

Tuberöse Sklerose Komplex (TSC)

Der Tuberöse Sklerose Komplex (TSC) ist eine seltene, komplexe, genetisch bedingte Erkrankung mit einer Inzidenz von bis zu 1:11.180 in Deutschland¹. TSC liegt eine Mutation in einem der beiden Tumorsuppressor-Gene TSC1 und TSC2 zugrunde, und die Folge ist ein unkontrolliertes Zellwachstum mit Bildung gutartiger Tumore in verschiedenen Organsystemen einschließlich des Gehirns^{2,3}. Auch Herz, Haut, Augen, Nieren und Lungen sind häufig betroffen. Trotz ihrer Gutartigkeit beeinträchtigen die Tumore den Gesundheitszustand des Patienten zum Teil erheblich. So können zum Beispiel kardiale Rhabdomyome Herzrhythmusstörungen verursachen.

Die wesentliche Ursache für Morbidität und Mortalität stellen jedoch zumeist neurologische Symptome dar. Mehr als 90 % der Patienten entwickeln neurologische und/oder neuropsychiatrische Manifestationen⁴, wobei Epilepsie die häufigste Erscheinungsform ist⁵.

Es können verschiedene Arten von Anfällen, generalisierte wie fokale, auftreten. Etwa zwei Drittel der Säuglinge mit TSC entwickeln als Erstsymptom einer Epilepsie BNS-Anfälle (Blitz-Nick-Salaam-Anfälle, infantile Spasmen). Anfälle treten in den meisten Fällen schon im ersten Lebensjahr auf^{6,7}.

Schwere kognitive Beeinträchtigungen sind signifikant mit dem Epilepsietyp, der Schwere der Anfälle und dem Alter bei Anfallsbeginn verbunden⁴. TSC ist nicht heilbar. Die Behandlung der TSC-assoziierten Epilepsie einschließlich geistiger Behinderung bleibt eine große Herausforderung für Kliniker^{8,9}.

Die Lebensqualität der Patienten sowie auch die der betroffenen Angehörigen kann insbesondere durch therapieschwierige Krampfanfälle, Autismus-Spektrum-Störungen und eine geistige Beeinträchtigung erheblich eingeschränkt werden.

Primäres Behandlungsziel ist ein Rückgang der Anzahl und Schwere der Anfälle. Die retrospektive Befragung von Betreuungspersonen „BECOME“ gab Hinweise darauf, dass neben Erreichen dieses Therapiezieles auch nicht-anfallsbedingte Beschwerden reduziert werden konnten¹⁰.

Wir möchten in diesem Zusammenhang auf das Symposium: „Anfallskontrolle, Neurokognition und Lebensqualität bei seltenen Epilepsien | Therapie bei LGS, DS & TSC“ hinweisen, am Do., d. 10.10.24 | 13.00 – 14.00 Uhr | Raum Reutlingen / 2. OG.

1. Ebrahimi-Fakhari, D. et al. *Orphanet J Rare Dis* (2018), 13:117; Korrektur in Ebrahimi-Fakhari, D. et al. *Orphanet J Rare Dis* (2019), 14:106
2. Rosset, C. et al. *Genet Mol Biol* (2017), 40:69-79.
3. Dorn, T. *Clinical Epileptology* (2022), 35:242-249.
4. Mammadova et al. *Orphanet J Rare Dis* (2023), 18:349
5. Northrup H. et al. *Pediatr. Neurol.* (2013), 49:243-254,
6. Davis, P.E. et al., *Pediatrics* (2017), 140 (6)
7. Chu-Shore, C.J. et al. *Epilepsia* (2009), 51:1236–1241
8. Specchio N. et al. *Eur J Paediatr Neurol* (2023), 47:25-34
9. Uysal S.P. et Şahin, M. *Turk J Med Sci* (2020), 50:1665-1676
10. Koenig MK, et al. *American Epilepsy Society Annual Meeting* (2023). Poster 2503.