

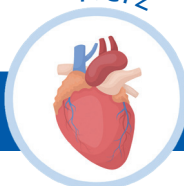
# Leitlinien zur Überwachung und Behandlung von TSC

## Gehirn



UNTERSUCHUNG	NEUDIAGNOSE	GESICHERTE TSC-DIAGNOSE
MRT des Gehirns mit und ohne Gadolinium	ja	ja, alle 1-3 Jahre bis 25 Jahre; als Erwachsene regelmäßig bei SEGAs in der Kindheit
Elektroenzephalogramm (EEG)	ja, falls abnormal Verlaufskontrolle mit 24-Stunden-Video-EEG	Routine-EEG je nach klinischer Notwendigkeit; bei pränataler TSC-Diagnose 4-6 wöchige Kontrollen*; Video-EEG, wenn Anfallsaktivität unklar oder unerklärliche Verhaltens- bzw. neurologische Veränderungen beobachtet werden
TAND-Checkliste	ja	ja, mindestens jährlich bei jeder klinischen Vorstellung
Umfassende Bewertung für TAND	wenn die Analyse der TAND-Checkliste dies rechtfertigt	zu den wichtigsten Entwicklungszeitpunkten (Jahre): 0-3, 3-6, 6-9, 12-16, 28-35, anschließend nach Bedarf
Beratung der Eltern betroffener Kinder	Elternaufklärung zur Erkennung kindlicher Spasmen**	Elternaufklärung nachholen, falls bei Diagnose noch nicht geschehen

## Herz



UNTERSUCHUNG	NEUDIAGNOSE	GESICHERTE TSC-DIAGNOSE
Fetale Echokardiographie	nur bei Rhabdomyomen im pränatalen Ultraschall	-
Echokardiographie	ja, bei Kindern, v.a. wenn jünger als 3 Jahre	alle 1-3 Jahre, bei asymptomatischen Kindern mit Rhabdomyom; häufiger bei symptomatischen Patienten
Elektrokardiogramm (EKG)	ja	alle 3-5 Jahre; häufiger, wenn Symptome auftreten

\* Vorgehensweise in Deutschland (kein internationaler Standard)

\*\* Behandlung kindlicher Spasmen mit Vigabatrin als Erstlinientherapie; Adrenocorticotropes Hormon (ACTH) kann als Zweitlinientherapie eingesetzt werden, wenn die Behandlung mit Vigabatrin nicht erfolgreich ist



### UNTERSUCHUNG

### NEUDIAGNOSE

### GESICHERTE TSC-DIAGNOSE

Vollständige Augenuntersuchung mit erweiterter Fundoskopie

ja

jährlich, wenn bei der Erstuntersuchung Läsionen oder Symptome festgestellt wurden

Ausführliche Untersuchung der Haut

ja

jährlich

Ausführliche zahnärztliche Untersuchung

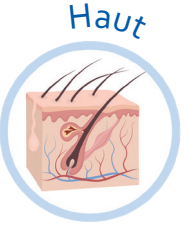
ja

alle 6 Monate

Panoramaröntgenaufnahme der Zähne

wenn, dann erst mit 7 Jahren oder älter

Ab dem Alter von 7 Jahren, falls noch nicht geschehen



### UNTERSUCHUNG

### NEUDIAGNOSE

### GESICHERTE TSC-DIAGNOSE

Blutdruckmessung

ja

jährlich

Abdominelles MRT

ja

alle 1-3 Jahre

GFR-Bestimmung

ja

jährlich



### UNTERSUCHUNG

### NEUDIAGNOSE

### GESICHERTE TSC-DIAGNOSE

Klinisches Screening auf LAM-Symptome\*\*\*

ja

bei jeder klinischen Vorstellung

Lungenfunktionstest/ 6-Minuten-Gehtest

bei Frauen ab 18 Jahren; bei erwachsenen Männern nur bei Symptomen

jährlich, wenn durch hochauflösende Computertomographie (HRCT) Lungenzysten entdeckt wurden

Hochauflösende Computertomographie (HRCT) des Brustkorbs

bei Frauen ab 18 Jahren; bei erwachsenen Männern nur bei Symptomen

alle 2-3 Jahre, wenn durch HRCT Lungenzysten entdeckt wurden; ansonsten alle 5-10 Jahre

Risiko-Beratung bei Rauchen und Östrogenanwendung

bei jugendlichen und erwachsenen Frauen

bei jeder klinischen Vorstellung für Patienten mit LAM-Risiko



### UNTERSUCHUNG

### NEUDIAGNOSE

### GESICHERTE TSC-DIAGNOSE

Genetische Beratung

Einholen der Familiengeschichte über 3 Generationen

Angebot von Gentests auf TSC<sub>1/2</sub>; Beratung, falls im fortpflanzungsfähigen Alter noch nicht erfolgt

\*\*\* Evaluation auf LAM, wenn Symptome wie ungeklärter chronischer Husten, Brustschmerzen oder Atembeschwerden einschließlich Belastungsdyspnoe und Kurzatmigkeit auftreten

## 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