

ANBEFALT MEDISINSK OPPFØLGING OG BEHANDLING av pasienter med tuberøs sklerose

Genetikk

- Tilby genetisk testing og familieveiledning til personer i produktiv alder, eller til personer som vurderer å få barn, dersom dette ikke er gjort tidligere.

Hjerne

- MR hvert 1-3 år av asymptomatiske pasienter under 25 år for å følge/oppdage SEGA.
- MR hyppigere hos pasienter med store/voksende SEGA og asymptomatisk SEGA som påvirker ventrikkelstørrelse. Pasient og familie bør ha kunnskap om symptomer på økt trykk i hjernen.
- Pasienter med asymptomatisk SEGA i barndommen skal følges med MR periodevis som voksne for å sikre at det ikke tilkommer vekst.
- Ved akutte symptomer fra SEGA utføres kirurgisk behandling. Kirurgisk cerebral spinalvæskeavledning (shunt) kan bli nødvendig. Ved asymptomatisk voksende SEGA; vurder kirurgisk reseksjon eller medisinsk behandling med mTOR-hemmere. Valg av behandling gjøres på bakgrunn av risiko for komplikasjoner, bivirkninger, kostnader, behandlingens lengde, og mulig betydning for komorbide tilstander.
- Screening for TS-assosierte nevropsykiatriske tilstander/symptomer (TAND) minst årlig. Nevropsykologisk utredning (NPU) ved "nøkkeltidspunkter". Se sjekklister for *Kognitive og adferdsmessige undersøkelser ved tuberøs sklerose*. Behandlingsstrategier bør baseres på NPU/TAND-profilen, evidensbasert praksis og anerkjente parametere for den enkeltes tilstand (f.eks. autismespekterforstyrrelser, ADHD og angstlidelse). Behov for individuell plan (IP) og individuell opplæringsplan (IOP) bør alltid vurderes.
- Medisinske årsaker (SEGA, epilepsianfall, nyresykdom) skal vurderes ved brå endringer i atferd.
- Rutine-EEG av personer med kjent eller mistenkt anfallsaktivitet. Behovet avgjøres av klinisk behov. Langtids-EEG med video (24 timer eller lengre) skal vurderes når anfallsfrekvensen er uklar, for å skille mellom anfall og atferd, ved endring i atferd, eller endring i kognitive eller neurologiske symptomer.
- Vigabatrin er anbefalt 1. valg ved infantile spasmer. Steroider (ACTH) kan brukes dersom behandling med Vigabatrin ikke er vellykket. Behandling for andre anfallstyper skal generelt følge behandlingsprinsipper for epilepsi. Spesiell oppmerksomhet bør gis småbarn med neurologisk regresjon. Epilepsikirurgi bør overveies for medikamentrefraktære pasienter. Dette vurderes på Spesialsykehuset for epilepsi, SSE.

Nyrer

- UL eller MR hvert 1-3 år for å vurdere progresjon av angiomyolipomer (AML) og cystisk nyresykdom hos både barn og voksne. Fortrinnsvis MR etter 20-års alder. Ved stabile forhold, eller ingen nyreforandringer hos voksne, kan det vurderes sjeldnere monitorering*.
- Kontroll av nyrefunksjon (s-kreatinin, s-karbamid, e-GFR og albumin/kreatinin ratio i morgenurinprøve) og blodtrykk minst 1 gang pr. år.
- Personer med AML skal informeres om symptomene på blødning senest ved 15-års alder.
- Blødning relatert til AML behandles med embolisering etterfulgt av kortikosteroider. Nephrectomi bør unngås.
- For asymptomatisk voksende AML, over 3 cm i diameter, skal mTOR-hemmer, selektiv embolisering, eller nyresparende reseksjon vurderes*.

Lunger

- Klinisk screening for LAM symptomer inkludert grad av dyspnea ved hver undersøkelse.
- Kvinner over 18 år uten symptomer eller funn av lungecyster; High-resolution computed tomography (HRCT) (lavdoseprotokoll hos unge pasienter) hvert 5 - 10 år. Personer med påviste lungecyster bør ha årlige lungefunksjonsmålinger; Forced expiratory volume in 1s (FEV1), Transfer factor of the lung for carbon monoxide (TLCO) og 6-minutter gangtest. HRCT undersøkelse bør gjøres hvert 2 - 3 år. Menn med uavklarte lungesyntomer: FEV1, TLCO, HRCT lavdose. **
- mTOR-hemmere kan vurderes til personer med moderat til alvorlig lungesykdom og ved raskt progredierende LAM.
- Pasienter med LAM er kandidater for lungetransplantasjon, men komorbiditet kan påvirke egnethet.
- Rådgivning om røykeslutt og bruk av østrogen bør gjøres ved hvert legebesøk for personer med risiko for LAM.

Hjerte

- EKG hvert 1 - 3 år hos asymptotiske pediatriske pasienter inntil tilbakegang av kardiale rabdomyomer. Hyppigere og mer avansert diagnostikk kan være nødvendig for pasienter med symptomer.
- EKG bør gjennomføres hvert 3 - 5 år hos asymptotiske pasienter i alle aldre for å evaluere ledningsforstyrrelser. Hyppigere og mer avansert diagnostikk, Holter-registrering og annet, kan være indisert ved symptomer.

Hud

- Grundig klinisk dermatologisk undersøkelse årlig.
- TS-assosierte hudforandringer behandles med kirurgi, laser, eller salve/krem som inneholder som inneholder mTor-hemmer. Se kap om hud for mer informasjon eller kontakt kompetansesenteret.

Øyne

- Årlig undersøkelse hos øyelege av pasienter med tidligere påviste lesjoner eller synssymptomer. Hyppigere undersøkelser er av begrenset verdi/ikke anbefalt med mindre nye kliniske problemstillinger oppstår. Dette gjelder også ved behandling med Vigabatrin.

Tenner

- Detaljert klinisk undersøkelse (ca hver 6. måned). Røntgen ved 7-års alder dersom dette ikke er gjort tidligere.
- Symptomatiske forandringer, orale fibromer, og kjevelesjoner behandles kirurgisk. TAKO-senteret er behjelpelig med undersøkelse, behandlingsplanlegging og veiledning. Tuberøs sklerose står på SMT-liste A som gir rett til stønad til nødvendig tannbehandling.

Oversatt fra Krueger DA, Northrup H, on behalf of the International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. *Pediatric Neurology* 2013;255-265 og tilpasset norske forhold

* Rouviere O, Nivet H, Grenier N, Zini L, Lechevallier E: Kidney damage due to tuberous sclerosis complex: management recommendations. *Diagnostic and Interventional Imaging*. 2013;94:225-37

** European Respiratory Society guidelines for the diagnosis and management of lymphangioleiomyomatosis. S. R. Johnson, et al, the Review Panel of the ERS LAM Task Force
DOI: 10.1183/09031936.00076209. Published 1 January 2010

Skjemaet finnes i veilederen for tuberøs sklerose som er utarbeidet av Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnose