

DOŠKOLOVÁNÍ LÉKAŘŮ

KONTROLNÍ TEST

- Výskyt tuberózní sklerózy je celosvětově udáván v rozmezí:**
 - 1 : 1 000 až 1 : 6 000
 - 1 : 6 000 až 1 : 10 000
 - 1 : 10 000 až 1 : 50 000
 - 1 : 50 000 až 1 : 100 000
- Pro tuberózní sklerózu typu 1 a 2 (TSC1 a TSC2) platí:**
 - mutací genu *TSC1* vzniká defekt hamartinu
 - mutací genu *TSC2* vzniká defekt tuberinu
 - klinický obraz TSC1 a TSC2 je neodlišitelný
 - klinický obraz TSC1 a TSC2 se značně liší
- Pro dědičnost tuberózní sklerózy (stejně jako pro další neurokutánní syndromy) platí:**
 - dědičnost je autozomálně dominantní
 - dědičnost je autozomálně recesivní
 - onemocnění často vzniká na podkladě spontánní mutace, tzv. sporadické případy
 - je možná autozomálně dominantní dědičnost, vznik spontánních mutací a mozaiky
- Kožní projevy tuberózní sklerózy:**
 - musí být přítomny u všech nemocných TSC
 - jejich manifestace je věkově vázaná, obvykle se objevují v dětském věku
 - většinou nečiní subjektivní potíže
 - mají tendenci k malignímu zvratu
- Mezi neurologické a neuropsychiatrické nálezy u tuberózní sklerózy nepatří:**
 - Westův syndrom
 - Wunderlichův syndrom
 - SEN, SEGA, TAND
 - kortikální dysplazie
- Pro angiomyolipomy u tuberózní sklerózy platí:**
 - angiomyolipomy ledvin bývají mnohočetné, oboustranné a s vysokým obsahem tuku
 - v ostatní populaci se angiomyolipomy ledvin vůbec nevyskytují
 - angiomyolipomy ledvin se mohou šířit do dolní duté žíly a dále až do pravé srdeční síně
 - angiomyolipomy mohou postihovat i játra, slezinu a pankreas
- V diagnostice tuberózní sklerózy se v současné době uplatňují:**
 - tzv. Vogtova triáda (křeče, psychomotorická retardace, adenoma sebaceum)
 - diagnostická kritéria z roku 2012 (11 hlavních a 6 vedlejších)
 - diagnostická kritéria z roku 2012 (11 hlavních a 9 vedlejších)
 - ke stanovení diagnózy tuberózní sklerózy je nutné potvrzení mutace genu *TSC1* nebo *TSC2*
- Novou nadějí pro nemocné tuberózní sklerózou je léčba inhibitory mTOR (mammalian target of rapamycin):**
 - tato léčba se s úspěchem používá také u neurofibromatózy typu 1
 - v léčbě tuberózní sklerózy je používán pouze rapamycin pro jeho antiproliferační účinek
 - v léčbě orgánových projevů tuberózní sklerózy je používán výhradně everolimus
 - podle provedených klinických studií mají mTOR inhibitory efekt na subependymální obrovskobuněčné astrocytomy, angiomyolipomy ledvin, lymfangioleiomyomatózu plic, rhabdomyomy srdce, angiofibromy v obličeji, poruchy chování a epilepsii
- Nejčastější příčinou úmrtí pacientů s tuberózní sklerózou v dospělém věku jsou:**
 - epilepsie
 - postižení ledvin
 - lymfangioleiomyomatóza plic u žen
 - rhabdomyom srdce
- Organizace péče o nemocné tuberózní sklerózou v ČR:**
 - pokud není u pacienta TSC potvrzena genovou analýzou, není nutné klinické sledování jeho příbuzných
 - je nutná multioborová dispenzarizace všech nemocných s tuberózní sklerózou i v případě, že diagnóza TSC nebyla potvrzena genetickým vyšetřením
 - je žádoucí vytvoření center specializované péče o nemocné se vzácnými onemocněními (VO)
 - centralizace pacientů není nutná, plně postačují pravidelné kontroly ambulancí specializovaných lékařů

Správným zodpovězením otázek kontrolního testu získáte 2 kredity kontinuálního vzdělávání lékařů ČLK, které budou zaslány redakci jedenkrát ročně po uzavření ročníku časopisu. Správné odpovědi na otázky kontrolního testu budou uveřejněny v příštím čísle časopisu. Odpovědi pošlete na e-mailovou adresu: kozni@lf1.cuni.cz vždy nejpozději do jednoho měsíce od vydání daného čísla.

Odpovědi na otázky kontrolního testu v č. 1/2016

Pinková B., Bučková H., Borská R., Fajkusová L.: Hereditární ichtyózy

Správné odpovědi: **1b, 2a, 3a, 4d, 5d, 6a, 7a, 8d, 9c, 10d**