





Inhaltsverzeichnis

	Einführung	16
	Epidemiologie, Genetik, Pathophysiologie	20
2.1.	Epidemiologie	20
2.2.	Genetik.....	20
2.2.1.	Grundlagen	20
2.2.2.	Genetische Diagnostik.....	20
2.2.3.	Genetische Beratung und Mosaik.....	21
2.3.	Pathophysiologie	21
	Das klinische Bild	24
3.1.	Neurologische Manifestationen beim Tuberöse Sklerose Complex.....	24
3.1.1.	Epileptische Anfälle	24
3.1.2.	Hydrozephalus	29
3.2.	Autismus-Spektrum-Störungen, Intelligenzminderung und andere psychiatrische Erkrankungen.....	30
3.2.1.	Autismus-Spektrum-Störungen	30
3.2.2.	Intelligenzminderung	31
3.2.3.	Andere psychiatrische Störungen.....	32
3.3.	Neuropathologische Befunde	33
3.3.1.	Kortikale Tuber	33
3.3.2.	Subependymale Knötchen (SEN).....	34
3.3.3.	Subependymale Riesenzellastrozytome (WHO Grad I)	34
3.3.4.	Molekular-neuropathologische Befunde	36
3.4.	Kardiale Beteiligung	38
3.5.	Hautbefunde	40
3.6.	Pulmonale Manifestationen	43
3.7.	Nierenbeteiligung	45
3.7.1.	Renale Angiomyolipome (AML).....	45
3.7.2.	Renale Zysten	46
3.7.3.	Nierenzellkarzinome	46
3.7.4.	Funktionsstörungen der Niere	46
3.7.5.	Bildgebende Untersuchungstechniken.....	47
3.8.	Beteiligung weiterer innerer Organe.....	48
3.9.	Knochenbefunde und orthopädische Fragestellungen	49
3.10.	Augenbeteiligung	51
3.11.	Zahnärztliche Befunde	53
3.11.1.	TSC-typische orale Symptome	53
3.11.2.	Kariesanfälligkeit von TSC-Patienten	54
3.11.3.	Empfehlungen zum Erhalt der parodontalen Gesundheit	55
3.12.	Klinische Diagnosekriterien	55
	Therapie	60
4.1.	Die Rolle zielgerichteter molekularer Therapien bei TSC	60
4.1.1.	Daten zu Rapamycin	60
4.1.2.	Daten zu Everolimus.....	62

4.2.	Therapie der Epilepsie - Medikamentöse Behandlung	69
4.3.	Epilepsiechirurgische Therapie	73
4.3.1.	Besonderheiten und Unterschiede bei der epilepsiechirurgischen Therapie bei Patienten mit TSC	74
4.4.	Ketogene Diät	82
4.5.	Medikamentöse Therapie der subependymalen Riesenzellastrozytome (SEGA)	86
4.5.1.	Zulassung von Everolimus zur Behandlung des SEGA	87
4.5.2.	Unerwünschte Wirkungen von Everolimus	87
4.5.3.	Dosierung von Everolimus	88
4.5.4.	Empfehlungen zum Einsatz von Everolimus	88
4.6.	Operative Therapie bei SEGA	89
4.6.1.	Einleitung	89
4.6.2.	Operationsindikation	89
4.6.3.	Kombinierte Therapieansätze	94
4.6.4.	Weitere, nicht-operative Behandlungsalternativen	94
4.7.	Therapie des Hydrozephalus bei Tumorentwicklung im ZNS	95
4.8.	Therapie der psychiatrischen Störungen	97
4.9.	Therapie kardialer Manifestationen	98
4.10.	Dermatologische Therapie	98
4.11.	Lasertherapie von Hautbefunden bei TSC	100
4.12.	Therapie der pulmonalen Manifestationen (LAM)	103
4.13.	Therapie renaler Pathologien bei TSC	104
4.14.	Therapie der okulären Manifestation	107

Versorgung und Begleitung **110**

5.1.	Systematische Begleitung in TSC-Zentren	110
5.2.	Organisation von Hilfen	111
5.3.	Versorgung im Übergang zum Erwachsenenalter	114
5.4.	Befunddynamik und Behandlung im Erwachsenenalter	117
5.4.1.	Allgemeine Aspekte	117
5.4.2.	Neuropsychiatrische Aspekte	117
5.4.2.1.	Intelligenzminderung, kognitive Störungen	117
5.4.2.2.	Autismus und Hyperaktivität und andere psychische- und Verhaltensstörungen	120
5.4.2.3.	Schlafstörungen	120
5.4.2.4.	Epilepsien	122
5.4.2.5.	Subependymale Riesenzellastrozytome (SEGA)	123
5.4.3.	Gefäßveränderungen und Herzrhythmusstörungen	125
5.4.3.1.	Aneurysmen	125
5.4.3.2.	Stenotische Gefäßveränderungen	125
5.4.3.3.	Herzrhythmusstörungen	125
5.4.4.	Augenbefunde	126
5.4.5.	Lungenbeteiligung	127
5.4.6.	Nierenveränderungen	128
5.4.7.	Hautbefunde und Veränderungen im Mundbereich	129
5.4.8.	Weitere Organbefunde	129

Ausblick **138**

Index **140**