

# Stwardnienie guzowate

## Tuberous sclerosis

*Autor: Jakub Konefal*

Afilacje:

Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate, +48 58 661 49 91, [stowarzyszenie.stw.guz@wp.pl](mailto:stowarzyszenie.stw.guz@wp.pl) ;  
Katedra Inżynierii Biomedycznej, Wydział Elektroniki, Telekomunikacji i Informatyki, Politechnika Gdańska,  
+ 48 58 347 17 62, [dziekanat@eti.pg.gda.pl](mailto:dziekanat@eti.pg.gda.pl)

### Streszczenie

W artykule została przedstawiona choroba genetyczna - Stwardnienie Guzowate. Opisano sposoby jej rozpoznania oraz metody leczenia w tym zastosowanie nowego leku – rapamycyny. Wiele informacji można teraz uzyskać na nowej stronie internetowej Stowarzyszenia pod adresem <http://www.stwardnienie-guzowate.eu>

**Słowa kluczowe:** stwardnienie guzowate, dzieci, diagnoza, leczenie, rapamycyna, strona internetowa

### Abstract

This article presents a genetic disorder - tuberous sclerosis. Methods of diagnosis and treatment methods including the use of a new drug - rapamycin. You can find out even more information on the new website at <http://www.stwardnienie-guzowate.eu>

**Keywords:** tuberous sclerosis, children, diagnosis, treatment, rapamycin, web page

### Wstęp

Stwardnienie guzowate (choroba Bourneville'a) cechuje się występowaniem zaburzeń rozwojowych, natomiast objawy dotyczą głównie skóry, narządu wzroku i ośrodkowego układu nerwowego. U chorych rozwijają się łagodne zmiany nowotworowe w różnych narządach (nerki, wątroba, mózg, serce), a część z tych guzów może wykazywać tendencję do złośliwienia.

Częstość występowania stwardnienia guzowatego w populacji ogólnej oceniana jest na około 1:10000, a w populacji dzieci poniżej 5. roku życia jest jeszcze wyższa i dochodzi do 1:4300.

Stwardnienie guzowate dziedziczone jest jako cecha autosomalna dominująca z wysoką penetracją i zmienną ekspresywnością genu. Oznacza to, że u poszczególnych chorych mogą występować różne objawy chorobowe. Dotyczy to nawet osobników z tej samej rodziny. Dodatkową trudność diagnostyczną sprawia fakt, że objawy chorobowe ujawniają się wraz ze wzrostem pacjenta i dlatego u najmniejszych dzieci, w pierwszym roku życia, rozpoznanie SG może być szczególnie trudne. Około 30% zachorowań stanowią przypadki rodzinne. W tych przypadkach dokładne zebranie wywiadu i zbadanie rodziców może pozwolić na postawienie rozpoznania u dziecka.

Za występowanie objawów chorobowych odpowiedzialne są mutacje dwóch genów: TSC1 (chromosom 9) lub TSC2 (chromosom 16). Produktami białkowymi tych genów są odpowiednio hamartyna i tuberyna. Oba geny SG należą do tzw. genów hamujących rozwój nowotworów (tumor suppressor genes) i zaburzenia ich funkcji prowadzą do "odhamowania" wzrostu guzów. Pomimo odmiennej lokalizacji chromosomowej mutacje tych genów powodują wystąpienie podobnych objawów chorobowych. Różnice w obrazie klinicznym dotyczą głównie stopnia zaawansowania zmian narządowych. Jak wykazują ostatnie badania, mutacje genu TSC2 związane są z cięższym przebiegiem choroby. Należy podkreślić, że padaczka występuje u 70-90% chorych, a prawidłowy rozwój umysłowy stwierdza się u 40-50%.

Podczas Konferencji w Annapolis w 1998 roku ustalone zostały kryteria diagnostyczne SG. Do rozpoznania SG konieczne jest stwierdzenie co najmniej dwóch objawów dużych lub jednego dużego i dwóch małych.

# Rozpoznanie choroby

Stan SG można zdiagnozować w dowolnym wieku, od noworodka do dorosłego, w zależności od charakteru i wagi symptomów u pacjenta. Istnieje wiele objawów SG i choć nie wszystkie są potrzebne dla zdiagnozowania, to ich kombinacje niektórych z nich mogą być niezbędne. Są to:

## 1.1. Skóra

Najwcześniejszym objawem mogą być białe plamki (odbarwienia), zwłaszcza na kończynach i korpusie, czasem widoczne od urodzenia. Nie sprawiają kłopotów i często później znikają. Poza tym, czerwone lub brązowe „znamiona wrodzone” – nieraz na twarzy lub czerwone, woskowane zmiany na czole. U dziecka, z wiekiem objawy skórne mogą się rozwijać, np. w charakterystyczną wysypkę na twarzy (angiofibroma), na policzkach i nosie, jak „motyl”. Zaczyna się od małych, czerwonych plamek, które następnie stają się guzkami, a czerwień zanika. W okresie dojrzewania lub później, wokół paznokci palców rąk i nóg mogą się tworzyć niewielkie włókniaki lub guzki. Innym objawem skórny może być szagrynowa (skóra rekina) plama u dołu pleców. Ma barwę cielistą i wygląda jak skóra pomarańczy.

## 1.2. Serce

Sercowe mięśniaki prążkowanokomórkowe (łagodne guzy serca) to jeszcze inny objaw SG. Mogą się pojawiać u płodu i można je wykryć przed urodzeniem. Rzadko stanowią problem i często cofają się, a nawet zanikają po urodzeniu.

## 1.3. Padaczka

Ataki mają miejsce u ok. 70% osób z SG. Mogą się pojawić w dowolnym wieku, ale często w dzieciństwie, często w pierwszym roku życia. Zaczynają się często jako napady zgięciowe, które powinny być leczone natychmiast. Z czasem ataki te mogą się zmieniać, a nieraz zupełnie znikają. Prawdopodobnie w przypadkach SG przyczyną tych ataków są guzy korowe.

## 1.4. Opóźnienia rozwoju

Ok. 40–50% ludzi z SG posiada normalną inteligencję, natomiast reszta ma trudności z uczeniem się i rozwojem, od przypadków łagodnych do poważnego kalectwa u 20%. Zalecana jest wczesna interwencja.

## 1.5. Zachowanie

Około 25% osób z SG cierpi na autyzm, a następne 25% przejawia zaburzenia autystyczne, w tym autyzm wyższych funkcji. U dzieci występuje często niedobór uwagi, nadmierna ruchliwość, natomiast u dorosłych częściej występują paranoja, depresja i niepokój. Zaburzenia snu są dokuczliwe i zwykle kojarzone z padaczką.

## 1.6. Nerki

Nieraz u noworodka występuje wielotorbielowatość nerek, nabywana przed narodzeniem lub wkrótce po, a dalsze badania prowadzą do diagnozy SG.

U około 70–80% osób z TS nerki rozwijają się nienormalnie, lecz często nie daje to żadnych objawów, zwłaszcza w dzieciństwie.

## 1.7. Płuca

Objawy choroby płuc pojawiają się niezwykle rzadko u osób z SG.

# Duże kryteria diagnostyczne

## 2.1. Angiofibroma twarzy lub płaskie włókniaki czola

Guzki angiofibroma (dawniej niewłaściwie określane jako adenoma sebaceum) są bardzo charakterystycznym objawem SG. Rozmieszczone są na grzbiecie nosa, policzkach oraz podbródku, z zaoszczędzeniem fałdu nosowowargowego. Ujawniają się w 3.-5. roku życia. Po 5. roku życia stwierdzane są u 70-80% chorych.



*Fot. 1 Guzki angiofibroma na twarzy 17-letniej dziewczynki*



*Fot. 2 Zmiany angiofibroma na twarzy 11-letniego chłopca*



*Fot. 3 Drobne guzki angiofibroma, błędnie traktowane jako trądzik*

## **2.2. Atraumatyczne włókniaki okołopaznokciowe**

Włókniaki okołopaznokciowe (guzki Koenena) uważane są za bardzo charakterystyczne zmiany dla SG. Pojedyncze włókniaki mogą być wynikiem urazu, jednak stwierdzenie dwóch włókniaków okołopaznokciowych zdaniem wielu autorów jest już patognomicznym objawem SG. Włókniaki występują na palcach rąk i stóp. Pojawiają się w wieku młodzieńczym oraz u osób dorosłych (30-50%).



*Fot. 4 Pojedynczy włókniak na lewym kciuku 14-letniej dziewczynki*



*Fot. 5 Deformacja palca stopy i destrukcja Paznokcia w wyniku rozwoju włókniaka*

## **2.3. Znamiona bezbarwne (co najmniej trzy)**

Znamiona bezbarwne są zazwyczaj pierwszym objawem choroby. Pojawiają się zwykle u noworodków i niemowląt przed wystąpieniem innych objawów. Należy jednak podkreślić, że pojedyncze znamiona bezbarwne występują dość często w populacji ogólnej (2-3%) i z tego powodu dopiero stwierdzenie co najmniej trzech znamion traktowane jest jako kryterium diagnostyczne SG. Są niezwykle pomocne w rozpoznawaniu SG ze względu na fakt, że występują u ponad 95% chorych.



*Fot. 6 Bezbarwne znamiona na kończynie jednorocznego dziecka*



*Fot. 7 Bezbarwne znamię na kończynie u 14-letniego chłopca (także na tułowiu)*

## **2.4. Ogniska skóry szagrynowej**

Ogniska skóry szagrynowej pojawiają się u chorych na SG zazwyczaj pod koniec pierwszej dekady życia, głównie w okolicy łędźwiowej. Występują u 40-50% chorych w wieku młodzieńczym lub dorosłych.



*Fot. 8 Skupisko ognisk skóry szagrynowej u 16-letniej pacjentki*



*Fot. 9 Duże ognisko skóry szgryn u 12-letniego chłopca*

## 2.5. Mnogie hamartoma siatkówki

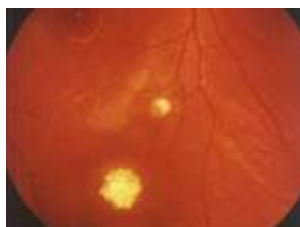
Guzki siatkówki o typie hamartoma można stwierdzić w każdym wieku, nawet u noworodków. Występują one u 30-40% chorych. Mnogie guzki siatkówki są uważane przez niektórych autorów za patognomoniczne dla stwardnienia guzowatego. Wyróżnia się trzy rodzaje guzków:

- płaskie, półprzezroczyste, słabo odgraniczone od otoczenia,
- guzki zwapniałe, przypominające owoc morwy,
- guzki „mieszane”.

Guzki siatkówki zazwyczaj przebiegają bezobjawowo.



*Fot. 10 Półprzezroczysty guz u 5-letniego pacjenta*



*Fot. 11 Dwa guzki na dnie oczu u 12-letniej dziewczynki*

## 2.6. Guzki korowe mózgu

Guzki korowo-podkorowe wykrywane zazwyczaj za pomocą badania MR mózgu u 80-90% pacjentów. Uważa się, że większa liczba guzków korowo-podkorowych wiąże się z cięższym przebiegiem padaczki i opóźnieniem rozwoju umysłowego. U chorych z mutacjami genu TSC2 występuje większa liczba guzków niż u pacjentów z mutacjami TSC1.

## 2.7. Guzki podwysciółkowe mózgu

Zwapniałe podwysciółkowe guzki okołokomorowe są stwierdzane w badaniu TK mózgu u zdecydowanej większości chorych (ponad 90%). Jedynie u dzieci poniżej 2. roku życia, ze względu na brak uwapnienia, ich wykrywalność jest niższa i wynosi około 80%. Mnogie guzki podwysciółkowe o typowej lokalizacji uważane są przez niektórych autorów za patognomoniczne dla SG. Guzki podwysciółkowe zwykle przez długi okres obserwacji nie powodują istotnych objawów klinicznych. Nie stwierdzono także istotnej korelacji pomiędzy liczbą zwapnień podwysciółkowych, a częstością padaczki lub opóźnienia rozwoju umysłowego.



*Fot. 12 Zwapnienia na obrzeżu komór bocznych mózgu*

## 2.8. Gwiaździatek olbrzymiokomórkowy

U 3-6% chorych z okolic okołokomorowych guzków podwysciółkowych rozwijają się guzy mózgu o utkaniu podwysciółkowego gwiaździatek olbrzymiokomórkowego (SGCA, subependymal giant cell astrocytoma). Guzy te wpuklają się do komór bocznych mózgu w okolicy otworu Monro i utrudniają przepływ płynu mózgowo-rdzeniowego, co prowadzi do powstania wodogłowa. Częściej występują u chorych z mutacjami genu TSC2.



Fot. 13 TK mózgu pacjenta wykonane w CZD



Fot. 14 TK mózgu (2 lata później)

Wyraźne narastanie wielkości guzów oraz spowodowane nimi wodogłowia

### 2.9. Rhabdomyoma serca (pojedyncze lub mnogie)

Guzy mięśnia sercowego o typie rhabdomyoma są najwcześniejszą zmianą narządową w przebiegu SG. Mogą być rozpoznawane w badaniu echokardiograficznym już u płodów. Niekiedy są przyczyną nagłych zgonów, przede wszystkim u noworodków i niemowląt. Większość guzów nie powoduje jednak objawów niewydolności krążenia ani nie stwierdza się słyszalnych nad sercem szmerów.

### 2.10. Lymphangiomatosis płuc

Tego typu zmiany stwierdza się wyłącznie u młodych kobiet. Cechują się one samoistnymi odmami opłucnej.

### 2.11. Angiomyolipoma nerek

Mnogie guzy angiomyolipoma nerek należą do najczęstszych zmian narządowych w stwardnieniu guzowatym. Stwierdza się je za pomocą badania USG u około 90% dorosłych pacjentów. Bardziej zaawansowane zmiany w nerkach obserwuje się u chorych z mutacjami TSC2. Zazwyczaj zmiany w nerkach nie dają dolegliwości u dzieci. Wraz ze wzrostem guzów, po przekroczeniu średnicy 4-5 cm mogą występować bóle i krwawienia z dróg moczowych.

## Małe kryteria diagnostyczne

### 3.1. Mnogie ubytki szklia

Podaje się, że u 30-50% pacjentów ze SG stwierdza się punktowe ubytki szklia. Wartość diagnostyczna tego objawu nie jest powszechnie akceptowana.

### 3.2. Polipy odbytu

Polipy odbytu zostały stwierdzone u około 50% chorych na SG w dwóch małych grupach badanych. Nieokreślona swoistość objawu oraz kłopotliwe wykonywanie rektoskopii sprawia, że objaw ten nie jest w praktyce wykorzystywany w diagnostyce SG.

### 3.3. Torbiele kości

Zmiany w rtg kości dłoni i stóp pod postacią drobnych torbieli były opisywane u chorych na SG. Ze względu na nieokreśloną swoistość oraz konieczność dodatkowego napromieniania pacjenta, zwykle rezygnuje się z wykorzystywania tego kryterium diagnostycznego.

### 3.4. Ogniska migracji istoty białej mózgu

To kryterium diagnostyczne zostało umieszczone na liście po wprowadzeniu aparatów MR o wysokim natężeniu pola magnetycznego (co najmniej 1,5 T), które lepiej uwidaczniają szlaki migracji w OUN. Częstość występowania tego kryterium u chorych na SG nie została jeszcze określona.

### 3.5. Włókniaki dziąseł

Włókniak dziąseł częściowo przykrywający górne siekacze. Zmiany te występują u około 20% chorych na SG.

### **3.6. Hamartoma o pozanerkowej lokalizacji**

Kryterium diagnostyczne dotyczy zmian w wątrobie, trzustce, śledzionie.

### **3.7. Zmiany w siatkówce oka**

U kilku procent chorych obserwuje się w badaniu dna oka obszary pozbawione barwnika. Natomiast zmiany o charakterze zwyrodnienia barwnikowego występują częściej. Nie mają one jednak większego znaczenia diagnostycznego ze względu na kwestionowaną swoistość.

### **3.8. Plamy na skórze typu „confetti”**

Zmiany o typie „confetti” stwierdza się u około 20% dorosłych chorych na SG.

### **3.9. Mnogie torbiele nerek**

U 1-2% chorych stwierdza się obecność olbrzymich, obustronnych i mnogich torbieli nerek. Zazwyczaj zmiany te występują już w wieku noworodkowym u chorych z delecją (typem) genu TSC2, obejmującą także sąsiadujący z genem TSC2 gen wielotorbielowości nerek (PKD1). Objawy kliniczne u tych chorych mogą wystąpić w każdym wieku, nawet w okresie noworodkowym. Mogą one przybierać burzliwy charakter, co prowadzi do niewydolności nerek wymagającej pilnej transplantacji narządu.

O wiele częściej mamy do czynienia z pojedynczymi drobnymi torbielkami nerek o średnicy nie przekraczającej 2cm. Zmiany te towarzyszą zazwyczaj guzkom angiomyolipoma. Nie powodują one istotnych dolegliwości klinicznych. Ich częstość wzrasta wraz z wiekiem badanych, osiągając 30% w grupie chorych w wieku 14-18 lat.

## **Metody leczenia**

Niestety, na SG nie ma lekarstwa, ale są sposoby leczenia niektórych objawów choroby a pacjenci powinni być regularnie monitorowani, aby objawy były wychwytywane i odpowiednio leczone:

### **4.1. Skóra**

Istnieje wiele metod leczenia (w tym z użyciem lasera) wysypki na twarzy i kiedy jest to dla pacjenta kłopotliwe, należy zasięgnąć porady dermatologa.

### **4.2. Serce**

W razie wystąpienia nieregularnego pulsu, należy czasami korzystać z leków nasercowych. Jeszcze rzadziej występuje konieczność interwencji chirurgicznej w celu usunięcia niedrożności naczyń spowodowanej mięśniakiem prążkowano-komórkowym (rhabdomyoma).

### **4.3. Padaczka**

Jest ważne, aby uzyskać fachową poradę, jakie leki stosować przeciw padaczce, aby uzyskiwać najlepsze wyniki bez nadmiernego efektu uspokajającego.

### **4.4. Opóźnienia rozwoju**

Wiele osób z SG rozwija się normalnie, ale u niektórych dzieci zaczynają się pojawiać objawy opóźnienia w rozwoju, kiedy zaczynają się ataki, a w miarę upływu lat może się okazać, że w pewnych obszarach rozwoju nie są w stanie dorównać rówieśnikom. Przypadki takie powinny być prawidłowo oceniane i stosowane odpowiednie traktowanie. Zwłaszcza mowa i kontakt z otoczeniem powinny być pod szczególną troską, i to jak najwcześniej.

### **4.5. Zachowanie**

Problemy z zachowaniem najlepiej jest rozwiązywać wcześniej, przez specjalistów z wielu dyscyplin. W W. Brytanii bierze w tym często udział zdumiewająco szeroka gama instytucji – placówki pediatryczne, leczenia zaburzeń w uczeniu się, psychiatrii dziecięcej, psychologii edukacyjnej i klinicznej, terapii mowy, opiekunowie zdrowotni, szkoły specjalne i specjalne służby edukacyjne w szkolnictwie głównym, a także służby społeczne i sektor ochotniczy (wolontariat). Warto pomyśleć o tym w Polsce.

### **4.6. Nerki**

Istnieje wiele metod leczenia nerek i należy się z tym zwrócić do jednej ze specjalistycznych klinik SG – tak jest w Wielkiej Brytanii, u nas pozostaje kontakt z kliniką nefrologiczną.

Dzieci z objawami autyzmu powinny być objęte specjalnymi programami nauczania lokalnych władz szkolnych. Było by najlepiej, aby rodzice/opiekunowie oraz szkoły współpracowali w rozwiązywaniu problemów z autyzmem. Bardzo ważna jest prawidłowa ocena dziecka z zaburzeniami uczenia się i zachowania.

## Zalecane badania kontrolne

Wytyczne co do zalecanych badań okresowych, zmierzających do wczesnego wykrycia zmian zagrażających zdrowiu i życiu chorych na SG wg zaleceń Tuberos Sclerosis Consensus Conference (1998), uaktualnione i zmodyfikowane na podstawie doświadczenia Instytutu „Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka”.

Tabela 1 Zalecane badania kontrolne

Rodzaj badania	Pierwsze badanie	Kolejne badania
Ocena neurorozwojowa	przy rozpoznaniu	jeśli istnieją wskazania
Badanie okulistyczne	przy rozpoznaniu	jeśli istnieją wskazania
EEG	jeśli są drgawki	jeśli istnieją wskazania przy leczeniu przeciwpadaczkowym
EKG	przy rozpoznaniu	jeśli istnieją wskazania
ECHO serca	przy rozpoznaniu	w przypadku guzów serca co 2-3 lata lub zawsze jeśli występują objawy kardiologiczne
USG nerek	przy rozpoznaniu	co 1-3 lata*
TK klatki piersiowej	u dorosłych kobiet	jeśli występują dolegliwości ze strony układu oddechowego
TK lub MR mózgu	przy rozpoznaniu	dzieci i młodzież co 1-3 lata*

\* U chorych z mutacją TSC2 badania te powinny być wykonywane częściej.

## Genetyka a choroba

SG jest chorobą genetyczną, dlatego po wykryciu u kogoś tej choroby należy zbadać najbliższych krewnych, aby ustalić czy to jest to pierwszy przypadek SG w danej rodzinie. W ok. 70% przypadków SG jest „gromem z jasnego nieba” (pierwszym w rodzinie). Często jest jednak tak, że ludzie mogą mieć SG bez wyraźnych objawów, więc jest ważne aby sprawdzić, czy rodzice lub rodzeństwo nie noszą zmutowanego genu, gdyż prawdopodobieństwo przekazania dziecku tego uszkodzonego genu wynosi 50%.

Nie każdy chory na SG lub mający SG w rodzinie wymaga badania genetycznego, ale takie badania mogą pomóc w przypadku wątpliwości co do stanu genetycznego pacjenta lub członka rodziny, lub kiedy należałoby wykonać badanie płodu podczas planowanej ciąży.

Rodzina pragnąca poddać się badaniom genetycznym powinna się zwrócić do swego lekarza, który skieruje do kliniki genetycznej i dalej dla pobrania krwi do badań. Obecnie nie jest zwykle możliwe wykonanie diagnozy przedurodzeniowej na SG, z wyjątkiem przypadków, kiedy w danej rodzinie wykryto wcześniej tę konkretną mutację. To oznacza, że bada się krew członka rodziny chorego na SG. Następnie można pobrać próbki krwi innych członków rodziny i porównać wyniki. Niestety, w niektórych przypadkach uszkodzenie genetyczne („mutacja”) może nie zostać stwierdzone.

Nienarodzone dziecko można zbadać na SG (tzw. próba chorionic villus-cvs w 12-tym tygodniu ciąży), po warunkiem, że mutację wykryto u chorego na SG rodzica.

Niestety w Polsce nadal nie ma możliwości refundacji badań genetycznych rodzin dotkniętych SG.

## Rapamycyna

Rapamycyna należy do grupy antybiotyków makrolidowych, ma silne właściwości przeciwgrzybicze i immunosupresyjne. Ma zastosowanie w transplantologii. Ostatnio wykazano jej skuteczność w leczeniu nowotworów odpornych na chemioterapię. Działa podobnie jak cyclosporyna wiążąc białka zaangażowane w regulację funkcjonowania kanałów wapniowych, co wyklucza stosowanie jej jako typowego antybiotyku.

W styczniu 2005 roku prowadzone były badania kliniczne, które miały potwierdzić skuteczność rapamycyny w leczeniu SG. Badania były już prowadzone w USA. Wyniki na zwierzętach i potem na pojedynczych ludziach były optymistyczne, dające po raz pierwszy szanse prawie przyczynowego leczenia choroby. Przez dwa lata prof. Sergiusz Józwiak próbował zainteresować firmę produkującą rapamycynę, aby zechciała się zaangażować także w Polsce. Niestety nie udało się nawiązać współpracy. Prowadzone badania były bardzo pracochłonne (należało stworzyć rozsądny protokół, zarejestrować w komisjach etycznych oraz komisjach centralnych nadzorujących badania) i drogie (ze względu na koszty leku, wymagane badania kontrolne oraz koszty ubezpieczenia). Bez pomocy firmy nie można byłoby rozpocząć takich badań.

Po czterech latach rozpoczęto rekrutację chorych z rozpoznaniem SG do próby klinicznej z rapamycyną. Wyniki badań świadczą o korzystnym działaniu leku, polegającym na zmniejszeniu wielkości guzów mózgu (podwyściółkowych gwiaździków olbrzymiokomórkowych, pkt. 2.8) oraz guzów nerek (angiomyolipoma, pkt. 2.11).

Rapamycyna jest stosowana od lat w Polsce, ale oficjalnie zarejestrowana jest tylko do stosowania u chorych po przeszczepach, np. nerek. Głównym celem prowadzonych badań jest potwierdzenie korzystnego efektu tego leku w SG.

## **Rada Naukowo-Medyczna**

Stwardnienie Guzowate jest to choroba mało znana - ciągle dowiadujemy się nowych rzeczy. Dlatego też została powołana do życia Rada Naukowo-Medyczna, która zajmuje się pogłębianiem wiedzy pod kątem nauki na temat SG. Członkowie tej Rady prowadzą badania nad chorobą, służą fachową radą, posiadają ogromne doświadczenie zawodowe i cały czas poszukują odpowiedzi na pytanie: „Jak skutecznie leczyć chorych na Stwardnienie Guzowate?”.

**Prof. dr hab. n.med. Sergiusz Józwiak - specjalność neurologia**  
Kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii Centrum Zdrowia Dziecka  
INSTYTUT "POMNIK - CENTRUM ZDROWIA DZIECKA"  
04-730 Warszawa Al. Dzieci Polskich 20  
Tel.: 022 815-74-04  
Fax: 022 815-74-02  
E-mail: neurologia@czd.pl

**Prof. dr hab. Andrzej Zdzisław Borowka - specjalność urologia**  
Kierownik Kliniki CMKP, Prezes Polskiego Towarzystwa Urologicznego  
04-749 Warszawa, ul. Bursztynowa 2  
Tel.: (0-22) 473-51-71, (0-22) 584-11-42  
Tel./Fax: (0-22) 621-71-78, (0-22) 815-68-61  
E-mail: kl.urologii@szpital-orlowskiego.pl

## **W poszukiwaniu pomocy**

W 1992 roku, z inicjatywy profesora Sergiusza Józwiaka, powstało Polskie Towarzystwo Stwardnienie Guzowatego. Kilka lat później rozpadło się. W dniach 17-18 czerwca 2005 odbyło się w Warszawie I Walne Zebranie Stowarzyszenia Chorych Na Stwardnienie Guzowate. Stowarzyszenie powstało z uwagi na fakt, że choroba jest bardzo mało znana przez lekarzy i stąd problemy z ustaleniem właściwego rozpoznania.

Większość poradni neurologicznych w kraju ograniczała się u chorych na Stwardnienie Guzowate do leczenia padaczki, a ze względu na nieznaną problematyki choroby nie poddało się chorych kompleksowej diagnostyce. Koszty badań są bardzo wysokie i powinny być powtarzane co rok lub co 3 lata.

W dniu 5 września 2009 roku odbyło się Walne Zgromadzenie Sprawozdawczo-Wyborcze Stowarzyszenia Chorych na Stwardnienie Guzowate. Został wybrany nowy skład zarządu, ale prezesem cały czas pozostał p. Andrzej Chaberka (ojciec Pauliny, chorej na SG).

Pod koniec roku 2010 powstała nowa strona internetowa ( <http://www.stwardnienie-guzowate.eu> ), która zawiera mnóstwo pomocnych informacji. Strona WWW jest przygotowana w taki sposób, aby mogły korzystać z niej osoby niedowidzące oraz osoby starsze. Wprowadzono szereg udogodnień, tj. zmiana wielkości czcionki oraz zmiana wyglądu strony na wysoki kontrast (pomocne dla osób niedowidzących).



Od momentu pojawienia się strony internetowej Stowarzyszenia rodzicom chorych dzieci żyje się zdecydowanie łatwiej – wymieniają się podglądami, informacjami na temat metod leczenia, a także pocieszają się i wspierają wzajemnie. Po raz kolejny zostało udowodnione, że Internet jest ważnym medium informacyjnym.

Na stronie Stowarzyszenia można także przeczytać kilka przypadków zachorowań u dzieci. Opisane jest tam w jaki sposób zostało wykryte u nich SG, przez co przechodzili ich rodzice, a także jak się potoczyły ich dalsze losy. W Internecie pojawiła się także strona internetowa, prowadzona przez Panią Gabrielę, poświęcona Agnieszce (<http://www.dzieci.bci.pl/strony/stwardnienie-guzowate/agula.html>). Przedstawiona została tam historia choroby, problemy kliniczne oraz wszelkie paradoksy i bariery medyczne. Opisane są także miłe chwile z życia Agnieszki, wspaniałe wspomnienia oraz gorące podziękowania dla ludzi, którzy pomagali i leczyli.

## Literatura

1. Strona internetowa Stowarzyszenia Chorych na Stwardnienie Guzowate - <http://www.stwardnienie-guzowate.eu/> ( stan na dzień 26 marca 2010 roku, podstrony: „Informacje o chorobie”, „Różne oblicza choroby”, „Medycyna o SG”, „Zdjęcia choroby”, „Aktualności”, „Publikacje” )
2. prof. dr. hab. med. Sergiusz Józwiak, dr n. med. Katarzyna Kotulska, *Stwardnienie guzowate – zmiany skórne i narządowe*, Neurologia – Magazyn neurologów, NR 2 Maj 2005 ( płyta CD )
3. List do Ministerstwa Zdrowia od Stowarzyszenia Chorych na Stwardnienie Guzowate z dnia 12 lipca 2005 r. ( [http://www.mz.gov.pl/wwwfiles/ma\\_struktura/docs/1704\\_9.pdf](http://www.mz.gov.pl/wwwfiles/ma_struktura/docs/1704_9.pdf) )
4. Publikacje na temat choroby ( stan na dzień 26 marca 2010 roku ) na stronie internetowej <http://www.dzieci.bci.pl/strony/stwardnienie-guzowate/medycyna.html>
5. Stenogram ze spotkania Ministra Zdrowia z ogólnopolskimi organizacjami pozarządowymi reprezentującymi pacjentów, które odbyło się w dniu 13 lipca 2005 r. ( stan na dzień 26 marca 2010 roku ) ( <http://www.mz.gov.pl/wwwmz/slajd?mr=m11111&ms=&ml=pl&mi=&mx=0&mt=&my=&ma=04630> )
6. Prywatna korespondencja z p. Andrzejem Chaberką (prezesem Stowarzyszenia) oraz prof. Sergiuszem Józwiakiem z Centrum Zdrowia Dziecka.