

Informatie over Tubereuze Sclerose Complex (TSC)

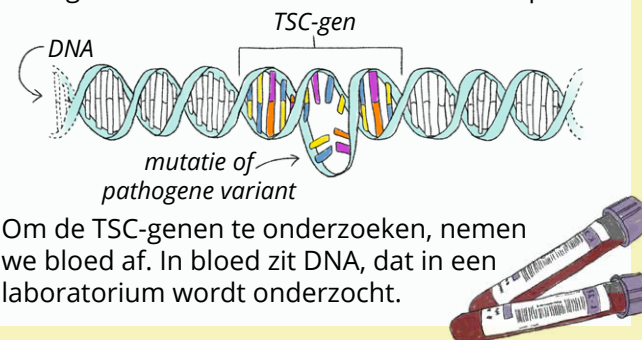
Tubereuze Sclerose Complex (**TSC**) is een zeldzaam **erfelijk syndroom**. Een syndroom is een combinatie van aandoeningen die ontstaan door één oorzaak. TSC wordt veroorzaakt door een **DNA-afwijking** (mutatie) in het TSC1- of het TSC2-gen.

Bij mensen met TSC kunnen **goedaardige tumoren** ontstaan in of op verschillende plekken van het lichaam.

In Nederland heeft ongeveer 1 op de 10.000-30.000 mensen TSC. De schatting is dat er 1000-2000 TSC-patiënten zijn in Nederland.

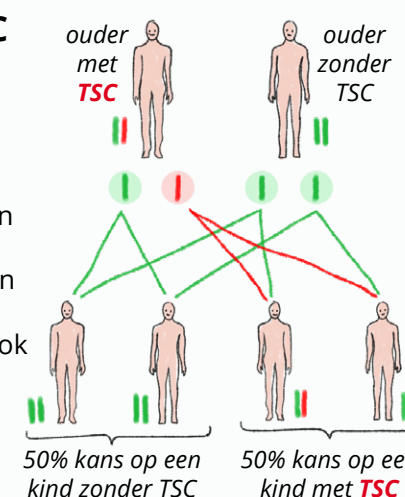
DNA, genen en mutaties

Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie** of **pathogene variant**. Mensen met een mutatie in het TSC1- of TSC2-gen hebben Tubereuze Sclerose Complex.



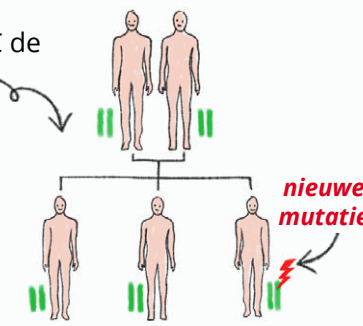
Hoe erft TSC over?

TSC erft **autosomaal dominant** over. Kinderen van een ouder met TSC hebben ieder een **kans van 50%** (1 op de 2) om ook TSC te hebben. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

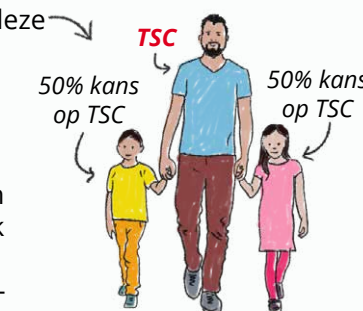


Wat betekent dit voor familieleden?

Meestal ontstaat bij TSC de DNA-mutatie **nieuw** bij iemand (75%). Tijdens de bevruchting of net daarna kan er een nieuwe fout ontstaan in het TSC-gen.



Alle kinderen van een persoon met TSC hebben **50% kans** om deze aanleg ook te hebben.



Als een kind TSC heeft, maar de ouders niet, is er in 2% van de gevallen sprake van een mozaïek bij één van de ouders. Dit betekent dat de TSC-mutatie in maar een klein deel van de cellen van die ouder aanwezig is. Daarom heeft deze ouder geen TSC. In dat geval kunnen **broers en zussen** van het kind met TSC ook de mutatie hebben. Uw arts vertelt u hier meer over. Er is een aparte infographic over mozaïek.

Voor erfelijkheidsadvies en -onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

Meer informatie over het **informer van familie** vindt u op www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen.

Klachten en verschijnselen

Typische verschijnselen:

Mensen met TSC kunnen op verschillende plekken in en op hun lichaam goedaardige tumoren krijgen. Niet iedereen met TSC heeft dezelfde verschijnselen. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop verschijnselen ontstaan, kan sterk verschillen, ook binnen één familie. De belangrijkste verschijnselen staan hier uitgelegd.*

Rode bultjes in het gezicht (angiofibromen) vooral rond de neus, op de wangen en kin (±85%).



Vlakke verdikte plek op het voorhoofd (voorhoofd plaque, 20%).



Witte vlekken op de huid (hypomelanotische maculae, 90%).



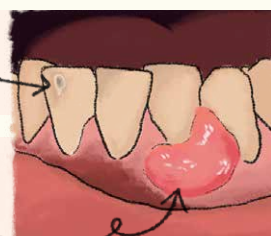
Verdikte en gerimpelde plekken op de huid (Chagrijn plekken), meestal op de onderrug (20-80%).



Knobbeltjes van bindweefsel die voorkomen rond **nagels** van vingers en tenen, en onder de nagelriemen ((peri)unguale fibromen, 20-50%).



Kleine putjes in het tandglazuur (dental pits, 50-70%).

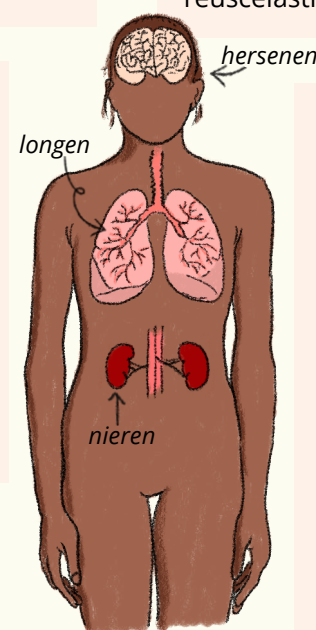


Goedaardige **knobbeltjes op het tandvlees** (gingiva fibromen, 45%).



In het netvlies van het **oog** kunnen goedaardige tumortjes voorkomen (retinohamartomen, ±50%). 15% heeft dat in beide ogen.

In de **hersenen** kunnen goedaardige afwijkingen voorkomen die epilepsie kunnen veroorzaken. (Onder andere corticale tubers (80%), subependymale noduli (80%) en sub-ependymale reuscelastrocytomen (5-10%).)



In de **nieren** kunnen ook afwijkingen voorkomen (angiomylipomen, 40-80%). Daardoor kunnen nieren slechter gaan werken, kunnen er bloedingen ontstaan of krampen. Ook cysten komen voor (20%), die geven meestal geen klachten. Er is een iets verhoogd risico op nierkanker (2-5%).

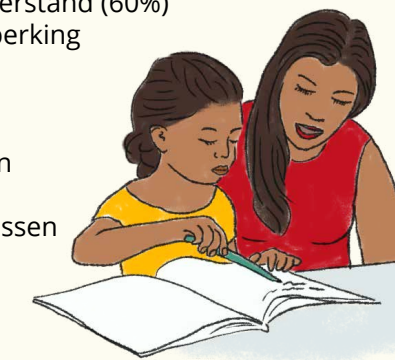
Baby's met TSC kunnen geboren worden met een goedaardige tumor in het **hart** (rhabdomyoom). Soms kunnen daardoor (milde) hartritme stoornissen ontstaan. Meestal geeft het geen klachten.



Overige verschijnselen (onder andere*):

Ook kunnen volwassenen en kinderen met TSC last hebben van andere klachten, zoals:

- epilepsie (80-90%)
- ontwikkelingsachterstand (60%)
- verstandelijke beperking (50%)
- autisme (25-50%)
- ADHD (50%)
- gedragsproblemen
- slaapstoornissen
- stemmingsstoornissen



Controle en behandeling

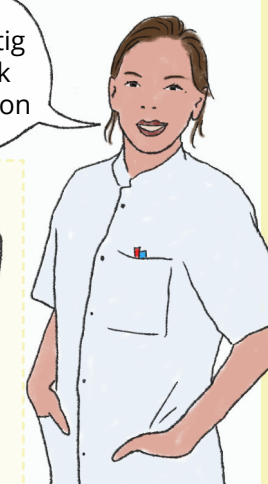
Controles zijn afhankelijk van de leeftijd. Voor iedere TSC patiënt wordt bekeken welke controle passend is.

TSC is niet te genezen. Er zijn wel gespecialiseerde behandelingen voor verschillende klachten. Uw arts kan u hier meer over vertellen.

Het UMCU en het Erasmus MC zijn expertisecentra voor TSC voor volwassenen. Voor kinderen zijn dat het Sylvia Tóth Centrum en het Sofia Kinderziekenhuis.

De **verschijnselen** van TSC en hoe ernstig ze zijn, kunnen sterk verschillen van persoon tot persoon.

Welke verschijnselen zullen ontstaan is niet te voorspellen.



* voor meer informatie, zie:

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Meer informatie staat op www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven. Voor informatie op maat kunt u verwezen worden naar een **klinisch geneticus**, bij voorkeur vóór een zwangerschap.



Meer informatie

- www.stsn.nl
- www.erfelijkheid.nl
- www.patienteninformatietool.nl/tubereuze-sclerose-complex-tsc

