



### **Tuberöse Sklerose (TSC) - was ist das?**

Die TSC ist eine genetisch bedingte Störung, die fast alle Organe, hauptsächlich aber Haut, Gehirn, Augen, Nieren und Herz betrifft. Klassischerweise tritt die TSC in der ersten Lebensdekade auf und ist gekennzeichnet durch geistige Entwicklungsverzögerung und Epilepsie sowie durch das Auftreten von blutgefäß- und bindegewebsreichen Tumoren (Angiofibrome). Charakteristisch ist weiterhin das Auftreten zahlreicher gutartiger Tumore (Hamartome), die sich in fast allen Organen entwickeln können.

### **Wie häufig kommt die TSC vor?**

In der mitteleuropäischen Bevölkerung erkrankt ca. einer von 7.000 Menschen an der TSC.

### **Welche Ursachen hat die Erkrankung?**

Die TSC entsteht durch Veränderungen in einem von zwei möglichen Genen (TSC1-/TSC2-Gen). Beide Gene sind sog. Tumorsupressor-Gene und beteiligt an der Steuerung der Zellteilung sowie der Entwicklung von Zellen. Bei Funktionsausfall oder Veränderung durch eine Mutation kommt es in der Folge zur Entwicklung von Tumoren.

### **Wie wird sie vererbt?**

Die TSC wird autosomal dominant vererbt. Männer und Frauen können betroffen sein; Betroffene vererben die Mutation mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an ihre Kinder weiter.

### **Warum ein DNA-Test?**

Bei der TSC kann ein DNA-Test die klinische Verdachtsdiagnose sichern und die gezielte Untersuchung potentieller Anlageträger bzw. Risikopersonen neben pränataler Diagnostik ermöglichen. Früherkennung ist bei der TSC von großer Bedeutung, um eine adäquate klinische Diagnostik sowie Behandlung einzuleiten.