

Tuberöse Sklerose Complex

> Definition und Ursache

Tuberöse Sklerose Complex (TSC) ist eine Multisystemerkrankung, von der schätzungsweise etwa eines von 5.000 - 10.000 Neugeborenen betroffen ist. Auslöser für die Erkrankung sind Mutationen in einem von zwei Genen (TSC1- oder TSC2-Gen), die zu einer Störung des normalen Gewebes und so zu einem unkontrollierten Zellwachstum sowie zur Tumorbildung führen. Diese Fehler in der Bauleitung entstehen meist spontan, können aber auch von den Eltern an die Kinder vererbt werden.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Hauptmerkmale des Krankheitsbildes sind tumorartige Veränderungen, die gleich mehrere Organe betreffen. Die im Folgenden genannten Krankheitsmerkmale sind charakteristisch für die Erkrankung, müssen jedoch nicht zwingend vorliegen:

- > Hirntumore
- > Epilepsie und geistige Behinderung
- > Autismus und Verhaltensauffälligkeiten
- > Tumoren im Herzen
- > Hautveränderungen (Tumoren, weiße Flecken und Pflasterstein-Muttermale)
- > Zysten und Tumoren an Nieren und (seltener) Leber
- > Veränderungen des Lungengewebes
- > Netzhauttumoren am Auge

Bei Erwachsenen treten häufig Veränderungen der Nieren und bei Frauen - mit einer Mutation im TSC2-Gen - zusätzlich der Lungen auf. Bei Kindern kommt es meist zu Epilepsien (oft schwer oder gar nicht einstellbar), geistiger Behinderung und Autismus.

Wie kann man das Syndrom erkennen?

Einen ersten Hinweis auf TSC können Tumoren am Herzen geben, die mit Hilfe des Ultraschalls 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 vorkommen, dass Betroffene sehr viel später oder nie von ihrer Erkrankung erfahren.

> Behandlung & Therapie

Der TSC ist nicht heilbar. Ist die Diagnose gesichert, kann jedoch je nach Organbeteiligung eine individuelle Therapie der jeweils vorliegenden Symptome erfolgen. Neben der für die Allgemeinbevölkerung zugelassenen Standardmedikation steht hier mittlerweile auch ein Medikament zur Verfügung, das unter bestimmten Voraussetzungen bei einzelnen für TSC typischen Krankheitsmerkmalen wie

etwa den Subependymalen Riesenzellastrozytomen (SEGA, Hirntumoren), Agiomyolipomen (Nierentumoren) oder therapieresistenten Epilepsien eingesetzt werden kann, aber leider das Immunsystem unterdrückt und daher häufig Nebenwirkungen mit sich bringt.

Um mögliche Komplikationen im Rahmen der Erkrankung frühzeitig zu erkennen und durch entsprechendes Handeln zu verhindern, sind regelmäßige Verlaufskontrollen erforderlich. Zur ganzheitlichen Betreuung des Betroffenen sollte deswegen ein Team aus geeigneten Fachärzten, Psychologen, Therapeuten und Sozialarbeitern zur Verfügung stehen und stets ansprechbar sein.

> Förderung / Beratung der Familien

Mit der Diagnose TSC ergeben sich für Betroffene und ihre Familien zahlreiche Fragen. Hilfestellungen hinsichtlich der medizinischen Betreuung können unter anderem die durch den Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. zertifizierten TSC-Zentren bieten, die sich gemeinsam für eine bestmögliche medizinische Versorgung dieser Patienten einsetzen und strukturierte fachübergreifende Diagnostik und Therapien anbieten. Dabei haben sie in erster Linie eine Lotsenfunktion inne, ersetzen aber nicht den Haus- oder Kinder- und Jugendarzt. Sie geben aber wichtige Hilfestellungen etwa zur Durchführung der regelmäßigen Vorsorgeuntersuchungen.

Die Erkrankung hält aber auch in anderer Hinsicht vielerlei Herausforderungen bereit. Die Gewissheit, dass ein chronisch krankes Kind mehr Aufmerksamkeit benötigt, und vor allem die Angst, Entwicklungschancen zu verpassen, führen oft dazu, dass viele Eltern - insbesondere Mütter - sehr bemüht darum sind, ihrem Kind trotz der Belastung durch die Erkrankung die bestmöglichen Chancen zu eröffnen. Dabei werden nicht selten eigene Bedürfnisse und andere Beziehungen - sei es zum Partner, zu Geschwisterkindern oder zu Freunden - vernachlässigt.

Deswegen ist es sinnvoll, regelmäßig zu reflektieren, wie stark die veränderten Lebensumstände das eigene psychische Wohlbefinden und das Familienleben beeinträchtigen. Durch ein gut funktionierendes Familienleben, offene Kommunikation und eine realistische Einschätzung des Krankheitszustandes kann die Anpassung an die veränderte Situation leichter werden. Dabei stoßen aber viele Familien mit ihren eigenen Bewältigungsstrategien an Grenzen. Man sollte sich daher nicht scheuen, frühzeitig mit der Familie oder mit Freunden über Ängste und Sorgen zu sprechen und gegebenenfalls Hilfe durch einen Psycho- oder Familientherapeuten in Anspruch zu nehmen.

In allen Fragen rund um die Erkrankung steht Betroffenen und ihren Familien zudem der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. zur Verfügung. Die Vereinigung stellt entsprechende Kontakte her, unterstützt bei der Suche nach weiteren Anlaufstellen und bietet selbst zahlreiche Hilfestellungen. Die Spanne reicht von der Herausgabe von Informationsmaterial über die Organisation von Tagungen und Online-Seminaren bis hin zur Koordination von Treffen zum Erfahrungsaustausch.

Text gemeinsam erstellt von Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. und dem knw

> Mehr Infos zu Krankheit und Verein unter:

www.tsdev.org