
Ny veileder for oppfølging av tuberøs sklerose

FRA FAGMILJØENE

INE COCKERELL

inec@ous-hf.no

Ine Cockerell er ph.d., sykepleier og rådgiver ved Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet hjernesykdommer, Oslo universitetssykehus.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir følgende interessekonflikter: Hun har holdt et ubetalt foredrag for UCB Nordisk.

MARIT BJØRNVOLD

Marit Bjørnvold er ph.d., spesialist i barnesykdommer og seksjonsleder ved Avdeling for kompleks epilepsi, SSE, Oslo universitetssykehus.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir følgende interessekonflikter: Hun har mottatt forelesningshonorar fra Jazz Pharmaceuticals.

RAGNAR SOLHOFF

Ragnar Solhoff er spesialist i nevrologi og overlege ved Habiliteringstjenesten for voksne, Sørlandet sykehus.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

JON ARNE BIRKELAND

Jon Arne Birkeland er ph.d., spesialist i nyresykdommer og overlege ved Nyremedisinsk avdeling, Oslo universitetssykehus.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

AART IMRAN ISSA-EPE

Aart Imran Issa-Epe er spesialist i radiologi og overlege ved Seksjon for radiologi, Oslo universitetssykehus.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

NICOLAI WESSEL

Nicolai Wessel er spesialist i urologi og overlege ved Avdeling for urologi, Oslo universitetssykehus.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

ARILD EGGE

Arild Egge er spesialist i nevrokirurgi og overlege ved Nevrokirurgisk avdeling, Oslo universitetssykehus.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

AINA AKERØ

Aina Akerø er spesialist i lungemedisin og overlege ved Lungeavdelingen, Oslo universitetssykehus.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

JAN CEZARY SITEK

Jan Cezary Sitek er spesialist i hud- og veneriske sykdommer og avdelingsleder ved Avdeling for revmatologi, hud- og infeksjonssykdommer, Oslo universitetssykehus.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

MIA TUFT

Mia Tuft er spesialist i klinisk nevropsykologi ved Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet hjernesykdommer, Oslo universitetssykehus.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

CAROLINE LUND

Caroline Lund er ph.d., spesialist i nevrologi og overlege ved Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet hjernesykdommer, Oslo universitetssykehus og ved Avdeling for nevrohabilitering, Oslo universitetssykehus.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir følgende interessekonflikter: Hun har mottatt forelesningshonorar fra Jazz Pharmaceuticals og UCB Nordisk og honorar for deltakelse i ekspertpanel fra Jazz Pharmaceuticals.

Pasienter med tuberøs sklerose er i kontakt med mange ulike spesialister gjennom livet. Den reviderte veilederen kan brukes av barneleger, fastleger og andre spesialister.

Informasjon om tuberøs sklerose bør være lett tilgjengelig og oppdatert. Fordi det er en sjelden sykdom, kan begrenset kunnskap hos behandlere medføre utilstrekkelig oppfølging og behandling. Nå foreligger en ny veileder for oppfølging av tuberøs sklerose og en fagprosedyre for behandling med mTOR-hemmere ([1](#), [2](#)).

Den komplekse tilstanden er en genetisk multisystemsykdom som opptrer hos 1 av 6 000–10 000 levendefødte (3). Sykdommen kan oppdages i fosterlivet, i barnealder eller i voksenlivet, avhengig av symptomer og funn. Det anslås at 5–9 barn fødes med diagnosen årlig i Norge. Sykdommen skyldes en mutasjon i et av genene *TSC1* eller *TSC2*, som forårsaker overaktivisering av mTOR-signalveien og utvikling av svulster i mange organer. Hjerne, nyrer, hjerte, lunger og hud rammes hyppigst (4). Terapieresistent epilepsi er vanlig (5), og svulster spesielt i hjerne, nyrer og lunge kan gi livstruende komplikasjoner (3, 4).

Systematisk oppfølging

Pasientene må følges opp systematisk av barneleger i barndommen og ofte av mange spesialister i voksenlivet for å avdekke sykdomsutvikling i ulike organer (3). Tidlig epilepsibehandling er viktig og kan bedre kognitiv utvikling (3). Det finnes ingen kurerende medisin, men immunmodulerende behandling som mTOR-hemmeren everolimus kan bremse veksten av noen av svulstene (3, 6, 7). Everolimus er ofte godt tolerert, men kan gi alvorlige bivirkninger (6, 7).

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser har utarbeidet/revidert den norske veilederen for oppfølging og behandling ved tuberøs sklerose (1) og en fagprosedyre for behandling med everolimus (2).

Systemisk behandling med everolimus er i noen tilfeller anbefalt ved terapieresistent epilepsi og ved subependymale gigantcelleastrocytomer når operasjon er vanskelig eller ved renale angiomyolipomer med risiko for komplikasjoner (3).

Pasienter kan også ha nytte av hudkrem som inneholder mTOR-hemmere (6). Også ved lymfangioleiomyomatose og ved kardiale rhabdomyomer kan av og til mTOR-hemmere vurderes (1).

Behandlere kan henvise pasienter til nettverket for tuberøs sklerose (8) for råd om medisinsk oppfølging og behandling. Nettverket består av spesialister innen alle relevante fagområder. Behandlingen av sykdommen i Norge er ikke sentralisert, slik den er i mange land (4), og nettverket kan derfor spille en viktig rolle for å sikre likeverdig og god oppfølging i hele landet.

LITTERATUR

1. Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser. Veileder: tuberøs sklerose. <https://share.articulate.com/ce6CxJVqPHavhPG-YVR32> Lest 26.3.2026.
2. Oslo universitetssykehus. Behandling med mTor-hemmer (Votubia - everolimus) ved tuberøs sklerose. <https://ehandboken.ous-hf.no/document/136599> Lest 26.3.2026.
3. Northrup H, Aronow ME, Bebin EM et al. Updated international tuberous sclerosis complex diagnostic criteria and surveillance and management recommendations. *Pediatr Neurol* 2021; 123: 50–66. [PubMed][CrossRef]
4. Zöllner JP, Franz DN, Hertzberg C et al. A systematic review on the burden of illness in individuals with tuberous sclerosis complex (TSC). *Orphanet J Rare Dis*

2020; 15: 23. [PubMed][CrossRef]

5. Chu-Shore CJ, Major P, Camposano S et al. The natural history of epilepsy in tuberous sclerosis complex. *Epilepsia* 2010; 51: 1236–41. [PubMed][CrossRef]

6. Sasongko TH, Kademane K, Chai Soon Hou S et al. Rapamycin and rapalogs for tuberous sclerosis complex. *Cochrane Database Syst Rev* 2023; 7: CD011272. [PubMed]

7. Cockerell I, Christensen J, Høei-Hansen CE et al. Effectiveness and safety of everolimus treatment in patients with tuberous sclerosis complex in real-world clinical practice. *Orphanet J Rare Dis* 2023; 18: 377. [PubMed][CrossRef]

8. Oslo universitetssykehus. Rådgivende nettverk for medisinsk oppfølging og behandling ved tuberøs sklerose. <https://www.oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/avdeling-for-sjeldne-diagnoser/sjeldensenteret-hjernesykdommer/radgivende-nettverk-for-medisinsk-oppfolging-og-behandling-ved-tuberos-sklerose/> Lest 26.3.2026.

Publisert: 20. mai 2026. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.26.0183

Mottatt 7.4.2026, første revisjon innsendt 20.4.2026, godkjent 27.4.2026.

Opphavsrett: © Tidsskriftet 2026 Lastet ned fra tidsskriftet.no 10. juli 2026.