

TUBERØS SCLEROSE KOMPLEKS

SYGDOM, UDVIKLING, LÆRING

Helle Kjærgård

børneneuropsykolog

www.neuropsykologen.dk

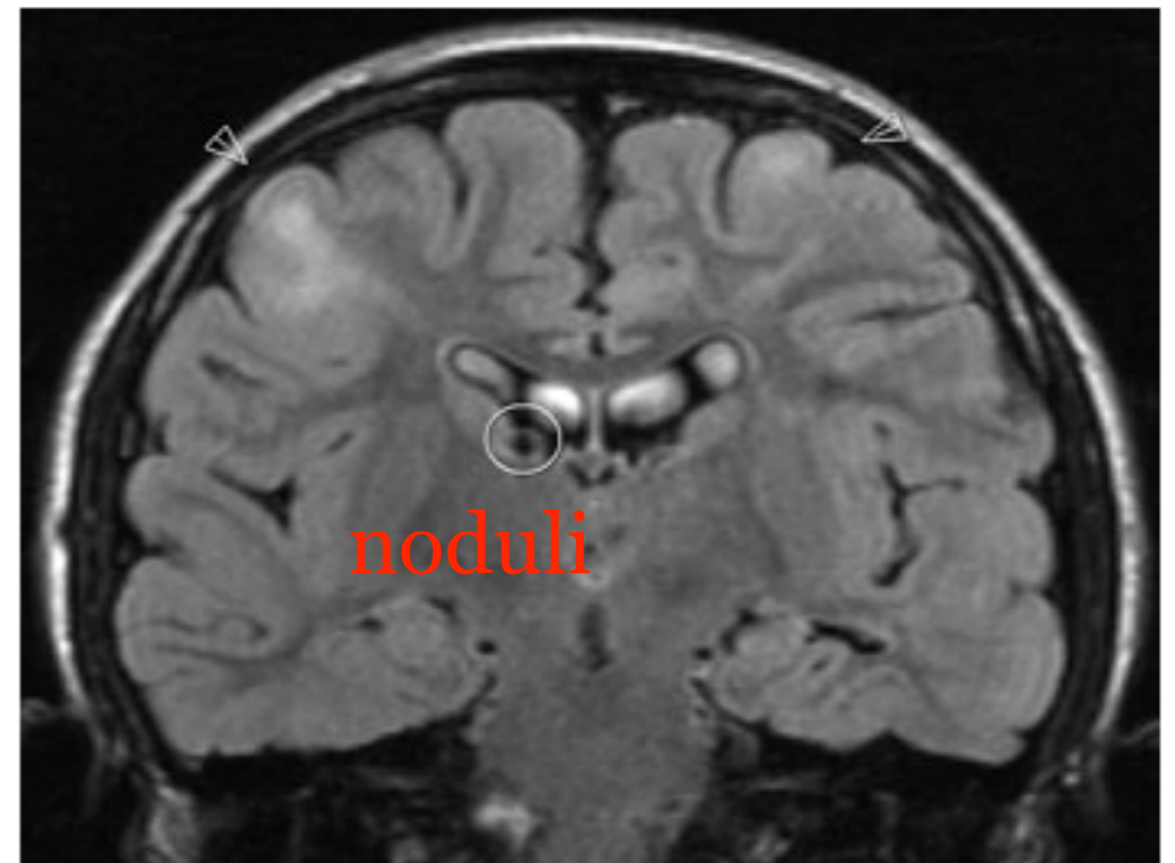
TS – HVAD ER DET?

- dominant genetisk sygdom på kromosom 9 (TSC1) eller kromosom 16 (TSC2). Op til ca 1500 variationer!
- nye mutationer i 2/3 af tilfældene
- forøget cellevækst (hæmmerne hamartin (TSC1) eller tuberin (TSC2)) giver godartede svulster i flere organer (hjerne, nyre, hjerte, øjne og hud især).
- påvirker fostret (forstyrret differentiering, proliferation og migration af celler tidligt i fosterlivet)
- rammer ca 1 ud af 6000, men måske har op til 50% få eller ingen symptomer (de er ikke diagnosticeret)

HJERNEFORANDRINGER

- 95% har forandringer i centralnervesystemet
- 4 forskellige forandringer ses: **tubera** (oftest medfødt), **subependymale noduli** (rester af gliaceller som er stoppet i vandring), **kæmpecelleastrocytomer** (knuder som vokser 10-30 års alderen) og **migrationslinjer** (medfødte)
- nogle har alle og mange forandringer, nogle har få

tubera



EPILEPSI

- op til 80-90 % har på et tidspunkt anfald
- infantile spasmer
- alle anfaldstyper ses (- rene absencer)

UDVIKLINGSVANSKELIGHEDER

- mental retardering
- opmærksomhed - koncentration ADHD/ADD over 50 %
- indlæringsvanskeligheder - alle?
- gennemgribende udviklingsforstyrrelse autisme ca 50%
- angst og depression ca 20 % (mest unge og voksne)
- søvnforstyrrelse (kortere sovetid, flere opvågninger mm)
- træthed
- **MEN enormt forskellige!!!!**

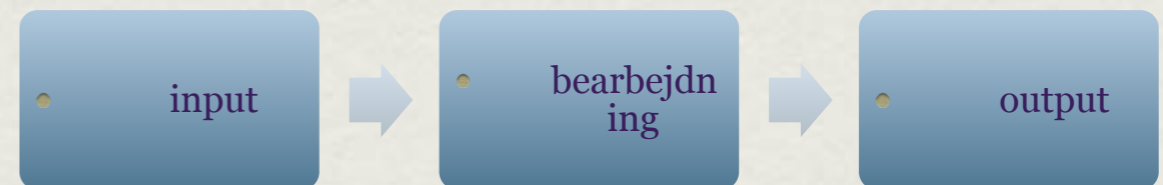
RESSOURCER

- her er børnene lige så forskellige som deres søskende.
Så ingen fællesstræk som hænger sammen med TS



KOGNITION = ERKENDELSE

- Sanser verden
- Tolkning af omverdenen
- Huske det oplevede
- At kunne kommunikere
- At tænke om det man oplever
- Føle en situations betydning
- At forstå verden og andre
- At handle
- Viden om at jeg er til som noget særskilt i verden = **bevidsthed**



KOGNITIVE FUNKTIONER

- **Arousel (vågenhed)**
- **Motorik – kroppen -sanserne**
- **Opmærksomhed**
- **Hukommelse**
- **Sprog**
- **Social kognition**
- **Eksekutive funktioner – at bearbejde og styre sine følelser og sin tænkning og adfærd**