

## Sclerosi tuberosa (ST)

Codice di esenzione: **RN0750**

---

### Sintesi della condotta assistenziale in emergenza malattie rare

La Sclerosi Tuberosa (ST) è una rara **malattia genetica**, autosomica dominante, caratterizzata da lesioni chiamate **amartomi**, presenti nel cervello, cute, occhi, cuore, reni, polmoni. Possono essere associati anche **epilessia, disabilità intellettiva e autismo**. In età adulta il 95% dei pazienti presenta lesioni molto evocative: angiofibromi facciali, tumori di Koenen, placche fibrose sulla fronte e sul cuoio capelluto, angiomiolipomi renali, noduli subependimali o tubercoli corticali multipli, amartoma retinico. I sintomi possono essere molto sfumati durante l'infanzia. L'epilessia, spesso generalizzata, è comune (60% dei casi) e difficile da controllare. Il ritardo mentale è presente in oltre il 50% dei casi. Talvolta le lesioni renali, cardiache e più raramente quelle a livello polmonare sono sintomatiche e trattate farmacologicamente. Il protocollo diagnostico prevede l'esecuzione periodica di indagini di neuroimaging (RMN), ecografiche, radiografiche e neuropsicologiche. La terapia prevede l'uso di farmaci antiepilettici, antipsicotici e interventi chirurgici. Stante la complessità del quadro clinico generale che di per sé rappresenta una condizione di rischio aggiunto nel caso di infezione da Covid-19, particolare attenzione

va riservata a quei pazienti che potrebbero presentare **complicazioni gravi**, e in particolare:

- pazienti in **trattamento con everolimus o sirolimus**; in caso di positività o contatti con soggetti affetti, è opportuna la sospensione della terapia in corso.

In caso di trattamento con patch non sussistono particolari controindicazioni.

*Nota bene: il trattamento con everolimus-sirolimus ha indicazione anche in pazienti con epilessia refrattaria (condizione frequente nel bambino).* La necessaria sospensione del trattamento potrebbe causare aggravamento della sintomatologia o l'insorgenza di stato di male epilettico

- pazienti con **linfangioleiomiomatosi (LAM)** o ridotta funzionalità polmonare (condizione piuttosto rara nel bambino).

### Manovre da non effettuare

Non ci sono indicazioni particolari.

### Interazioni con i farmaci

Consultate la tabella LICE sull'interazione dei farmaci antiepilettici con i farmaci di uso comune in corso di infezione Covid-19.

## *Sclerosi tuberosa (ST)*

---

### Comorbilità possibili

La sclerosi tuberosa è una **patologia multiorgano**.

In età pediatrica possono prevalere i **segni cardiologici** legati alla localizzazione della malattia (bradicardia irregolare e tachicardia ventricolare). In età adulta, soprattutto nel sesso femminile sono prevalenti i **sintomi respiratori** legati alla linfoangiomiomatosi. Infine, va considerata l'**ipertensione arteriosa e l'insufficienza renale**, sintomi legati alla localizzazione renale della malattia. Possibile comorbilità con sindrome di West o con sindrome di Lennox-Gastaut, con disabilità intellettiva e/o disturbo dello spettro autistico.

### **Condotta assistenziale**

- Lesioni su cute, cervello, occhi, cuore, reni, polmoni. Possibile epilessia, disabilità intellettiva, autismo
- In età adulta angiofibromi facciali, tumori di Koenen, placche fibrose sulla fronte e sul cuoio capelluto, angiomiolipomi renali, noduli subependimali o tubercoli corticali multipli, amartoma retinico
- L'epilessia difficile da controllare
- Sospendete il trattamento con everolimus o sirolimus in caso di Covid-19 o contatti con positivi. In caso di trattamento con patch non sussistono particolari controindicazioni
- Terapia con antiepilettici, antipsicotici e interventi chirurgici
- NB: il trattamento con everolimus o sirolimus ha indicazione anche in pazienti con epilessia refrattaria (condizione frequente nel bambino). La necessaria sospensione del trattamento potrebbe causare aggravamento della sintomatologia o l'insorgenza di stato di male epilettico
- Fate attenzione ai pazienti con linfangioleiomiomatosi (LAM) o ridotta funzionalità polmonare (rara nel bambino)

### **Manovre da non effettuare**

- Non ci sono indicazioni particolari

### **Interazioni con farmaci**

- Consultate la tabella LICE sull'interazione dei farmaci antiepilettici con i farmaci di uso comune.

### **Comorbilità possibili**

- Patologia multiorgano
- Ipertensione arteriosa e insufficienza renale
- In età pediatrica prevalenza di segni cardiologici
- Nel sesso femminile prevalenza di sintomi respiratori
- Sindrome di West, di Lennox-Gastaut, con disabilità intellettiva e/o disturbo dello spettro autistico