



A SCLEROSIS TUBEROSA ÉS A VESE

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

Bár a sclerosis tuberosa némely, már gyermekkorban is jelentkező tünete nem okoz a későbbiekben panaszokat, a vesét érintő elváltozásokat szorosan figyelemmel kell kísérni, mert az angiomyolipomák és ciszták bármely életkorban megjelenhetnek, illetve növekedhetnek. További nehézséget jelent, ha a sclerosis tuberosa mellé policisztás vesebetegség társul vagy vesesejtes karcinóma alakul ki. A vesebetegségek közül leggyakrabban az angiomyolipomák fordulnak elő, azok esetleges vérzése, méretük és elhelyezkedésük által kiváltott fájdalom okozhat problémát.

Sclerosis tuberosa diagnózis esetén hasi képalkotó vizsgálattal kell felmérni a vesék állapotát és nyomon követni az esetleges változásokat. A zsírszegény angiomyolipomák észlelése CT és ultrahang vizsgálattal kétes, ezért a preferált képalkotó technika az MRI vizsgálat, melynek további előnye, hogy más aortás aneurizmákat vagy vesén kívüli hamartomákat is feltárhat pl. a májon vagy a hasnyálmirigyen. A hasi MRI készülhet a koponya MRI-vel egyidőben, egy fekvésben. Javasolt gyakorisága 1-3 évente a teljes élethosszon keresztül.

A vesefunkciók értékelésére legalább évente a GFR meghatározása szükséges. A veseciszták által kialakuló magas vérnyomás rizikója miatt legalább évente vérnyomásmérés javasolt.

Az akut vérző angiomyolipomák elsővonalas kezelése corticosteroid adásával követett embolizáció. A vese műtéti eltávolítását lehetőleg kerülni kell a komplikációk magas száma és a jövőbeli esetleges veseelégtelenség növekvő rizikója miatt. A klinikai tüneteket nem produkáló, ám növekvő angiomyolipomák esetén 3 cm méret felett beavatkozás szükséges. A jelenleg leghatékonyabbnak tekintett elsővonalas kezelés az mTOR gátló készítmények adása, mely a klinikai vizsgálatok szerint sokkal jobban tolerált, mint az angiomyolipoma növekedése által okozott vesekárosodás vagy a sebészeti, embolizációs vagy ablációs terápiák, valamint szisztémás jellege miatt a többi szervrendszer elváltozásaira is jótékony hatással van. Másodsorban szóba jöhet corticosteroid adásával követett szelektív embolizáció, ablációs kezelés vagy vese takarékos reszekció.

A magas vérnyomás kezelésénél kerülni kell az angiotenzin-konvertáló enzimet blokkoló (ACE gátló) gyógyszerek adását azoknál a pácienseknél, akiket mTOR gátlóval kezelnek.

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)

Everolimus for angiomyolipoma associated with tuberous sclerosis complex or sporadic lymphangiomyomatosis (EXIST-2): a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled trial, Bissler et al, The Lancet VOLUME 381, ISSUE 9869, P817-824, MARCH 09, 2013

A sclerosis tuberosa terápiájának és gondozásának újabb aspektusai – Prof. Dr. Reusz György, Dr. Deák Pál Ákos Ph.D., Dr. Rempert Ádám Ph.D. (Hypertonia és Nephrologia 2016;20(3)100-106.)

Az Emberi Erőforrások Minisztériuma szakmai irányelve a vesedaganatok (BNO-X: C64) ellátásáról, Egészségügyi Közlöny 2016. december 22, LXV. évf. 22. sz, 3792-3831. o

A sclerosis tuberosa-val szövődött angiomyolipoma kezelési lehetőségei - Szendrői Attila dr. (MAGYAR UROLÓGIA, XXIX. ÉVFOLYAM, 2. SZÁM (2017): 69–73.)