

# Diagnosekriterien für Tuberöse Sklerose Complex

Tuberöse Sklerose Complex (TSC) ist eine Multisystemerkrankung. Hauptmerkmale des Krankheitsbildes sind tumorartige Veränderungen, die gleich mehrere Organe betreffen und Symptome nach sich ziehen können. Für die verschiedenen Organveränderungen gibt es charakteristische Zeiten des Auftretens. So stellen bei Erwachsenen beispielsweise oft die Veränderungen der Nieren und bei Frauen mit einer Mutation im TSC2-Gen zusätzlich der Lungen die vordergründigen Probleme dar, während bei Kindern meist die Beteiligung des Gehirns und damit Epilepsien, z. T. geistige Behinderung und Autismus im Mittelpunkt stehen. Einen ersten Hinweis auf Tuberöse Sklerose Complex können

Tumoren am Herzen geben, die mittels Ultraschall zum Teil schon vorgeburtlich erkannt werden. Weit häufiger wird die Diagnose jedoch aufgrund epileptischer Anfälle gestellt, die bereits in den ersten Lebensmonaten auftreten können. Liegen mildere Verläufe vor, bei denen sich für die Krankheit typische Symptome wie etwa Nierentumoren erst im weiteren Verlauf des Lebens bemerkbar machen, kann es allerdings vorkommen, dass Betroffene sehr viel später oder nie von ihrer Erkrankung erfahren.

Anhand welcher Kriterien die Diagnose TSC gestellt werden kann, zeigt die folgende Übersicht:

HAUPTKRITERIEN	NEBENKRITERIEN
Hypomelanotische Flecken (≥3; mindestens 5 mm Durchmesser)	Konfettiartige Hautläsionen
Angiofibrome (≥3) oder fibröse Plaques auf Stirn oder Kopfhaut	Zahnschmelzdefekte (>3)
Unguale Fibrome (≥2)	Enorale/gingivale Fibrome (>2)
„Shagreen Patch“ (lederartig verfestigte, leicht erhabene lumbosakrale Hautläsion)	Retinaler achromatischer Fleck
Multiple retinale Hamartome	Multiple Nierenzysten
Mehrere kortikale Tubera und/oder radiale Migrationslinien*	Nichtrenale Hamartome
Subependymale Knötchen (≥2)	Sklerotische Knochenläsionen
Subependymales Riesenzellastrozytom („subependymal giant cell astrocytoma“, SEGA)	
Kardiales Rhabdomyom	
Lymphangioliomyomatose (LAM)**	
Angiomyolipome (>2)**	

**TSC gesichert:** 2 Hauptkriterien oder 1 Hauptkriterium plus 2 Nebenkriterien

**TSC möglich:** 1 Hauptkriterium oder > 2 Nebenkriterien

\* umfasst Tubera und radiale Migrationslinien der weißen Hirnsubstanz

\*\* eine Kombination der beiden Hauptkriterien LAM und Angiomyolipome ohne weitere Merkmale erfüllt nicht die Kriterien für eine eindeutige Diagnose

**Genetische Diagnose:** Eine pathogene Variante in TSC1 oder TSC2 ist ausreichend für die Diagnosestellung. Die meisten TSC-verursachenden Varianten sind Sequenzvarianten, die eindeutig die TSC1- oder TSC2-Proteinproduktion verhindern. Einige Varianten, welche die Proteinproduktion betreffen (z.B. einige Missense-Mutationen), sind als krankheitsverursachend anerkannt. Andere Variantentypen sollten mit Vorsicht betrachtet werden.

## Weiterführende Literatur

- Northrup, H., et al., Updated International Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria Surveillance and Management Recommendations. *Pediatric Neurology* (July 2021)
- Northrup, H., et al., Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria Update: Recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference *Pediatric Neurology* (October 2013)
- Krueger, D.A., et al., Tuberous Sclerosis Complex Surveillance and Management: Recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference *Pediatric Neurology* (October 2013)
- Roth, J. et al., Subependymal Giant Cell Astrocytoma: Diagnosis, Screening, and Treatment. Recommendations From the International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference 2012 *Pediatric Neurology* (December 2013)
- Leclezio L et al. Pilot Validation of the Tuberous Sclerosis-Associated Neuropsychiatric Disorders (TAND) Checklist, *Pediatric Neurology* (January 2015)
- deVries PJ et al. Tuberous Sclerosis Associated Neuropsychiatric Disorders (TAND) and the TAND Checklist, *Pediatric Neurology* (January 2015)
- Hinton RB et al. Cardiovascular manifestations of tuberous sclerosis complex and summary of the revised diagnostic criteria and surveillance and management recommendations from the international tuberous sclerosis consensus group, *Journal of the American Heart Association* (November 2014).
- Teng JMC et al. Dermatologic and Dental Aspects of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Statements, *JAMA Dermatology* (October 2014)

## Übersetzung

Friederike Heidelberg, Sana Kliniken Duisburg

## Grafik & Layout

Sandra Hoffmann, Tuberöse Sklerose Deutschland e. V.

## Herausgeber

Tuberöse Sklerose Deutschland e. V.  
Walkmühlstraße 1 | 65195 Wiesbaden  
Tel.: 0611/469-2707 | Fax: -2708  
E-Mail: info@tsdev.org  
www.tsdev.org

## Bearbeitungsstand

Oktober 2021