

Lægefagligt oplæg i Odense af professor John Østergaard, Center for Sjældne Sygdomme, Skejby Sygehus

Lørdag den 28.2.2009 havde Dansk Forening for Tuberøs Sclerose et lægefagligt oplæg i Odense af professor John Østergaard, Center for Sjældne Sygdomme, Skejby Sygehus.

Emnet var tuberøs sclerose og havde fokus på hvad der kendetegner sygdommer samt behandlingsmuligheder.

Sygdommen har sit udspring indenfor nerver og hud, som har samme kimblad. Påvirkningen er derfor på hjerte, hjerne, nyrer, hud og tænder.

I lægekredse defineres TS ikke som en hjerneskade men som en udviklingsforstyrrelse. En hjerneskade opfattes som en påvirkning af en normalt udviklet hjerne.

Tuberøs sclerose opstår tidligt i fosterforløbet – fra dag 50 til dag 200.

Under hjernens udvikling, hvor celler danner hjernens overflade, kan der opstå fejl i prosessen der kan medføre knudedannelser (tubera) i hjernen. Disse knuder kan udvikle epilepse.

Såvidt vides findes TS på 2 gener – TSC1 og TSC2.

TSC1 er som hovedregel det gen, hvor sygdommen er gået i arv fra forældre.

TSC2 er som oftest der, hvor TS opstår som mutation. Der ses her oftere

en mere alvorlig og sværere grad af epilepsi,
nyreforandringer
hudforandringer i ansigtet
infantile spasmer

Visse knuder i hjernen (gigantceller) kan udvikle sig og give hovedpine. Væksten vil typisk ske gradvist over flere måneder. I den forbindelse skal der være opmærksomhed på adfærdsændringer bl.a. i nattesøvnen - f.eks. opkastninger. Problemet kan evt. løses via operation.

Hjernens udvikling tager en "slutspurt" i puberteten, hvor udviklingen i TS kan ændre sig. Specielt kan knuder i nyrerne udvikle sig. I den forbindelse skal der være opmærksomhed på blod i urinen.

Omkring nyrerne blev bl.a. også nævnt, at patienter der har fået scannet nyrerne med kontrastvæske stort set har været uden nyrefunktion. Ved normal nyrefunktion skulle man ikke være specielt bekymret.

Evt. knuder i hjertet medfører normal ingen symptomer, idet knuderne ikke vokser, men hjertet vokser. Såfremt der ikke var problemer som barn får man normalt ikke problemer med denne type knuder senere som voksen.

Eventuelle knuderne i øjnene giver normalt ikke problemer, idet knuderne sjældent er i synsfeltet.

For tiden arbejdes der med et nyt medicinpræparat – Rapamycin. Præparatet er endnu ikke godkendt i Danmark og har en effekt, der hæmmer knudedannelser. Endvidere reparerer det på TSC2, og reducerer derved gendefekten.

Rapamycin har bl.a. været testet på mus, hvor man kunne konstatere en bedre indlæring efter medicinering med produktet.

Produktet har desværre nogle bivirkninger som udslet, ledsmerter, påvirkning af knoglemarv, feber, højt kolesteroltal.

Kort forinden oplægget for foreningen var John Østergaard blevet kontaktet af RUC om deltagelse i et forsøg/undersøgelse om TS. Der var få oplysninger herom, og det blev aftalt, at John Østergaard kontakter

Liselotte Andersen for det videre forløb, når der var yderligere information.

For notatet: Jørn Drongesen