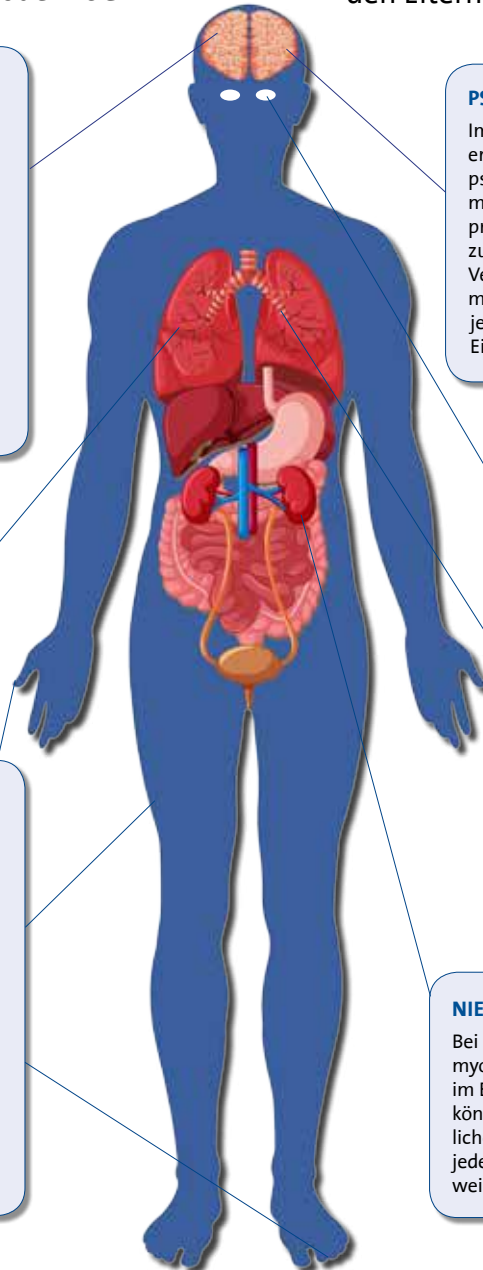


Tuberöse Sklerose Complex (TSC) - eine Multisystemerkrankung

Hauptmerkmale des Krankheitsbildes, das je nach Ausprägungsgrad sehr unterschiedlich verläuft, sind gutartige, tumorartige Veränderungen, die gleich mehrere Organe betreffen können. Auslöser hierfür sind Mutationen in einem von zwei Genen (*TSC1*- oder *TSC2*-

Gen), die zu einer Störung des normalen Gewebes und damit zu einem unkontrollierten Zellwachstum sowie zur Tumorbildung führen. Diese Fehler in der Bauanleitung entstehen überwiegend spontan, können aber auch von den Eltern an die Kinder vererbt werden.



HIRNTUMOREN UND EPILEPSIE

Epileptische Anfälle treten bei etwa 75 – 90 % der Betroffenen auf und geben häufig den ersten Hinweis auf die Erkrankung. Neben der Mutation selbst werden hierfür höckerartige Gewebeveränderungen im Bereich der Hirnrinde, die sogenannten Tubera, verantwortlich gemacht.

Weitere Komplikationen können durch Supendymale Noduli entstehen. Die Knötchen der Wandauskleidung der Hirnwasserkammern haben bei etwa 10 % der Betroffenen eine Wachstumstendenz und können zu einer Hirndruckerhöhung führen.

PSYCHIATRISCHE ERKRANKUNGEN

Im Vergleich zur Normalbevölkerung besteht ein erhöhtes Risiko für Verhaltensstörungen und psychiatrische Erkrankungen. Hierzu zählen Autismus-Spektrum-Störungen, Hyperaktivität, Schlafprobleme, depressive Stimmungslagen, Angstzustände, Aggressivität und selbstverletzendes Verhalten. Sie treten vor allem in Verbindung mit einer geistigen Behinderung auf, finden sich jedoch auch bei Betroffenen ohne intellektuelle Einschränkung gehäuft.

VERÄNDERUNG DES LUNGENGEWEBES

Etwa ein Drittel der erwachsenen Frauen haben eine Lymphangioliomyomatose (LAM). Dieses Krankheitsmerkmal tritt fast nur bei Frauen ab der Pubertät auf und kann zu einer Beeinträchtigung der Lungenfunktion führen.

NETZHAUTTUMOREN

Retinale Hamartome finden sich bei etwa 30 - 50 % der Betroffenen. Die Sehkraft wird durch sie nur sehr selten beeinflusst, so dass in der Regel keine Behandlung notwendig ist.

HAUTVERÄNDERUNGEN

Die nicht gefährlichen, jedoch zum Teil kosmetisch störenden Symptome umfassen u. a.:

- Hypomelanotische Flecken (blattförmige weißliche Flecken auf der Haut)
- Faziale Angiofibrome (stecknadelkopfgroße Tumoren)
- und Nagelpfalzfibrome (Wucherungen am Fuß- oder Fingernagel)

Durch ihre schmetterlingsförmige Anordnung im Gesicht sind Faziale Angiofibrome, welche zum Teil mit Akne verwechselt werden, ein optisch sehr charakteristisches Merkmal für die Erkrankung.

TUMOREN IM HERZEN

Rhabdomyome können per Ultraschall schon vorgeburtlich entdeckt werden und geben dann häufig den ersten Hinweis auf die Erkrankung. Sie können Herzrhythmusstörungen verursachen, lösen bei den meisten Betroffenen aber keine Beschwerden aus und bilden sich meist im Kindesalter zurück.

NIERENTUMOREN UND ZYSTEN

Bei mehr als der Hälfte der Betroffenen sind Angiomyolipome bereits vor dem 10. Lebensjahr zu finden, im Erwachsenenalter bei etwa 75 %. Je nach Größe können diese gutartigen Tumoren zu lebensbedrohlichen inneren Blutungen führen. Daneben hat etwa jeder dritte Betroffene Nierenzysten, die normalerweise aber keine Beschwerden machen.

Tuberöse Sklerose Complex ist nicht heilbar. Ist die Diagnose gesichert, kann je nach Organbeteiligung jedoch eine individuelle Therapie zur Behandlung der Symptome festgelegt werden. Um mögliche Komplikationen frühzeitig zu erkennen und durch ent-

sprechendes Handeln zu verhindern, sind daneben regelmäßige Verlaufskontrollen erforderlich. Zur ganzheitlichen Betreuung sollte deswegen ein Team aus geeigneten Fachärzten, Psychologen, Therapeuten und Sozialarbeitern zur Verfügung stehen.