

## Definition

Der Tuberous Sclerosis Complex (TSC) ist eine autosomal-dominante Erbkrankheit, die mit Fehlbildungen und Tumoren des Gehirns, Hautveränderungen und meist gutartigen Tumoren in anderen Organsystemen, insbesondere Angiomyolipome der Nieren, einhergeht.

## Wie unterstützen wir Sie?

Die Ambulanz für genetische Nierenerkrankung betreut TSC-Patienten mit unterschiedlichen Krankheitsmanifestationen. Dabei arbeiten wir mit entsprechenden anderen Fachabteilungen und Einrichtungen zusammen, um eine optimale Betreuung sicherzustellen. Wir helfen dabei mit der Diagnostik und der Therapie der Erkrankungen.

## Welche Screeninguntersuchung werden empfohlen?

- Alle Patienten sollen eine ausführliche Familienanamnese (mind. 3 Generationen) erhalten.
- Sofern nicht erfolgt, ist eine genetische Testung anzustreben (TSC1, TSC2), insbesondere ab dem Erwachsenenalter.

## Gehirn

- Erstvorstellung: Alle Patienten egal welchen Alters erhalten ein MRT mit Gadolinium (subependymale Riesenzellastrozytome / SEGA, subependymale Knoten / SEN, kortikale/subkortikale Tuberoome)
- Nachsorge: Alle Patienten < 25 Jahre erhalten alle 1-3 Jahre eine Verlaufskontrolle. Bei bekanntem SEGA häufigere Kontrollen.
- Erstvorstellung: Alle Patienten erhalten eine TAND-Checkliste (Tsc-assoziierte Neuropsychiatric Disorders).
- Nachsorge: Mindestens jährliche TAND-Checkliste bis 25 Jahre.
- Erstvorstellung: Alle Kinder erhalten ein EEG, auch ohne Nachweis von Anfällen.
  - Bei abnormalem EEG oder TAND-Positivität wird ein 24h-Video-EEG durchgeführt
- Nachsorge: Alle Patienten mit bekannten Anfällen erhalten mindestens jährlich ein EEG.

## Niere

- Erstvorstellung: Alle Patienten egal welchen Alters erhalten ein Abdomen-MRT (Angiomyolipome, Nierenzysten, Aortenaneurysmen, extrarenale Hamartome)
- Nachsorge: Alle Patienten erhalten alle 1-3 Jahre eine abd. Bildgebung
- Alle Patienten erhalten bei jedem Aufenthalt eine Blutdruckmessung sowie eine Bestimmung der Nierenfunktion (mind. jährlich).

## Lunge

- Frauen > 18 Jahre erhalten bei Erstvorstellung eine Lungenfunktion, einen 6-Minuten-Gehtest und ein HRCT der Lunge (low dose). Ggf. erfolgt die Bestimmung des Serum-VEGF-D-Spiegels (als Baseline-Spiegel). Alle Frauen erhalten eine Beratung bzgl. Kontrazeptiva (Östrogenvermeidung) und Rauchen.
- Nachsorge: Alle Patienten erhalten eine klinische Untersuchung / Anamnese mind. jährlich
- Nachsorge: Alle Frauen ohne bekannte LAM erhalten alle 5-10 Jahre ein HRCT. Alle Patienten mit bekannter LAM oder Lungenzysten erhalten jährliche Lungenfunktion, 6-Min-Gehtest und alle 2-3 Jahre ein HRCT.

## Haut

Bearbeiter/in: Prof. Dr. W. Kühn	Version/Datum (letzte Änderung)		Seite
	1.1	12/2024	1 von 2

**Therapieempfehlungen ohne Gewähr, Verantwortung liegt bei behandelnder Ärztin / Arzt !**

- Erstvorstellung: Alle Patienten benötigen eine klinische dermatologische Untersuchung zum Diagnosezeitpunkt zur Bestimmung von facialem Angiofibromen, fibrösen cephalischen Plaques, hypomelanotischen Maculae oder Konfetti-Läsionen, unguale Fibrome, Shagreen-Patches
- Nachsorge: jährliche dermatologische Vorstellung

### **Zähne**

- Erstvorstellung: Alle Patienten benötigen initial eine zahnärztliche Vorstellung zum Ausschluss von Enameldefekten (pits) und intraoralen Fibromen.
- Erstvorstellung: Panorama-Röntgenaufnahme mit 7 Jahren
- Nachsorge: Zahnärztliche Vorstellung alle 6 Monate.

### **Herz**

- Kinder (insbesondere < 3 Jahre)
  - Erstvorstellung: Echo und EKG (Rhabdomyome, Arrhythmien)
  - Nachsorge: Echo alle 1-3 Jahre bei asymptomatischen Kindern, symptomatisch häufiger; EKG: alle 3-5 Jahre
- Erwachsene:
  - Erstvorstellung: Ein Herzecho ist bei asymptomatischen Patienten nicht notwendig, jedoch initial einmal empfohlen (Ausschluss conduction defect). Ein EKG sollte durchgeführt werden.
  - Nachsorge: EKG alle 3-5 Jahre, bei symptomatischen Patienten häufiger

### **Auge**

- Erstvorstellung: augenärztliche Evaluation inkl. Funduskopie (Hamartome, hypopigmentierte Läsionen der Retina)
- Follow-up: jährliches Follow-up nur, wenn initial Auffälligkeiten bestanden

### **Kontakt**

Ambulanz für genetische Nierenerkrankungen  
PD Dr. Wibke Bechtel-Walz  
Department für Innere Medizin  
Hugstetter Straße 55  
79106 Freiburg  
Tel. 0761/270-32690

<b>Bearbeiter/in:</b>	<b>Version/Datum (letzte Änderung)</b>	<b>Seite</b>
Prof. Dr. W. Kühn	1.1   12/2024	2 von 2