



## WIKIDERM NETZWERK HAUT

### TUBERÖSE SKLEROSE BOURNEVILLE-PRINGLE

**Syn:** Epiloia

**Histr:** Erstbeschreibung durch Désiré-Magloire Bourneville (1840-1909), französischer Kinderarzt und John-James Pringle (1855-1922), Dermatologe in London.

**Gen:** meist Spontanmutationen in den Genen TSC1 oder TSC2, die für die Proteine Hamartin und Tuberin kodieren; autosomal-dominant (30% d. F.)

**Vork:** - 1/15.000


- Kinder

**Pg:** Hyperplasie ekto- und mesodermaler Zellen

**Bsp:** Fibroblasten, Gliablasten, Neuroblasten

**KL:** typische Trias aus Adenoma sebaceum, Epilepsie und geistiger Retardierung

- Haut

- Angiofibrome 

**Bef:** faciale Angiofibrome = Adenoma sebaceum: 1-2 mm große, rötliche Knötchen in Nasolabialfalten, am Kinn und (selten) der Gingiva

**DD:** - solitäre Angiofibrome

**Erkl:** solitär = keine assoziierten Befunde

- multiple Trichoepitheliome

**Th:** - CO2-Laser

**Altn:** Erbium:YAG-Laser

- Rapamycin topisch

**Syn:** Sirolimus

**Lit:** Australas J Dermatol. 2013 Dec 22. <http://doi.org/10.1111/ajd.12125> (Australien)

**Co:** CO2-Laser bei Größe über 4 mm

**Lit:** Dermatology. 2014;228(1):37-41 (Korea)

- subunguale Angiofibrome = Koenen-Tumoren

**Bef:** fibromartige Knoten an den Fingerendgliedern

**Histr:** Joannes Henricus Maria Koenen (1893-1973), Dermatologe in Lübeck

- Bindegewebsnaevi

**Engl:** Shagreen-Patches (Chagrin-Leder-Flecken)

**Note:** Das französische Wort "Chagrin" gibt es auch im Englischen, bedeutet dann Verdruss

**Bef:** - an Chagrin-Pferdeleder erinnernde, fibröse, lumbosacrale Pflastersteinnävi 

- rötliche, fibröse Plaques

**Lok:** Prädilektionsstelle: Stirn (meist bei schwerer Ausprägung)

**Hi:** Ersatz der Dermis durch dichtes Kollagen

**Lit:** 

- Hypopigmentierungen

**Pg:** Melanozyten produzieren weniger Melanosomen

**DD:** Vitiligo (Fehlen der Melanozyten)

**Etlg:** - Konfetti-Flecken

**Engl:** white spots

**Lok:** insbes. am Unterschenkel

- Eschenlaub-Flecken

Engl: ash leaf macules

Bef: eschenblattartig-ovalär (an einer Seite spitz auslaufend) 📷

Di: Wood-Licht

- striäre Hypopigmentierungen

- Café-au-lait-Flecken 📷

- Gingivahyperplasie/Zahnfleischwucherungen

Pa: fibromatöse Veränderungen

DD: - NW von Phenytoin, Nifedipin, Cyclosporin A

- **Wegener Granulomatose**

- Monozytenleukämie

- **juvenile hyaline Fibromatose**

- Nervensystem

Vork: 100% d. F.

KL: - Epilepsie

- geistige Retardierung

- weitere extrakutane Manifestationen (meist Neoplasien)

- Auge: weiße Maulbeertumoren der Retina

Bef: nicht infiltrativ, nicht entzündlich

- Myokard: benigne Rhabdomyome

Kopl: Herzrhythmusstörungen, Herzinsuffizienz, Thrombembolien

- Niere: bilaterale Angiomyolipome, Nephroblastom (Wilms-Tumor)

Note: - Der Wilms-Tumor ist sowohl mit der Neurofibromatose als auch mit der **Tuberösen Sklerose Bourneville-Pringle** assoziiert.

- 📷

- Schädel: Hyperostose der Tabula interna (= innere Kompakta)

Lit: 📷 📷

Th: - mTOR-Inhibitoren

Lit: 📷 📷

Stoff: - Everolimus

Phar: Votubia®

Def: mTOR-Inhibitor

Ind: Pat. mit subependyalem Riesenzellastrozytom (bei Inoperabilität) oder komplikationsträchtigem renalem Angiomyolipom

- Sirolimus

Syn: Rapamycin

Ind: Angiofibrome

Lit: J Am Acad Dermatol. 2015 Sep 10. pii: S0190-9622(15)01932-5 (USA), Indian J Dermatol Venereol Leprol. 2017 Jan-Feb;83(1):27-32

- intensive neurologische Kontrollen

📄 faciale Angiofibrome bei tuberöser Sklerose



📄 faciale Angiofibrome bei tuberöser Sklerose, Abb. 2



📄 Bindegewebsnävus bei tuberöser Sklerose



📄 Eschenlaub-Hypopigmentierung bei tuberöser Sklerose



📄 Café-au-Lait-Fleck bei tuberöser Sklerose



## Vorangestellte Abkürzungen

**AG:** Antigen **Allg:** Allgemeines **ALM:** Auflichtmikroskopie **Altn:** Alternative **Amn:** Anamnese **Anat:** Anatomie **Appl:** Applikation **Aus:** Ausnahme **Ass:** Assoziationen **Ät:** Ätiologie **Bed:** Bedeutung **Bef:** Befund **Bsp:** Beispiel **Co:** Kombination **CV:** Cave **DD:** Differentialdiagnose **Def:** Definition **Di:** Diagnostik **DIF:** Direkte Immunfluoreszenz **Dos:** Dosis **EbM:** Evidenz-basierte Medizin **Eig:** Eigenschaften **EM:** Elektronenmikroskopie **Engl:** Englisch **Epi:** Epikutantestung **Erg:** Ergebnis **Erkl:** Erklärung **Err:** Erreger **Etlg:** Einteilung **Exp:** Experimentell **Filia:** Filiarisierung **Fkt:** Funktion **Folg:** Folge/Konsequenz **Frag:** Fragestellung **Gen:** Genetik **GS:** Goldstandard **Hi:** Histologie **Histr:** Historisch **HV:** Hautveränderungen **Hyp:** Hypothese **IHC:** Immunhistochemie **IIF:** Indirekte Immunfluoreszenz **Ind:** Indikation **Inf:** Infektionsweg **Inh:** Inhaltsstoffe **Ink:** Inkubationszeit **Int:** Interpretation **KI:** Kontraindikation **KL:** Klinik **Kopl:** Komplikationen **Lab:** Labor **Lit:** Literatur **LL:** Leitlinie **Lok:** Lokalisation **Makro:** Makroskopie **Man:** Manifestationszeitpunkt **Mat:** Material/Arbeitsmittel **Merk:** Merkhilfe **Meth:** Methodik **Mikro:** Mikroskopie **Mon:** Monitoring **Neg:** Negativ/Nachteil **Note:** Notiz/Anmerkung **NW:** Nebenwirkung **OCT:** opt. Kohärenztomografie **OTC:** Over-the-counter-Produkt **Pa:** Pathologie **PCR:** polymerase chain reaction **Pg:** Pathogenese **Phar:** Pharmakon/Handelsname **Pos:** Positiv/Vorteil **PPH:** Pathophysiologie **Proc:** Prozedere **Prog:** Prognose **Prop:** Prophylaxe **Przp:** Prinzip **PT:** Publikationstyp **RCM:** konfokaler Laserscan **Risk:** Risikofaktoren **Rö:** Röntgen **Rp:** Rezeptur **S:** Signa/Beschriftung **So:** Sonderformen **SS:** Schwangerschaft **Stoff:** Wirkstoff **Syn:** Synonyme **TF:** Triggerfaktoren **Th:** Therapie **TNM:** TNM-Klassifikation **Urs:** Ursache **Verl:** Verlauf **Vor:** Voraussetzung **Vork:** Vorkommen **Web:** world wide web **Wirk:** Wirkung **WW:** Wechselwirkung **Zus:** Zusammenfassung

## Abkürzungen im Fließtext

**AA:** Alopecia areata **AD:** Atopische Dermatitis **AEP:** Atopische Eruption in der Schwangerschaft **AGEP:** Akute generalisierte exanthematische Pustulose **AGS:** Adrenogenitales Syndrom **AHEI:** Akutes hämorrhagisches Ödem des Kindesalters **AJCC:** American Joint Committee on Cancer **AKN:** Acne keloidalis nuchae **ALM:** Auflichtmikroskopie **AN:** Acanthosis nigricans **APC:** antigen presenting cell **APD:** Autoimmun-Progesteron-Dermatitis **ATLL:** Adultes T-Zell-Lymphom/Adulte T-Zell-Leukämie **AZ:** Allgemeinzustand **BB:** Blutbild **BD:** Bowen, Morbus **BMZ:** Basalmembranzone **BP:** Bullöses Pemphigoid **BTX:** Botulinumtoxin **CA:** Karzinom **CBCL:** B-Zell-Lymphome, primär kutane **CD1a:** Langerhanszell-Marker **CD20:** B-Zell-Marker **CD23:** FcεRII **CD26:** Dipeptidyl-Peptidase IV **CD28:** Rezeptor der T-Zelle für B7.1 und B7.2 der APC **CD3:** Pan-T-Zell-Marker **CD30:** Marker für B- oder T-Zell-Aktivierung = Ki-1-Antigen **CD56:** NK-Zell-Marker **CD68:** Zytotoxizitätsmarker von Monozyten/Makrophagen **CD80:** B7.1 der APC **CD86:** B7.2 der APC **CD95:** Fas-Antigen **CK:** Zytokeratin **CLA:** Cutaneous Lymphocyte Associated Antigen **CNH:** Chondrodermatitis nodularis chronica helioides **CR:** Fallbericht (case report) **CS:** Fallserie (case series mit mindestens 3 Patienten) **CSS:** Churg-Strauss-Syndrom **CT:** Kontrollierte Studie (controlled trial) **CTCL:** T-Zell-Lymphome, primär kutane **CVI:** Chronisch venöse Insuffizienz **CyA:** Cyclosporin A **DAB:** Deutsches Arzneibuch **DAC:** Deutscher Arznei-Codex **DDG:** Deutsche Dermatologische Gesellschaft **DFP:** Dermatofibrosarcoma protuberans **DH:** Dermatitis herpetiformis Duhring-Brocq **DIC:** Disseminated Intravascular Coagulation **DM:** Dermatomyositis **DNCB:** Dinitrochlorbenzol **DTIC:** Dacarbazin **EB:** Epidermolysis bullosa congenita – Gruppe **EBA:** Epidermolysis bullosa acquisita **EBD:** Epidermolysis bullosa dystrophica **EBS:** Epidermolysis bullosa simplex **ECM:** Extrazelluläre Matrix **ECP:** Eosinophiles kationisches Protein **ED:** Einzeldosis /-dosen **EDS:** Ehlers-Danlos-Syndrom **EEM:** Erythema exsudativum multiforme **EGF:** Epidermaler Wachstumsfaktor **EGR:** Erythema gyratum repens Gammel **ELAM:** Endothelial Leukocyte Adhesion Molecule **ELND:** Elective Lymph Node Dissection **EMS:** Eosinophilie-Myalgie-Syndrom **EN:** Erythema nodosum **EPDS:** Erosive pustulöse Dermatose des Kapillitiums **EPF:** Eosinophile pustulöse Follikulitis Ofuji **EQ:** Erythroplasie Queyrat **FFD:** Fox-Fordyce-Erkrankung **FTA-Abs:** Fluoreszenz-Treponemen-Antikörper-Absorptionstest **GA:** Granuloma anulare **GI:** Gastrointestinal **GM:** Granuloma multiforme **GM-CSF:** Granulocyte-Macrophage Colony-Stimulating Factor **GS:** Goldstandard **GSS:** Gloves-and-socks-Syndrom **GvHD:** Graft-versus-host-Krankheit **HES:** Hypereosinophilie-Syndrom **HHD:** Hailey-Hailey, Morbus **HIS:** Hyper-IgE-Syndrom **HLP:** Hyperkeratosis lenticularis perstans **HWZ:** Halbwertszeit **IBD:** Inflammatory Bowel Disease (chronisch entzündliche Darmerkrankung) **ICAM:** Intercellular Adhesion Molecule **ICAM-1:** CD54 = Intercellular Adhesion Molecule-1 **IHC:** Immunhistochemie **IPL:** Intense Pulsed Light **IVIG:** Intravenöse Immunglobuline **JÜR:** Jahres-Überlebensrate **JEB:** Junktionale Epidermolysis bullosa congenita **KD:** Kontaktdermatitis **KOF:** Körperoberfläche **KS:** Kaposi-Sarkom **LCH:** Langerhans-Zell-Histiozytose **LFA:** Lymphocyte Function-associated Antigen **LFA-1:** CD11a/CD18 = Lymphocyte Function-associated Antigen-1 (Beta2-Integrin) **LK:** Lymphknoten **LL:** Leitlinie **LT:** Leukotrien **M-CSF:** Macrophage Colony-Stimulating Factor **MA:** Metaanalyse **MA/SR:** Meta-Analysis / Systematic Review **Mac-1:** CD11b/CD18 (Beta2-Integrin) **MCP:** Monozyten-chemotaktisches Protein **MCP-1:** Monocyte Chemoattractant Protein-1 **MED:** Minimale Erythemdosis **MI:** Mitoseindex/Mitoserate pro qmm **MIA:** melanoma inhibitory activity **MM:** Malignes Melanom **MMP:** Matrix-Metalloproteinase **NMH:** niedermolekulare Heparine **NMSC:** Nonmelanoma Skin Cancer **NMU:** Nahrungsmittelunverträglichkeiten **NNH:** Nasennebenhöhlen **NRF:** Neues Rezeptur Formularium **OCA:** Albinismus, okulokutaner **p.i.:** post infectionem **pAVK:** periphere arterielle Verschlusskrankheit **PDE:** Phosphodiesterase **PDGF:** Platelet Derived Growth Factor **PDT:** Photodynamische Therapie **PECAM:** Platelet-Endothelial Cell Activation Molecule **qmm:** Quadratmillimeter **RCT:** Randomisierte kontrollierte Studie (randomized controlled trial) **RES:** Retikuloendotheliales System **RF:** Rheumafaktoren **SA:** Sicherheitsabstand **sla:** sialyl Lewis a-Antigen **SLN:** Sentinel Lymph Node **SLND:** Sentinel Lymph Node Dissection **sLx:** sialyl Lewis x-Antigen **SR:** Systematische Übersichtsarbeit **SS:** Schwangerschaft **SSc:** systemische Sklerodermie **SSW:** Schwangerschaftswoche **TCR:** T-Zell-Rezeptor **TD:** Tumordicke **TEN:** Toxische Epidermale Nekrolyse **TNM:** Tumor-Lymphknoten-Metastasen-Malignomklassifikation **TP:** Treponema pallidum **TPHA:** Treponema pallidum-Hämagglutinationstest **VCAM:** Vascular Cell Adhesion Molecule **VDRL:** Venereal-Disease-Research-Laboratory-Flockungstest **VCAM-1:** CD106 = Vascular Cell Adhesion Molecule-1 **VEGF:** Vascular Endothelial Growth Factor **VLA-4:** CD49d/CD29 = Very Late Antigen 4 (Beta1-Integrin) **Z.n.:** Zustand nach