

## :: Tuberozna skleróza

Orpha číslo: ORPHA805

### Prehľad

Tuberozna skleróza je autozómovo dominantné dedičné ochorenie s incidenciou 1/10 000 narodených detí. Prevalencia v európskej populácii bola odhadnutá na 8,8/100 000. Boli identifikované dva hlavné lokusy mutácie: jeden v 9q34 (*TSC1*), druhý v 16p13 (*TSC2*). Oba gény sú tumor-supresory. *TSC2* gén je kódujúci tuberin. Viac ako polovica prípadov sú sporadické (spontánne mutácie). Penetrácia dosahuje 95% a expresivita značne líši dokonca aj v rámci postihnutej rodiny. V dospelosti sa až u 95% pacientov objavujú veľmi nápadné lézie: angiofibrómy tváre, Koenen nádory, fibrózne plaky na čele a na pokožke vlasatej časti hlavy, renálne angiomyolipómy, subependymálne uzlíky alebo početné kortikálne hľuzy, hamartóm sietnice. U detí môžu byť príznaky veľmi diskkrétne. Častá je epilepsia, zvyčajne generalizovaná (60% prípadov) a je obtiažne ju mať pod kontrolou. Mentálna retardácia je pozorovaná vo viac ako 50% prípadov. Presná diagnóza je nevyhnutná pre detekciu a liečbu symptomatických lézií (neurologické, renálne, kardiálne a niekedy pľúcne lézie). Nevzhľadné kožné lézie (angiofibrómy na tvári, Koenen nádory) sa odstraňujú pomocou chirurgického alebo laserového zákroku. Genetické poradenstvo je obtiažne z dôvodu veľkej variability fenotypov.

Odborný recenzent :

- o Pr Pierre WOLKENSTEIN

Posledná úprava : Október 2005

Preklad : December 2012, MUDr. Petra Davidová



---

Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.

---



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)