

Tuberozna skleroza (TS)

- Klinični primer –zdravljenje z everolimusom
- TOSCA – mednarodni register bolnikov s TS



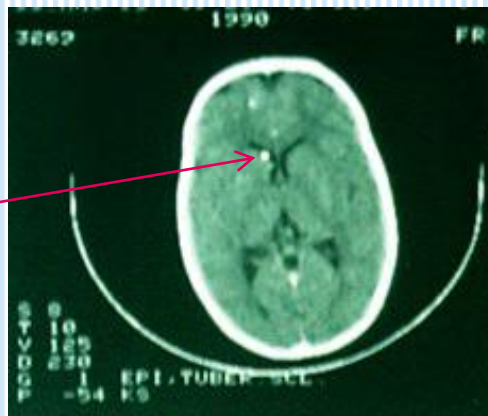
Mirjana Perkovič Benedik
Klinični oddelek za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo
Pediatrična klinika

Strokovni sestanek, Slovensko nefrološko društvo
Kranjska gora, 22. in 23. november 2013

Klinični primer: 18,5 let; ♀

- 6 mesecev starosti:

- infantilni spazmi
- CT: kalcinacije



- 6 let:

- prehodno brez epileptičnih napadov
- adenoma sebaceum
- težji razvojni zaostanek

- 15 mesecev:

- farmakorezistentna epilepsija
- razvojni zaostanek
- hipomelanotične pege

- 12 let:

- hudo poslabšanje epilepsije
- vedenjske motnje
- psihotične epizode

Klinični primer 18,5; ♀

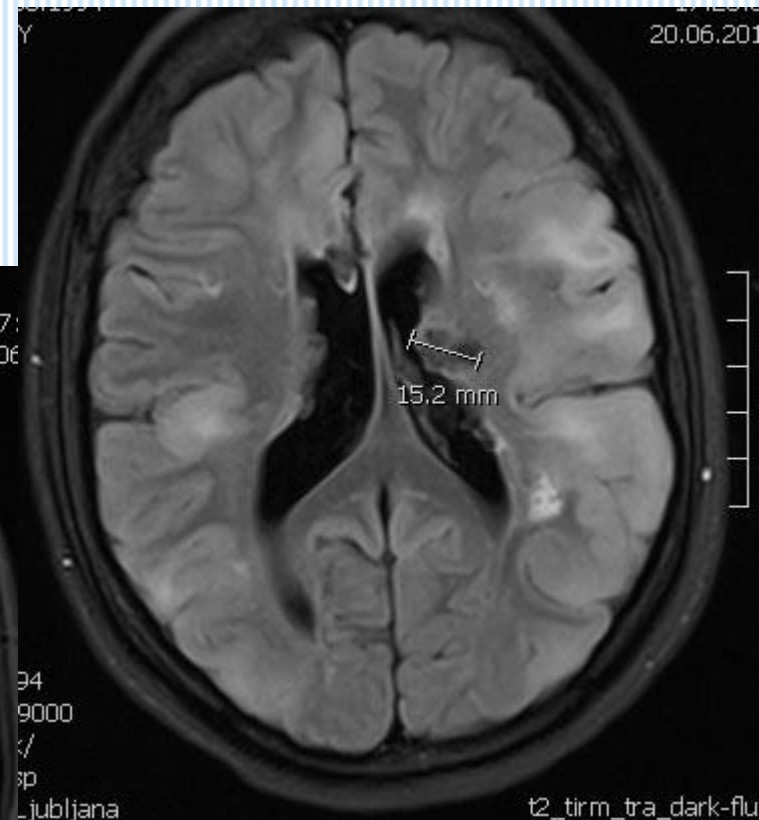
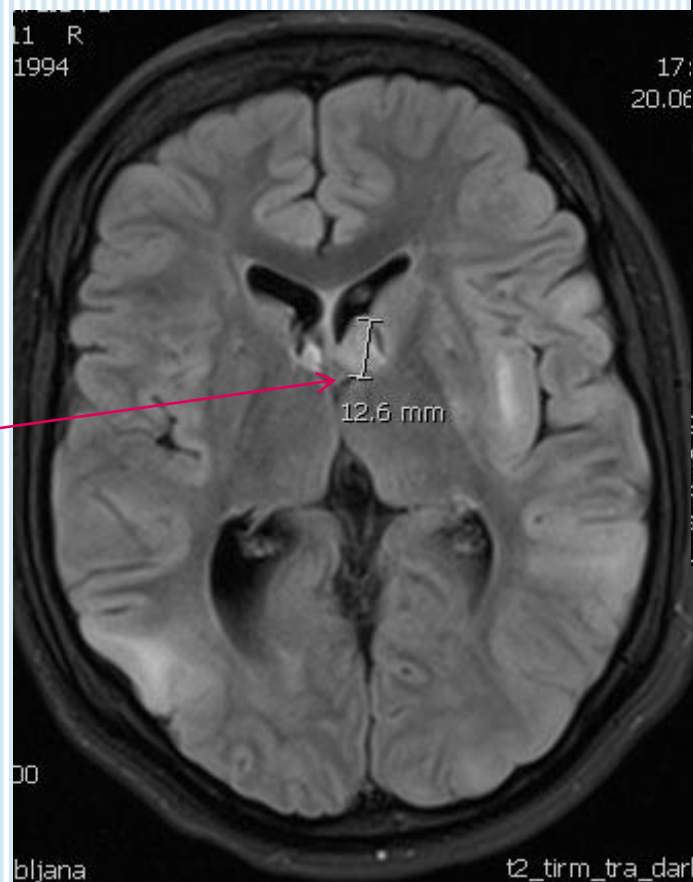
- 12 let:
 - epizoda bruhanja
 - MRI glave pokaže SEGA desnostransko ob foramnu Monro, nastajajoč hidrocefalus



- 13 let:
 - (2007) operirana- odstranjen desno SEGA; klinično izboljšana
- 14 let:
 - desno ni recidiva SEGA
 - levostransko ob foramnu Monro- raste **nov tumor SEGA**
- 16 let:
 - počasna rast SEGA levo, nevrokr. se ne odloči za ponoven poseg

Klinični primer 18,5; ♀

- Potrjena diagnoza z molekul. genetskimi testi: **TSC2: c.1294 C<T**
- 17 let:
 - kontrolni MRI
 - vedenjsko težje vodljiva



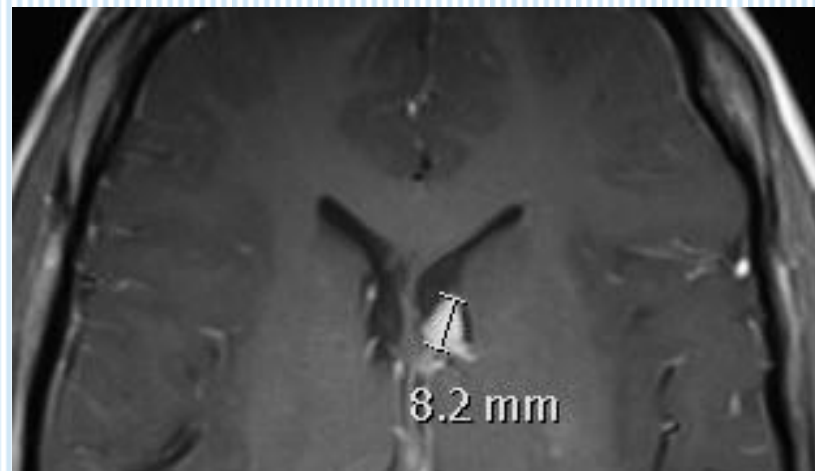
Klinični primer 18,5; ♀

- Odločitev za zdravljenje z everolimusom (Votubia), 7,5 mg/dan

Pred zdravljenjem



Po 1-letnem zdravljenju



Klinični primer 18,5; ♀

- vedenjsko umirjena
- bolj samostojna pri vsakodnevnih opravilih
- bledejša/manjša adenoma sebaceum
- AML : brez bistvenih sprememb v zadnjih 4 letih
(2: ϕ 5mm, 12 x 18 mm)

- *Stranski učinki:*
 - edem stopal (poleti)



REGISTER TOSCA



- **Tuberous Sclerosis Registry to Increase Disease Awareness**
- **Vrzeli v razumevanju bolezni:**
 - Variabilnost znakov/simptomov
 - Nepoznavanje celega 'spektra' bolezni
 - Naravni potek ??
 - Izhod kirurškega in drugega zdravljenja
 - Kvaliteta življenja

TOSCA

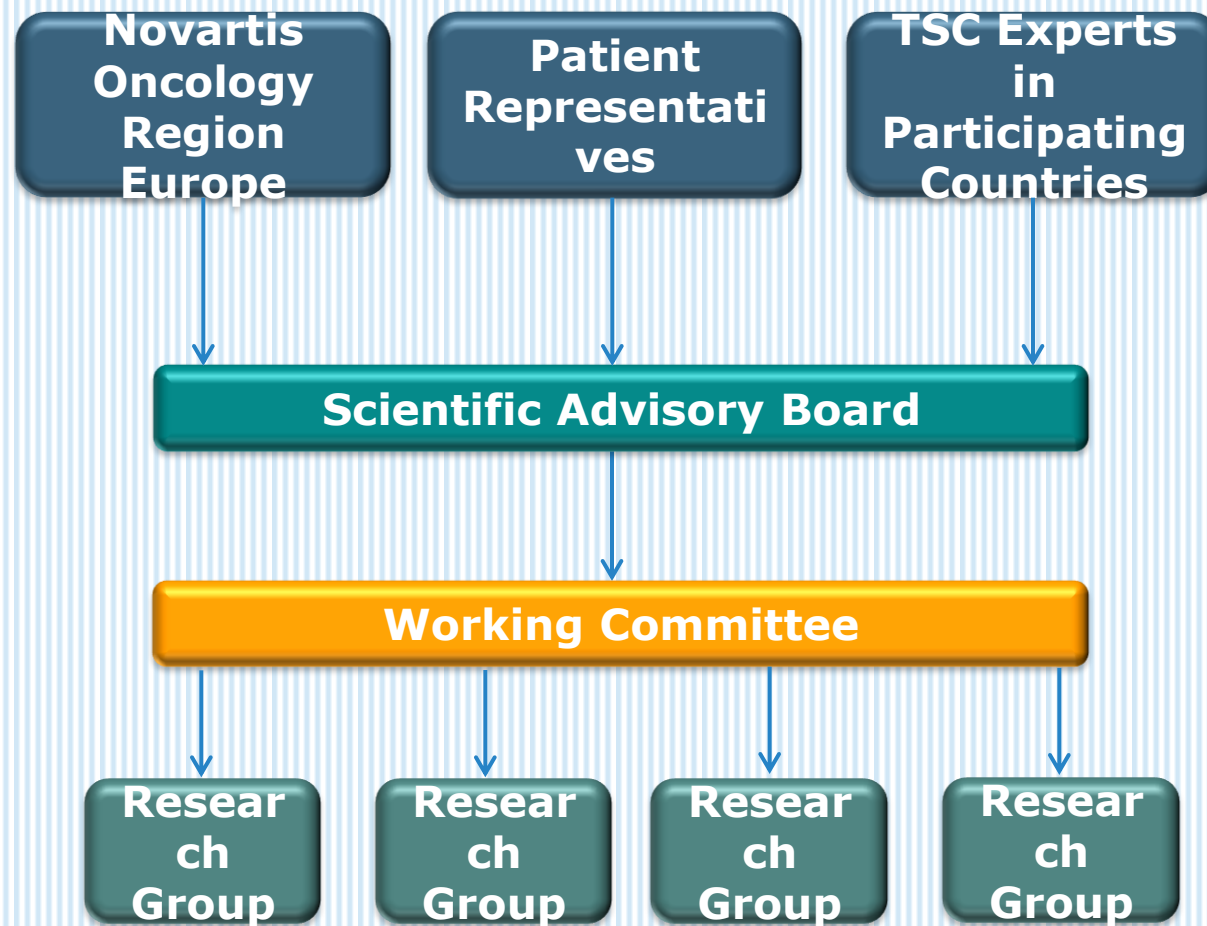
-



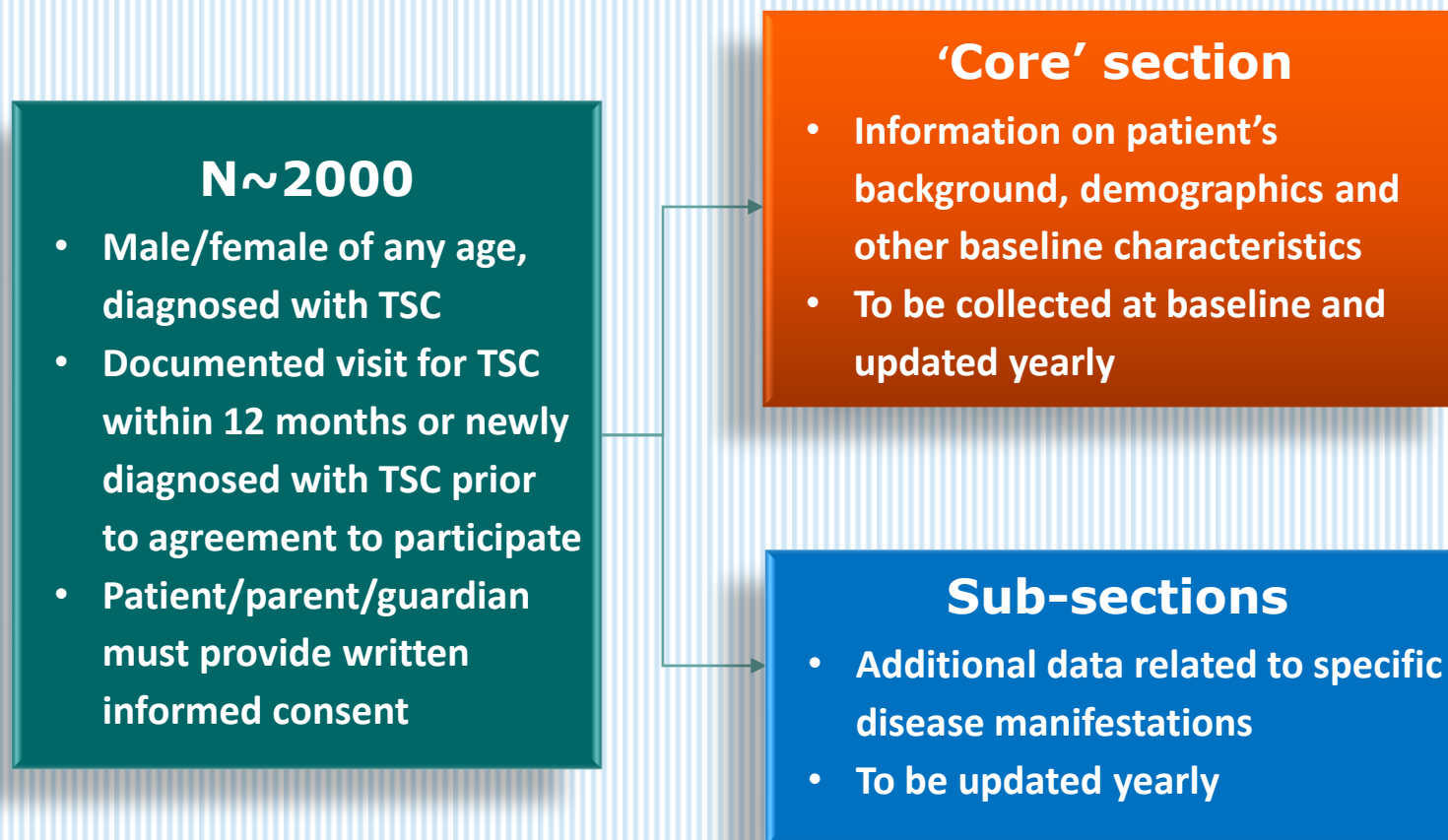
- Leta 2010 na strokovnem srečanju ugotovljeno, da večina evropskih držav nima nacionalnih registrov
- Potreba po bolj sistematičnem vodenju pacientov
- Želja po ustanovitvi evropskega registra
- Podpora farmacije pri ustanovitvi registra

- Želja tudi nekaterih neevropskih držav za pridružitve

TOSCA: osnutek registra



TOSCA: osnutek registra



TOSCA – vključene države



Europe:

Austria, Belgium, Czech Republic, Denmark, Estonia, France, Germany, Greece, Italy, Latvia, Lithuania, Netherlands, Norway, Poland, Portugal, Romania, Slovakia, **Slovenia**, Spain, Sweden, United Kingdom

Australasia:

Australia

Asia:

China, Israel, Korea, Taiwan, Thailand, Turkey

Eurasia:

Russia

Africa:

South Africa



Hvala za pozornost!