

Registrační formulář TSC

Jméno pacienta:		Datum narození:
Vyšetřující specialista:		tel:
(zabezpečující informovaný souhlas pacienta)		e-mail:
Pohlaví: mužské/ ženské		
Věk v době vyšetření:		
Kůže	Faciální angiofibromy (adenoma sebaceum) - (počet)	+ = přítomno - = nepřítomno n = nevyšetřeno (popř. uvést počet)
	Hypomelanotické skvrny (počet)	
	Fibrózní plaky hlavy (čela, ve vlasaté části)	
	Unguální fibromy (počet)	
	Šagrénová skvrna	
	Kožní léze typu "confetti"	
CNS	Kortikální tubery	
	Cerebrální radiální migrační dráhy bílé hmoty	
	Subependymální noduly (SEN)	
	Subependymální obrovskobuněčný astrocytom (SEGA)	
	Drobné kalcifikace (uvést čeho)	
Sítnice	Vícečetné hamartomy	
	Bezbarvá skvrna na sítnici	
Srdce	Rhabdomyom(y) (počet)	
Ledviny	Angiomyolipomy (počet)	
	Cysty	
Plíce	Lymfangioleiomyomy	
Ústa	Intraorální fibromy (počet)	
	Jamky zubní skloviny (počet)	
Epilepsie		
Mentální retardace		není mírná střední těžká
Jiné		

Kontaktní osoby: doc. RNDr. Radek Vrtěl, PhD., Ústav lékařské genetiky, Fakultní nemocnice Olomouc, Zdravotníků 248/7, 779 00 Olomouc, tel. 588442866, e-mail: radek.vrtel@fnol.cz
Požadovaný vzorek: 5 – 10 ml nesrážlivé krve v EDTA (nemrazit!) nebo DNA izolovaná z tohoto objemu krve

Diagnostická kritéria TSC dle:

Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria Update: Recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference.

Hope Northrup, Darcy A. Krueger, on behalf of the International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group

Pediatr Neurol. 2013 Oct; 49(4): 243–254. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2013.08.001

Majoritní znaky TSC

Hypomelanotické skvrny (3 a více, alespoň 5 mm v průměru)

Angiofibromy (3 a více) či fibrózní plaky hlavy

Unguální fibromy (2 a více)

Šagrénová skvrna

Vícečetné sítnicové hamartomy

Kortikální dysplazie*

Subependymální noduly (SEN)

Subependymální obrovskobuněčný astrocytom (SEGA)

Srdeční rhabdomyom

Lymfangioleiomyomatóza (LAM)†

Angiomyolipomy (2 a více) (AML)†

Minoritní znaky TSC

Kožní léze typu "confetti"

Jamky zubní skloviny (3 a více)

Intraorální fibromy (2 a více)

Bezbarvá skvrna na sítnici

Vícečetné renální cysty

Nerenální hamartomy

† Pokud dojde k současnému výskytu lymfangioleiomyomatózy a angiomyolipomů a nejsou přítomny další znaky TSC, nelze diagnostikovat definitivní TSC.

* Položka "kortikální dysplazie" zahrnuje cerebrální radiální migrační dráhy bílé hmoty a kortikální tubery.

Definitivní diagnóza TSC:

Přítomny 2 majoritní znaky nebo 1 majoritní znak v kombinaci s 2 a více znaky minoritními.

Možná diagnóza TSC:

Přítomnost 1 majoritního znaku nebo výskyt 2 a více minoritních znaků.