

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