

Μήπως έχω
Οζώδη
Σκλήρυνση;

Για να
πληροφορηθώ



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων
Greek Alliance for Rare Diseases



EURORDIS

European Organisation for Rare Diseases



Σπάνιος ναι ... Μόνος όχι



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων
Greek Alliance for Rare Diseases

Η Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (Π.Ε.Σ.ΠΑ) είναι ο μόνος φορέας, μη κερδοσκοπικό σωματείο, συλλόγων ασθενών σπανίων παθήσεων αλλά και μεμονωμένων ασθενών. Είναι αναγνωρισμένο μέλος του EURORDIS, του Ευρωπαϊκού Οργανισμού για τις Σπάνιες Παθήσεις και συμμετέχει σε όλες τις σχετικές δράσεις που συντονίζονται από αυτόν, σε ευρωπαϊκό επίπεδο.

Στη χώρα μας υπάρχουν περίπου 1.000.000 άτομα που ζουν με Σπάνιες Παθήσεις, οι οποίες ανέρχονται στις 6.000-8.000. Η Π.Ε.Σ.ΠΑ πιστεύει ότι η ενημέρωση του επιστημονικού και ευρύτερου κοινού σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες είναι πρωταρχικής σημασίας και στην προσπάθεια της αυτή εκδίδει σειρά ενημερωτικών εντύπων για σπάνιες παθήσεις ώστε να συνδράμει στην όσο το δυνατόν έγκαιρη διάγνωση καθώς και τη σωστή αντιμετώπιση τους.

Το έντυπο αυτό αναφέρεται στο **Σύνδρομο της Οζώδους Σκληρύνσεως**, γνωστής διεθνώς ως **Tuberous Sclerosis Complex**, μιας πολυσυστηματικής νόσου για την οποία τελευταία γίνονται έρευνες και κλινικές δοκιμές για νέα φάρμακα.

Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (Π.Ε.Σ.ΠΑ)

Τηλ: 210 7660989 & 210 7600289

Fax: 210 7660991

Τιμοθέου 99-101

162 32 Αθήνα

Τι είναι η οζώδης σκλήρυνση;

Η Οζώδης Σκλήρυνση (Ο.Σ.) είναι μια πολυσυστηματική γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από πολλαπλούς καλοήθεις όγκους (όζους) στον εγκέφαλο και τα περισσότερα όργανα του σώματος. Τα γονίδια TSC1 ή TSC2 είναι τα μόνα που θεωρούνται υπεύθυνα για την Οζώδη Σκλήρυνση. Η ΟΣ έχει εκτιμώμενο επιπολασμό 1:6.000 γεννήσεις. Είναι γνωστή και ως νόσος του Bourneville ή eriiloia και διεθνώς ως Tuberous Sclerosis Complex (TSC). Το όνομα Οζώδης Σκλήρυνση προέρχεται από την λέξη όζος που σημαίνει όγκος. Οι όζοι αυτοί αναπτύσσονται και με την πάροδο των χρόνων ασβεστοποιούνται (σκληραίνουν) γεγονός που δικαιολογεί και τον όρο: Οζώδης Σκλήρυνση.

Ποια είναι τα χαρακτηριστικά της νόσου;

- Λευκές δερματικές κηλίδες
- Βρεφικοί σπασμοί
- Επιληψία
- Διανοητική καθυστέρηση
- Χαρακτηριστικό εξάνθημα προσώπου
- Όγκοι σε διάφορα όργανα
- Αμάρτωμα αμφιβληστροειδούς
- Μαθησιακές δυσκολίες
- Διαταραχές συμπεριφοράς
- Αυτισμός κ.ά.

Πως γίνεται η διάγνωση;

Το Σύμπλεγμα Οζώδους Σκλήρυνσης μπορεί να διαγνωστεί ανά πάσα στιγμή, συνήθως αναλόγως με τα συμπτώματα που υπάρχουν. Ο χρόνος της διάγνωσης μπορεί να ποικίλει από τη γέννηση μέχρι οποιαδήποτε στιγμή της ενήλικης ζωής. Υπάρχουν πολλοί ασθενείς που δεν εμφανίζουν πρόβλημα, πολλές φορές μάλιστα δεν γνωρίζουν ότι πάσχουν. Σε τέτοιες περιπτώσεις η διάγνωση γίνεται τυχαία με την αναγνώριση της νόσου σε στενό συγγενή. Αντίθετα υπάρχουν ασθενείς με βαριές εκδηλώσεις και πολύ σοβαρά προβλήματα.

Οι συνήθεις εξετάσεις που χρειάζονται να γίνουν για την διάγνωση της ΟΣ είναι:

- Εξέταση του δέρματος κάτω από υπεριώδες φως προς αναζήτηση υπομελανωματικών κηλίδων (λευκών κηλίδων)
- Αξονική (CT) ή μαγνητική (MRI) τομογραφία για να ελεγχθεί η ύπαρξη υπερπλασιών στον εγκέφαλο (όζων)
- Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (HEG- EEG) για να γίνει έλεγχος για επιληπτικές κρίσεις
- Καρδιολογικός έλεγχος
- Υπερηχογράφημα νεφρών και άλλων εξετάσεων εφ' όσον χρειάζεται

Πως αντιμετωπίζεται η νόσος;

Δυστυχώς μέχρι στιγμής δεν υπάρχει οριστική θεραπεία για την ΟΣ αλλά υπάρχει θεραπεία για έναν αριθμό συμπτωμάτων της και οι ασθενείς πρέπει να παρακολουθούνται τακτικά ώστε τα συμπτώματα να γίνονται εγκαίρως αντιληπτά και να αντιμετωπίζονται κατάλληλα.

Ποια όργανα του σώματος επηρεάζονται;

Καρδιά

Τα καρδιακά ραβδομύματα (καλοήθεις όγκοι της καρδιάς) ενδέχεται να είναι ένα πρώιμο σύμπτωμα του συμπλέγματος οζώδους σκλήρυνσης. Μερικές φορές μπορεί ακόμη και να αναπτυχθούν στο έμβρυο. Σπανίως προκαλούν πρόβλημα και συχνά υποχωρούν, κατά τέτοιο τρόπο ώστε να φαίνεται ότι εξαφανίζονται καθώς το παιδί μεγαλώνει.

Σποραδικά, είναι απαραίτητη η ιατρική παρέμβαση με φαρμακευτικά σκευάσματα ώστε να ρυθμιστεί μια διαταραχή του καρδιακού ρυθμού. Ακόμα πιο σπάνια είναι απαραίτητη η χειρουργική επέμβαση προς αποκατάσταση της αιματικής ροής που οφείλεται σε ένα ραβδομύωμα και απαιτείται τακτική παρακολούθηση.

Εγκέφαλος

Επιληπτικές κρίσεις

Το 90% των πασχόντων με ΟΣ εμφανίζουν επιληπτικές κρίσεις. Είναι πιθανό η αιτία των επιληπτικών κρίσεων να είναι οι υπερπλασίες-οζίδια στο φλοιό του εγκεφάλου. Τα επιληπτικά επεισόδια μπορεί να ξεκινήσουν σε οποιαδήποτε ηλικία, αλλά οι περισσότεροι πάσχοντες εμφανίζουν κρίσεις επιληψίας κατά την παιδική ηλικία. Συνήθως ξεκινούν με την μορφή βρεφικών σπασμών στα πρώτα δυο χρόνια της ζωής του παιδιού. Διαρκούν μόνο λίγα λεπτά και εκδηλώνονται με κλάμα και με τίνιγμα του κορμού και των άκρων. Μερικές φορές οι σπασμοί εκλαμβάνονται λανθασμένα ως κολικοί. Σήμερα υπάρχουν διαθέσιμα φαρμακευτικά σκευάσματα, τα οποία είναι αποτελεσματικότερα στον έλεγχο των βρεφικών σπασμών. ▶

Ποια όργανα του σώματος επηρεάζονται;

- ▶ Είναι λιγότερο πιθανό κάποιος να εμφανίσει επιληπτικές κρίσεις για πρώτη φορά κατά τη διάρκεια της ενήλικης ζωής του. Υπάρχουν πολλά διαφορετικά είδη κρίσεων, ενώ με το πέρασμα του χρόνου οι κρίσεις μπορεί να αλλάξουν, να γίνουν περισσότερο ή λιγότερο συχνές, ή ακόμη και να σταματήσουν. Δεν είναι πάντα δυνατό να ελεγχθούν όλες οι κρίσεις που έχει ένας πάσχων με ΟΣ. Υπάρχουν πολλά διαθέσιμα αντιεπιληπτικά σκευάσματα και μερικές φορές πρέπει να δοκιμαστούν διαφορετικά σκευάσματα ακόμη και συνδυασμοί αυτών και διαφορετικές δόσεις ώστε να βρεθούν εκείνα με το καλύτερο αποτέλεσμα.

Υπερπλασίες εγκεφάλου

Ασθενείς με ΟΣ ενδέχεται να έχουν υπερπλασίες στον εγκέφαλο τους. Πολύ σπάνια, κάποιιο πάσχωντες μπορεί να έχουν ένα υποεπενδυματικό οζίδιο συνήθως στο κέντρο του εγκεφάλου, που συνεχίζει να αναπτύσσεται αργά και μπορεί να αποκλείσει την παροχέτευση του εγκεφαλονωτιαίου υγρού στον εγκέφαλο (υδροκέφαλος). Αυτοί οι όγκοι ονομάζονται υποεπενδυματικοί γιγαντοκυτταρικοί όγκοι ή SEGA. Εμφανίζονται σε 10-15% των πασχόντων με ΟΣ και συνήθως όταν αυτοί είναι παιδιά ή νεαροί ενήλικες. Η παρακώλυση στην παροχέτευση του εγκεφαλονωτιαίου υγρού, μπορεί να προκαλέσει σοβαρές κεφαλαλγίες, μυϊκή αδυναμία, έμετο κλπ. και τότε χρειάζεται άμεση ιατρική αντιμετώπιση. Πιθανή τοποθέτηση ειδικών βαλβίδων αποκαθιστά το πρόβλημα.

Μέχρι πρότινος, η μόνη θεραπευτική επιλογή για τους ασθενείς με αναπτυσσόμενους SEGA ήταν η χειρουργική αφαίρεση. Υπό έρευνα βρίσκεται ένα νέο φαρμακευτικό σκεύασμα το οποίο έδειξε να μειώνει το μέγεθος των SEGA, επιδεικνύοντας θεραπευτικό όφελος στους συγκεκριμένους ασθενείς. Επιπλέον, η θεραπεία κατάφερε να μειώσει σημαντικά την συνολική συχνότητα των επιληπτικών κρίσεων. Η νέα θεραπεία έχει ήδη εγκριθεί στις Ηνωμένες Πολιτείες, ενώ αναμένεται να εγκριθεί στην Ευρώπη εντός του 2011. ▶

Ποια όργανα του σώματος επηρεάζονται;

► Καθυστερημένη ανάπτυξη - διαταραχές συμπεριφοράς:

Πολλοί πάσχοντες με ΟΣ αναπτύσσονται φυσιολογικά, αλλά ορισμένα παιδιά αρχίζουν να εμφανίζουν καθυστερημένη ανάπτυξη όταν αρχίζουν οι επιληπτικές κρίσεις τους και καθώς μεγαλώνουν, δεν συμβαδίζουν με τα άλλα παιδιά της ηλικίας τους σε ορισμένους τομείς ανάπτυξης. Ο λόγος και η επικοινωνία είναι συγκεκριμένοι τομείς όπου μπορεί να χρειαστεί βοήθεια όσο το δυνατόν νωρίτερα.

Ένα μεγάλο ποσοστό των ασθενών με ΟΣ έχουν φυσιολογικό δείκτη ευφυΐας, σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να συνυπάρχουν μαθησιακές δυσκολίες, διάσπαση προσοχής, υπερκινητικότητα, διαταραχές ύπνου κλπ.

Επίσης ένα μεγάλο ποσοστό των πασχόντων με ΟΣ παρουσιάζει ελαφρά έως βαριά νοητική καθυστέρηση, αυτιστικές διαταραχές και αναπτυξιακές δυσκολίες. Στους ενήλικες πάσχοντες εκτός των άλλων συνήθως εμφανίζονται άγχος, καταθλιπτικές διαταραχές κα.

Νεφροί

Συχνά οι πάσχοντες με ΟΣ αναπτύσσουν στους νεφρούς τους αγγειομυολιπώματα (ονομάζονται AMLs) ή κύστες. Συνήθως δεν προκαλούν προβλήματα ή συμπτώματα. Τα αγγειομυολιπώματα μπορεί να αναπτύσσονται πολύ αργά κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας, αλλά, εάν εξακολουθήσουν να αναπτύσσονται, υπάρχει κίνδυνος αιμορραγίας. Εάν όντως εμφανιστούν συμπτώματα, είναι πιθανό αυτό να γίνει στην εφηβεία ή τα πρώτα χρόνια της ενήλικης ζωής. Εφόσον εντοπιστούν υπερπλασίες στους νεφρούς, ο γιατρός θα πραγματοποιήσει τις συνήθεις εξετάσεις (απεικονιστικές, αιματολογικές, βιοχημικές και ουρολογικές εξετάσεις) για να αποφασίσει την θεραπεία που απαιτείται όπως π.χ. επεμβατική ακτινολογία (εμβολισμός) κλπ. Χρειάζεται παρακολούθηση και τακτικός έλεγχος για την έγκαιρη αντιμετώπιση των προβλημάτων. Αισιοδοξία προκαλεί το γεγονός ότι η έρευνα με την βοήθεια της γενετικής προχωρά στην ανάπτυξη νέων φαρμάκων μερικά από τα οποία βρίσκονται στο στάδιο κλινικών δοκιμών.

Ποια όργανα του σώματος επηρεάζονται;

Δέρμα

Υπάρχει ένας αριθμός δερματικών εκδηλώσεων που σχετίζονται με την ΟΣ:

- Λευκές δερματικές κηλίδες (υποχρωματικές κηλίδες που ονομάζονται υπομελανωματικές κηλίδες), ειδικά στα άκρα και στον κορμό, είναι μερικές φορές ορατές από τη γέννηση χωρίς να προκαλούν κανένα πρόβλημα.
- Εξάνθημα στο πρόσωπο (ονομάζεται αγγειοϊώμα) μπορεί να αρχίσει να αναπτύσσεται κατά την παιδική ηλικία με τη μορφή μικρών, ερυθρών στιγμάτων γύρω από τη μύτη, τα μάγουλα και το πιγούνι.
- Μερικές φορές είναι πιο εμφανή κατά την εφηβεία καθώς η ήβη τα επιδεινώνει.
- Ινώδεις πλάκες στο μέτωπο.
- Πλάκες κολλαγόνου που εμφανίζονται στην οπίσθια οσφυϊκή χώρα.
- Μικρές περιονύχιες υπερπλασίες (ονομάζονται ονυχαία ινώματα ή όγκοι του Koehen).

Υπάρχει ποικιλία θεραπειών (συμπεριλαμβανομένου του laser) για το εξάνθημα του προσώπου και πρέπει να αναζητηθεί η συμβουλή ενός δερματολόγου εάν το εξάνθημα προκαλεί ενοχλήσεις στον ασθενή.

Ποια όργανα του σώματος επηρεάζονται;

Πνεύμονες

Σε ορισμένες περιπτώσεις γυναίκες ασθενείς με ΟΣ παρουσιάζουν συμπτώματα μιας νόσου των πνευμόνων που ονομάζεται λεμφαγγειομομάτωση (ή LAM) με την εκδήλωση διάχυτων κυστικών βλαβών στους πνεύμονες.

Υπερπλασίες της ΟΣ μπορεί να υπάρχουν σε πολλά άλλα όργανα του σώματος, όπου δεν προκαλούν συνήθως προβλήματα. Ενδέχεται να υπάρχουν υπερπλασίες στο ήπαρ, στο πάγκρεας, στη σπλήνα, στο γαστρεντερικό σύστημα και στα οστά. Επίσης είναι συχνές οι υπερπλασίες των οφθαλμών και ενδέχεται να υπάρχουν υπερπλασίες στα ούλα και στις οδοντικές κοιλότητες.

Θεραπεία

Καθώς μέχρι σήμερα δεν υπάρχει ριζική θεραπεία της νόσου είναι πολύ σημαντική η πρόληψη, η έγκαιρη διάγνωση και η θεραπευτική αντιμετώπιση των επιπλοκών. Το μέλλον είναι αισιόδοξο με την εξέλιξη της Γενετικής επιστήμης η οποία θα βοηθήσει ιδιαίτερα στην έρευνα για νέα φάρμακα (μερικά ήδη δοκιμάζονται στα εργαστήρια ή βρίσκονται σε κλινικές δοκιμές) για την οριστική αντιμετώπιση της πολυσυστηματικής αυτής νόσου.

○ Το κείμενο εγκρίθηκε από την επιστημονική επιτροπή της Π.Ε.Σ.ΠΑ.



Σπάνιος ναι ... Μόνος όχι



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων
Greek Alliance for Rare Diseases

○ Πληροφορίες
Π.Ε.Σ.ΠΑ.
τηλ. 210 7660989
τηλ. fax. 210 7660991
κιν. 6974 003282
gr-pespa@otenet.gr
www.pespa.gr