanyag, melyet a sclerosis tuberosában gyakran előforduló egyik jellegzetes epilepszia kezelésére alkalmaznak, és amely akár permanens látótérkiesést okozhat. Ha azonban nincsenek szemet érintő problémák, szemészeti vizsgálatot akkor javasolt végezni, ha új klinikai elváltozás gyanúja merül fel.

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)

Maio T, Lemos J, Moreira J, et al Tuberous sclerosis complex: a clinical case with multiple ophthalmological manifestations Case Reports 2018;2018:bcr-2018-226662.

Rowley SA, O'Callaghan FJ, Osborne JP Ophthalmic manifestations of tuberous sclerosis: a population based study British Journal of Ophthalmology 2001;85:420-423.