



## JAK WCZEŚNIE ROZPOZNAĆ STWARDNIENIE GUZOWATE?

### **Dlaczego wczesne rozpoznanie jest tak ważne?**

Stwardnienie guzowate jest genetycznie uwarunkowaną chorobą o wczesnym początku i powoli postępującym charakterze. Wczesne rozpoznanie choroby daje szansę na wczesne zastosowanie badań kontrolnych i niedopuszczenie do rozwoju ciężkich powikłań choroby – m.in. padaczki i opóźnienia rozwoju dziecka. Padaczka rozwija się u około 70% chorych w pierwszych dwóch latach życia prowadząc u większości chorych z padaczką do różnych form upośledzenia rozwoju psychoruchowego.

### **Jak rozpoznać pierwsze objawy u płodu?**

Pierwszym objawem choroby mogą być guzy serca stwierdzone za pomocą **USG serca** już u płodu od około 20 tygodnia ciąży. Na podstawie doświadczenia Kliniki Neurologii IPCZD mnogie guzy serca były w 100% związane z rozpoznaniem SG. W przypadku guzów pojedynczych stwardnienie guzowate rozpoznano u około 70% chorych.

Dodatkowym badaniem potwierdzającym rozpoznanie może być **badanie rezonansu magnetycznego (MRI) mózgu płodu** wykonane pod koniec ciąży. Badanie takie ma przewagę nad badaniem wykonanym po urodzeniu, gdyż nie wymaga żadnego przygotowania płodu ani ciężarnej. Jest to również badanie całkowicie bezpieczne, gdyż oparte na indukcji magnetycznej, a nie promieniowaniu rentgenowskim. Stwierdzenie zmian w MRI u dziecka z guzami serca jest równoznaczne z rozpoznaniem SG.

Badanie MRI wykonane u płodu potwierdza rozpoznanie tylko u około 60-70% chorych płodów. Dzieje się tak dlatego, że badanie wykonane jest w ruchu (płód porusza się), a także oceniane części mózgu są jeszcze bardzo niedojrzałe (nie są zmielinizowane).

### **Jak rozpoznać stwardnienie guzowate u noworodka i małego niemowlęcia?**

Jeśli nie było badań prenatalnych lub nie doprowadziły one do potwierdzenia choroby, po urodzeniu dziecka należy dokładnie zbadać zabarwienie skóry noworodka. W pierwszych miesiącach życia u niektórych dzieci pojawiają się jasne plamki na skórze. Zalecane jest także powtórzenie badania MRI mózgu. U nielicznych dzieci w tym wieku pomocne może być badanie USG nerek niemowlęcia, które może wykazać obecność torbieli nerek.

Rozstrzygające o rozpoznaniu może być także badanie genetyczne (poszukiwanie mutacji genu *TSC1* lub *TSC2*), pod warunkiem, że jest to pełne sekwencjonowanie obu genów.

### **Jakie jest postępowanie w przypadku rozpoznania SG u małego niemowlęcia?**

Według Europejskich rekomendacji w przypadku rozpoznania SG u dzieci w pierwszych 3 miesiącach życia zaleca się regularne wykonywanie badań videoEEG co 4 tygodnie w celu ewentualnego wykrycia zmian w zapisie videoEEG, które mogą zwiastować pojawienie się padaczki. Wykrycie “padaczkowych” zmian w EEG umożliwia włączenie leczenia i niedopuszczenie do rozwoju pełnych objawów padaczki.

Badania takie są wykonywane w ramach projektu EPISTOP w Klinice Neurologii IPCZD (tel. do sekretariatu 022-8157404) w Warszawie do końca 24 miesiąca życia (w drugim półroczu co 6 tygodni, a w drugim roku życia co 8 tygodni).

Opracował  
Prof. Sergiusz Józwiak