



A SCLEROSIS TUBEROSA és a SZÍV

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 többtűiek. Némely manifesztáció életveszélyes állapothoz vezethet, ezért a megfelelő gondozás és kezelés kritikus fontosságú.

A szívizomban előforduló rhabdomyoma az esetek megközelítőleg felénél észlelhető, sokszor már a magzati ultrahangvizsgálat során. Ilyenkor a szüléskori kardiológiai kockázatok minimalizálása érdekében javasolt magzati EKG vizsgálatot is végezni. A sclerosis tuberosa diagnózisának felállításakor mindenképpen szükséges kardiológiai kivizsgálás akkor is, ha a magzati ultrahangvizsgálatkor nem állapítottak meg eltéréseket.

A rhabdomyomák általában nem okoznak egészségügyi problémát. Többségük csökken vagy teljesen eltűnik az első 6 évben. A daganatok kedvezőtlen elhelyezkedése szívritmuszavart (arrhythmia), szívizombetegséget (cardiomyopathia), szívzörej okozhatnak. Érrendszeri betegségeket is okozhatnak, amelyek magas vérnyomáshoz vezethetnek, de a betegségre jellemző magas vérnyomás elsősorban a vesék elváltozásaiból adódik.

Azokat a rhabdomyomákat, amelyek nem zavarják a vérkeringést és nem okoznak szívritmuszavart, elegendő rendszeres kardiológiai kivizsgálás keretein belül szemmel tartani, amely a következőket foglalja magában: szív-ultrahangvizsgálat 1-3 évente, ameddig a rhabdomyomák regressziója egyértelműen meghatározható, valamint 3-5 évente 12 elvezetéses EKG vizsgálat.

Szimptomás, magas kockázati csoportba tartozó vagy a rutin vizsgálatok során jelentős elváltozást mutató betegeknél a fenti vizsgálatokat gyakrabban javasolt elvégezni, kiegészítve további kardiológiai diagnosztikai módszerekkel, pl. Holter. A súlyosabb szívritmuszavarok gyógyszeres kezelést igényelhetnek. Azokat a rhabdomyomákat, amelyek elhelyezkedésüknél vagy méretüknél fogva életveszélyes szívritmuszavart vagy szív működést veszélyeztető akadályt jelentenek, szükséges lehet műtétilag részben vagy teljesen 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)

Primary cardiac tumors associated with genetic syndromes: a comprehensive review. Pediatr Radiol. 2018 Feb;48(2):156-164. doi: 10.1007/s00247-017-4027-2. Epub 2017 Dec 6.

Hinton, Robert B et al. "Cardiovascular manifestations of tuberous sclerosis complex and summary of the revised diagnostic criteria and surveillance and management recommendations from the International Tuberous Sclerosis Consensus Group" Journal of the American Heart Association vol. 3,6 e001493. 25 Nov. 2014, doi:10.1161/JAHA.114.001493