

Wat is TSC, begrippen.

1. De oorzaak van TSC

De oorzaak van TSC ligt in de genen, de dragers van de erfelijke eigenschappen. Een gen is een stukje van ons DNA. Een mens heeft meer dan 30.000 verschillende genen. Al die genen zitten in iedere lichaamscel. Het is bekend in welke twee genen de afwijkingen zitten die TSC veroorzaken.

In sommige families waar TSC voorkomt, is het gen op chromosoom 9 de oorzaak van de afwijking; in andere families het gen op chromosoom 16. Deze beide TSC-genen kunnen onafhankelijk van elkaar TSC veroorzaken.

Het is nog niet precies duidelijk hoe TSC ontstaat. Maar het is al wel duidelijk dat deze genen te maken hebben met de celgroei, en dat verklaart waarom bij TSC (goedaardige) gezwelletjes ontstaan in verschillende organen. Het onderzoek naar de precieze werking van deze genen is in volle gang. Meer kennis hierover is van belang voor het vroegtijdig stellen van de diagnose, en het bedenken van gerichte behandelingsmethoden.

DNA is de belangrijkste code van het leven. Het zit in ieder levend ding: in een plant, een boom, een appel, een koe en ook in de mens, dus in jou!

In je DNA staat allerlei informatie die bepaalt hoe jij er als mens uit ziet. Het bepaalt jouw haarkleur, de kleur van jouw ogen, of jij flaporen hebt of dat jij jouw tong kunt krullen... noem maar op. Dit zijn allerlei eigenschappen die iemand kan hebben. De informatie voor één specifieke eigenschap zoals de kleur van de ogen, zit op een heel klein stukje van het DNA. Voor iedere eigenschap is er een stukje en al die kleine stukjes DNA vormen de DNA code. Die stukjes heten genen.

Je vader en je moeder hebben dus allerlei genen die bepalen hoe ze er uit zien. En het bijzondere is: jij krijgt die genen van je vader en je moeder. Je ontstaat namelijk uit een eicel en een spermacel. In de eicel zit DNA van je moeder, in de spermacel DNA van je vader. De eicel en de spermacel smelten samen tot een bevruchte eicel en daaruit groeit een nieuw mensje. In die samensmelting komt het DNA van je vader en van je moeder bij elkaar. Alleen stukjes (de genen) gaan schuiven en vormen een nieuwe DNA code: die van jou!

En daardoor komt het dat je op je ouders lijkt. Omdat je het DNA van je ouders krijgt. De mix van genen is nooit hetzelfde. Daarom zie je er net iets anders uit dan je broertje of zusje. Jouw DNA code is uniek – de code komt alleen bij jou voor. Tenminste, als je geen deel bent van een eeneiige tweeling! Ben je dit wel, dan kom je uit dezelfde eicel als je broertje of zusje. Dat betekent dat jullie DNA ook precies hetzelfde is. Eeneiige tweelingen lijken daardoor als twee druppels water op elkaar. Gelukkig verschillen ze ook wel een klein beetje. Dit komt doordat ze niet altijd precies hetzelfde meemaken. De een houdt na een valpartij een litteken over, de ander trekt graag rare kleding aan.

2. Wat zijn tumoren

Tumoren zijn gezwollen. Bij TSC zijn de tumoren goedaardig.

In welke organen kunnen bij TSC tumoren zitten

- Hersenen (in je hoofd): knobbeltjes/gezwelletjes (noduli) en verkalkte plekjes (tubers).

De noduli kunnen groeien. Wanneer dit gebeurt moet je medicijnen slikken, die ervoor zorgen dat het gezwel weer kleiner wordt. Dit medicijn moet je dan de rest van je leven slikken.

De tubers veroorzaken vaak epilepsie.

- Nieren: angiomyolipomen. Gezwollen die veel bloedvaatjes en vet bevatten en kunnen groeien.

- Hart: rhabdomyomen: knobbeltjes/gezwelletjes in je hart. Deze zijn meestal al aanwezig bij de geboorte. Meestal heb je hier geen last van en meestal verdwijnen de knobbeltjes/gezwelletjes vanzelf.
- Huid: witte vlekken op je lichaam en angiofibromen (rode vlekjes in het gezicht) en knobbeltjes/gezwelletjes bij de nagels.
- Mond: kleine knobbeltjes/gezwelletjes bij het tandvlees en putjes in de tanden

3. Nierproblemen

In de nieren worden de knobbeltjes/gezwollen vaak groter. Daarom wordt er één keer in de twee jaar een echo, CT-scan of MRI gemaakt om te kijken of ze gegroeid zijn. Wanneer het gezwel te groot wordt, krijg je medicijnen om dit knobbeltje/gezwel weer kleiner te maken of wordt er geopereerd. Bij een operatie worden alle bloedvaatjes die naar dit knobbeltje/gezwel toelopen dichtgemaakt. Door dit te doen krijgt het knobbeltje/gezwel geen “eten” meer en gaat het dood. Het lichaam zorgt er dan zelf voor dat dit weg gaat. Vergelijk dit met een puistje.

4. Huidproblemen

Op je huid kun je witte vlekjes/vlekken hebben. Wanneer de vlekken veel in de zon komen, dan moet je ze goed insmeren met zonnebrand.

Op je gezicht kun je rode vlekjes krijgen. Het lijken een soort rode sproetjes. Ze zitten vooral rond je neus en op je kin.

Bij je nagelriemen kunnen knobbeltjes/gezwelletjes ontstaan. Ook kun je een soort strepen over je nagel krijgen.

5. Wat is epilepsie

De hersenen bestaan uit miljarden hersencellen. Deze hersencellen zijn voortdurend bezig met het geven van boodschappen aan de zenuwen die door ons hele lichaam aanwezig zijn, zelfs in de kleine teen. Hiermee zeggen de hersenen bijvoorbeeld tegen de hand om een glas te pakken of het neer te zetten.

Bij de meeste mensen is dit perfect geregeld, maar bij sommige mensen kan er soms een storing zijn. De hersencellen geven bij zo'n storing heel veel stroompjes af, zonder reden. Dan ontstaat er een epileptische aanval, een soort van kortsluiting. Hierdoor beweegt het lichaam zonder dat jij daartoe opdracht hebt gegeven.

• Wat is een epileptische aanval

Een epileptische aanval verloopt altijd anders, het verschilt per keer en ook per persoon. Soms duurt het een paar seconden of een paar minuten, soms wat langer en sommige epileptische aanvallen worden zelfs niet eens opgemerkt. Het ligt eraan of de kortsluiting in een deel van de hersenen plaatsvindt of in de hele hersenen.

6. Gedragsproblemen

Je kunt moeilijk stil zitten.

Je kunt een probleem hebben met het doen van 2 dingen tegelijk.

Je kunt problemen hebben met leren.

Je kunt moeite hebben met concentreren doordat er teveel geluiden of andere dingen in je omgeving gebeuren.

Je kunt het moeilijk vinden om contacten op school of in de buurt te leggen.

Je kunt faalangst hebben.

Je kunt moeite hebben met inslapen, de hele nacht goed doorslapen of uitslapen. Wanneer je een aantal dingen niet goed kunt, kun je boos worden en agressief.

7. Autisme

Autisme is een contactstoornis in de prikkelverwerking. Prikkel krijg je via je zintuigen "binnen". De prikkels gaan naar je hersenen die waar ze een plekje krijgen. Bij mensen met autisme worden de prikkels niet naar het goede plekje gebracht, waardoor de prikkel niet herkend wordt en er chaos in het hoofd ontstaat. Hierdoor kan een iemand met autisme (autist) niet goed reageren op wat je zegt. Een autist leeft in zijn eigen wereld en begrijpt de andere mensen niet goed. Het is dus ook heel moeilijk om contact met een autist te maken. Iemand met autisme is niet gek of stom. Je kunt alleen wat moeilijk contact met ze maken. Maar als je je best doet, lukt het best en kun je prima met zo iemand omgaan.

Ook is het voor iemand met autisme vaak lastiger zelf om contact te leggen.

Emoties zijn ook moeilijk te herkennen voor mensen met autisme. Als iemand verdrietig is, kunnen we dat herkennen wanneer iemand sip kijkt of stil in een hoekje zit. Voor mensen met autisme is het moeilijk om uit die kenmerken te snappen hoe iemand zich voelt.

8. Ontwikkelingsachterstand

We leren nieuwe dingen doordat hersencellen verbindingen met elkaar maken. Als de hersencellen niet goed op elkaar afgestemd zijn, kan het zijn dat er geen nieuwe verbindingen gemaakt worden, of dat gemaakte verbindingen snel weer kapot gaan. Daardoor hebben sommige mensen met TSC problemen met het leren van nieuwe dingen.

Wanneer je pas veel later hebt leren rollen, kruipen, lopen, praten, klimmen, klauteren heb je een ontwikkelingsachterstand. Ook is leren lezen, schrijven en rekenen veel moeilijker en lukt soms helemaal niet.

De achterstand haal je vaak niet meer in.

Iemand met een achterstand denkt minder snel dan een leeftijdgenoot die normaal begaafd is. Je kunt je minder goed aanpassen aan je omgeving. Dat uit zich bijvoorbeeld in de communicatie, zelfredzaamheid, sociale vaardigheden, gezondheid en, op latere leeftijd, relaties.

Zoek op internet voor meer informatie over de kenmerken, symptomen, plaatjes bv. via [Klokhuis](#), [Willem Wever](#), [You Tube](#).