

Οζώδης σκλήρυνση με φλοιικά αμαρτώματα.

Σειρά ενημέρωσης ασθενών - Τι πρέπει να γνωρίζετε, τι πρέπει να ρωτάτε.

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να κατανοήσετε τι είναι η οζώδης σκλήρυνση με φλοιικά αμαρτώματα και τι τις προκαλεί, ποιες εξετάσεις χρειάζονται και τις μακροπρόθεσμες επιπτώσεις για το μωρό σας.

Τι είναι η οζώδης σκλήρυνση και πώς μπορεί να επηρεάσει το έμβρυο;

Η οζώδης σκλήρυνση είναι μια ασθένεια με κληρονομική συνιστώσα που επηρεάζει διάφορα συστήματα οργάνων, όπως ο εγκέφαλος, η καρδιά και τα νεφρά, και προσβάλλει περίπου 1: 5.000-10.000 γεννήσεις. Τα νευρολογικά συμπτώματα αποτελούν τις σοβαρότερες εκδηλώσεις της νόσου.

Πολλά παιδιά με TSC πάσχουν από επιληψία δύσκολη στην αντιμετώπιση, νοητική αναπηρία ή/και αυτισμό. Οι θάνατοι οφείλονται συνήθως σε νευρολογικά αίτια, συνηθέστερα σε status epilepticus (ανεξέλεγκτες επιληπτικές κρίσεις).

Πώς προκύπτει η οζώδης σκλήρυνση με φλοιώδη αμαρτώματα (TSC-H);

Οι βλάβες αυτές σχετίζονται με μεταλλάξεις στα γονίδια TSC, οι οποίες προκαλούν υπερβολική ενεργοποίηση της κυτταρικής διαίρεσης στην ανάπτυξη του νευρικού δικτύου. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την άτυπη ανάπτυξη του εγκεφαλικού φλοιού και τη μη φυσιολογική κυτταρική διαφοροποίηση των εγκεφαλικών κυττάρων, οδηγώντας στην παραγωγή όγκων.

Πώς σχετίζονται τα χρωμοσώματα με την οζώδη σκλήρυνση με φλοιικά αμαρτώματα;

Στα χρωμοσώματα φυλάσσεται το μεγαλύτερο μέρος των γενετικών μας πληροφοριών. Συνήθως έχουμε 46 από αυτά αντιστοιχισμένα σε ζεύγη: 23 προέρχονται από τον έναν γονέα και τα άλλα 23 προέρχονται από τον άλλο γονέα. Αλλαγές στα γονίδια TS, οι οποίες ονομάζονται μεταλλάξεις, μπορούν να οδηγήσουν στην ανάπτυξη οζώδους σκλήρυνσης.

Υπάρχει μια θεωρία που ονομάζεται «η υπόθεση των δύο χτυπημάτων», η οποία θεωρείται ότι εξηγεί την εμφάνιση αυτής της πάθησης. Το πρώτο «χτύπημα» συμβαίνει στα γεννητικά

Οζώδης σκλήρυνση με φλοιικά αμαρτώματα.

Σειρά ενημέρωσης ασθενών - Τι πρέπει να γνωρίζετε, τι πρέπει να ρωτάτε.

κύτταρα (σπέρμα ή ωάριο) που επηρεάζει είτε το γονίδιο TSC1 είτε το γονίδιο TSC2, και αυτή η μετάλλαξη μπορεί να προκαλέσει ήπια συμπτώματα και κάποιες μορφολογικές ανωμαλίες. Εάν ένα δεύτερο «χτύπημα» συμβεί στα σωματικά κύτταρα (κύτταρα του νευρικού συστήματος, καρδιακά κύτταρα), αναπτύσσονται μορφολογικές αλλοιώσεις, όπως οι όγκοι στον εγκέφαλο ή στην καρδιά.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Είναι σημαντικό να αξιολογήσετε το μωρό για να μάθετε περισσότερα για την κατάσταση με την εκτέλεση των παρακάτω εξετάσεων:

- **Εμβρυϊκής ηχοκαρδιογραφίας** - ένα εξειδικευμένο υπερηχογράφημα της καρδιάς του μωρού κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης για να αποκλειστεί η παρουσία καρδιακών όγκων (που ονομάζονται ραβδομύματα), που συχνά απαντώνται σε συνδυασμό με την οζώδη σκλήρυνση.
- **Εμβρυϊκής νευροηχογραφίας** - ένα εξειδικευμένο υπερηχογράφημα του εγκεφάλου του μωρού κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, για τον αποκλεισμό φλοιικών αμαρτωμάτων ή άλλων δομικών αλλοιώσεων στον εγκέφαλο.
- Εάν είναι διαθέσιμη, μπορεί μερικές φορές να γίνει **μαγνητική τομογραφία** για να παράσχει πληροφορίες σχετικά με την κατάσταση του μωρού. Αυτή η εξέταση χρησιμοποιεί ισχυρά μαγνητικά πεδία και ραδιοκύματα για να δημιουργήσει λεπτομερείς εικόνες του εσωτερικού του σώματος.
- Επίσης, θα πρέπει να παρέχεται προγεννητική γενετική συμβουλευτική για να περιγραφούν οι διάφορες διαγνωστικές εξετάσεις που είναι διαθέσιμες για τη διάγνωση των εμπλεκόμενων γενετικών μεταλλάξεων. Οι γενετικές εξετάσεις περιλαμβάνουν τεχνικές όπως η αμνιοπαρακέντηση για την αναζήτηση προβλημάτων με τον αριθμό των χρωμοσωμάτων ή δομικών αλλοιώσεών τους. Αυτό επιτυγχάνεται με την αφαίρεση μικρής ποσότητας αμνιακού υγρού που περιβάλλει το έμβρυο και την αποστολή του για ανάλυση (αμνιοπαρακέντηση).

Τι πρέπει να προσέξω κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Οζώδης σκλήρυνση με φλοιικά αμαρτώματα.

Σειρά ενημέρωσης ασθενών - Τι πρέπει να γνωρίζετε, τι πρέπει να ρωτάτε.

Προς το παρόν δεν υπάρχει εμβρυϊκή θεραπεία. Ωστόσο, ενδείκνυται στενή παρακολούθηση με υπερηχογραφικές εξετάσεις κάθε 4 εβδομάδες για την παρακολούθηση της εξέλιξης των νευρολογικών και καρδιακών όγκων, καθώς και της ανάπτυξης μη φυσιολογικών καρδιακών ρυθμών (αρρυθμίες), υγρού στον εγκέφαλο (υδροκέφαλος) ή σημείων καρδιακής ανεπάρκειας (ύδρωπας).

Ο τοκετός σε νοσοκομείο με μονάδα εντατικής θεραπείας νεογνών στις 38 εβδομάδες κύησης ενδείκνυται εάν δεν υπάρχουν επιπλοκές στο έμβρυο ή στη μητέρα. Δεν υπάρχει αντένδειξη για κολπικό τοκετό. Η καισαρική τομή προτιμάται εάν υπάρχει εμβρυϊκός ύδρωπας.

Τι σημαίνει αυτό για το μωρό μου μετά τη γέννησή του;

Η σοβαρότητα της πάθησης εξαρτάται από τη θέση και το μέγεθος των βλαβών. Οι περισσότεροι ασθενείς με TSC έχουν ποικίλα συμπεριφορικά, γνωσιακά και/ή ψυχιατρικά προβλήματα, ενώ άλλοι μπορεί να έχουν επιληπτικές κρίσεις που είναι δύσκολο να ελεγχθούν.

Θα ξανασυμβεί;

Εάν η μητέρα και ο πατέρας έχουν τις μεταλλάξεις του γονιδίου TSC (αυτοσωμικό επικρατές), αναφέρεται κίνδυνος υποτροπής 50%. Εάν κανένας από τους γονείς δεν φέρει το προσβεβλημένο γονίδιο και οι μεταβολές (μεταλλάξεις) στο γονίδιο προκύπτουν αυθόρμητα (de novo μεταλλάξεις), δεν υπάρχει αυξημένος κίνδυνος υποτροπής. Αυτό συμβαίνει στο 65% περίπου των περιπτώσεων.

Οζώδης σκλήρυνση με φλοιικά αμαρτώματα.

Σειρά ενημέρωσης ασθενών - Τι πρέπει να γνωρίζετε, τι πρέπει να ρωτάτε.

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Τι είδους προγεννητικό έλεγχο πρέπει να κάνω;
- Υπάρχει κάποια προγεννητική θεραπεία για το μωρό μου;
- Πόσο συχνά θα κάνω υπερηχογραφικές εξετάσεις;
- Πού θα πρέπει να γεννήσω;
- Πού θα λάβει το μωρό την καλύτερη φροντίδα μετά τη γέννησή του;
- Μπορώ να γνωρίσω εκ των προτέρων την ομάδα των γιατρών που θα βοηθήσουν το μωρό μου όταν γεννηθεί;

Τελευταία τροποποίηση Ιούνιος 2023