

# 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 ambulantních specialistů

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](mailto: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**