



Tuberös skleros

Tuberös skleros betyder knölig förhårdnad och betecknar de typiska förändringarna i hjärnan som ofta finns vid denna medfödda sjukdom. Flera andra organ kan vara påverkade, och det är stor variation i symtom och svårighetsgrad. Det finns ingen behandling som botar sjukdomen, men mycket kan göras för att behandla och lindra de olika symtomen.

I Sverige föds ungefär 15–20 barn om året med tuberös skleros. Den exakta förekomsten av tuberös skleros är okänd, eftersom det troligtvis finns personer med lindriga former som inte fått diagnosen.

Symtom

Tuberös skleros kännetecknas av tumörliknande förändringar i hjärnan och i flera andra organ, framför allt i njurar, hjärta, ögon, lungor och hud. Symtomen, svårighetsgraden och förloppet varierar mycket.

En del personer med lindriga former kan ha knappt märkbara symtom, som lätta hudförändringar. Andra har symtom från lungorna eller tumörer i hjärnan och njurarna som kan leda till allvarliga komplikationer.

Olika hudförändringar är det vanligaste symtomet. Exempel är pigmentfattiga vita fläckar i huden och knottor i ansiktet hos personer med sjukdomen.

Förändringar i lungorna drabbar ofta kvinnor med sjukdomen, men är mycket ovanligt hos män. Hälften av alla med tuberös skleros har muskelknutor i hjärtat.

Njurtumörer och cystor kan påverka njurarnas funktion och leda till njursvikt och förhöjt blodtryck.

Förändringar i hjärnan kan ge upphov till epilepsi, intellektuell funktionsnedsättning, autism och adhd.

Mer än hälften av alla med tuberös skleros får psykiska symtom som ångest, nedstämdhet och humörsvängningar.

Orsak

Tuberös skleros orsakas hos de flesta av en nyuppkommen genetisk förändring (nymutation) som påverkar cellutvecklingen i kroppens organ. Ungefär en tredjedel har ärvt sjukdomen från en förälder.

Diagnosen ställs utifrån särskilda diagnoskriterier och bekräftas med DNA-analys.

Behandling

Behandlingen sker i samverkan mellan olika specialister och anpassas utifrån individens behov. Den kan omfatta läkemedel, kirurgi, kostbehandling och habiliteringsinsatser.

Vid svårare former med påverkan på hjärta, hjärna och njurar krävs regelbunden kontakt med specialister. Det behövs också kontroller för att upptäcka växande tumörer. Läkemedel kan användas för att motverka tumörtillväxt och behandla epilepsi.

Barn med intellektuell funktionsnedsättning och autism behöver habiliteringsinsatser. Det är viktigt att tillgodose hela familjens behov av psykologiskt och socialt stöd.

Vuxna med sjukdomen kan behöva fortsatt rehabilitering och uppföljning av specialister inom vuxensjukvården.

Resurser

Kunskap om tuberös skleros och resurser för diagnostik och behandling finns hos universitetssjukhusens multi-professionella specialistteam.

Det finns även ett TSC-expertteam på nationell nivå där de regionala teamen kan vända sig för konsultation.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- TSC Sverige
- Autism Sverige
- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser
- Svenska Epilepsiförbundet

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad juli 2022.



ÅGRENKA