

# ANBEFALT MEDISINSK SJEKKLISTE

## Nydiagnostiserte pasienter med tuberøs sklerose (eller mistanke om TS)

### Genetikk

- Innhent 3 generasjoners familiehistorie (familietre) for å identifisere andre familiemedlemmer med risiko for TS.
- Tilby genetisk testing ved mistanke om TS, når diagnosen ikke kan påvises klinisk og for familieveiledning.

### Hjerne

- MR av hjernen for å vurdere evt. forekomst av tubere, subependymale knuter (SEN), SEGA og migrasjonsdefekter.
- Gi foresatte til spedbarn opplæring i kjennetegn på infantile spasmer, uavhengig om barnet har hatt infantile spasmer eller ikke.
- Standard EEG for baseline. Ved avvikende EEG, og spesielt hvis det forekommer nevropsykiatriske funn; ta 24 timers LTM (video-EEG) for å vurdere forekomst av subklinisk epileptisk aktivitet.
- TS assosierte nevropsykiatriske tilstander (TAND); se sjekkliste for *Kognitive og atferdsmessige undersøkelser ved tuberøs sklerose*.

### Nyrer

- MR for å vurdere forekomst av angiomyolipomer og nyrecyster.
- Screen for hypertensjon ved å måle blodtrykk.
- Evaluer nyrefunksjon, ved å bestemme glomerulær filtrasjonsrate (GFR).

### Lunger

- Baseline lungefunksjonstesting; 6-minutter gangtest og high-resolution chest computed tomography (HRCT) lavdoseprotokoll for kvinner over 18 år, gjelder også asymptomatiske pasienter med risiko for å utvikle LAM. Voksne menn med symptomer, bør testes.
- Gi veiledning og informasjon om risiko ved røyking og bruk av østrogen til unge voksne og voksne kvinner.

### Hjerte

- Ved funn av rabdomyomer hos foster ved prenatal ultralyd; ta EKG etter fødsel.
- Ekkokardiografi (ECCO) hos pediatriske pasienter, spesielt dersom de er yngre enn 3 år.
- EKG i alle aldre for å avdekke ledningsdefekter.

### Hud

- Grundig klinisk dermatologisk undersøkelse.

### Øyne

- Komplette undersøkelser hos øyelege inkludert dilatert funduskopi for å vurdere eventuelle retinale lesjoner og synsfeltsinnskrenkninger.

### Tenner

- Grundig undersøkelse av tenner og tannkjøtt. TAKO-senteret er behjelpelige. Tuberøs sklerose står på SMT-liste A som gir rett til stønad til nødvendig tannbehandling.

Oversatt fra Krueger DA, Northrup H, on behalf of the International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group, *Pediatric Neurology* 2013;255-265 og tilpasset norske forhold