

Tuberózní skleróza

prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.¹, MUDr. Zdeňka Ráčilová², MUDr. Denisa Pavlovská²,
MUDr. Dana Dostálková¹, MUDr. Eva Kocánová³

¹Pediatrická klinika LF MU a FN Brno

²Klinika dětské radiologie LF MU a FN Brno

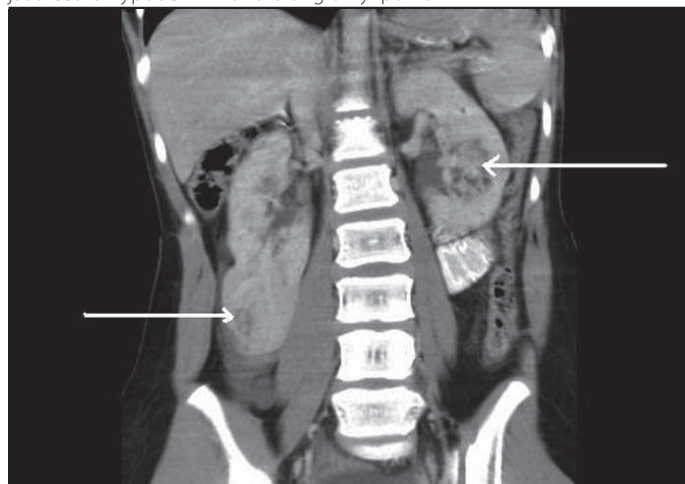
³Kožní oddělení Pediatrické kliniky, Brno

Pediatr. praxi 2012; 13(2): 130

Obrázek 1. Adenoma sebaceum



Obrázek 2. CT koronární rekonstrukce – v oblasti dolního pólu pravé ledviny (šipka) prominentně angiomyolipom přes okraj ledviny, v levé ledvině (šipka) jsou četná hypodenzní ložiska angiomyolipomů



Jednou z chorob řazených do skupiny neurokutánních onemocnění je tuberózní skleróza (TS). V současné době je místo pojmu TS preferováno označení komplex tuberózní sklerózy (TSC), a to proto, že s délkou trvání nemoci dochází u nemocných k postižení více orgánových systémů. TSC má autosomálně dominantní typ dědičnosti, je důsledkem mutace genu *TSC 1* (chromozom 9q34) nebo *TSC 2* (chromozom 16p 13.3), přitom více než 75 % případů je způsobených mutací de novo. Za normální situace *TSC 1* kóduje tvorbu hamartinu, *TSC 2* tuberinu a oba tyto proteiny se uplatňují v delikátních procesech proliferace a růstu buněk, současně mají i funkci tumor-supresorovou. Incidence TSC je asi 1 na 6 000 živě narozených.

Klinická symptomatologie TSC je variabilní a stupeň závažnosti velmi rozdílný. Patognomonickým projevem choroby jsou růžovo-červené uzlíky obličeje, zejména tváří. Tyto kožní morfy se nazývají adenoma sebaceum nebo angiofibromy. Mohou zpočátku snadno uniknout pozornosti, resp. být zaměněny za jiné kožní léze. Dalšími typickými kožními nálezy jsou unguální/periunguální fibromy, hypomelanotické makuly nebo névy z pojivové tkáně (tzv. šagrénová skvrna). Zejména pro pediatrii

a dětské neurologie je významná informace, že u TSC bývá prvním, a přitom závažným projevem choroby epileptický paroxysmus (manifestující se někdy již v průběhu 1. r. života) nebo postupný rozvoj tělesného a duševního postižení dítěte. Neurologická symptomatologie je důsledkem růstu nezhoubných nádorů v mozku (např. subependymální uzly, kortikální hamartomy, obrovskobuněčné astrocytomy). U nemocných TSC je nezbytné vhodnými zobrazovacími technikami také aktivně pátrat po rhabdomyomech myokardu, plicní lymfagioleiomyomatóze a renálních angiomyolipomech. Variabilita renálních abnormalit je značná – s délkou trvání nemoci lze u stejného nemocného prokazovat nejprve ledvinné mikrocysty, později makrocystózu podobnou polycystické chorobě ledvin a posléze typické angiomyolipomy. Komplikacemi poškození ledvin bývá spontánní a často závažné perirenální krvácení, ale také rozvoj chronického selhání ledvin. Specifická léčba TSC neexistuje a terapie je zaměřena na ovlivnění jednotlivých projevů nemoci, zejména pak epilepsie; nezbytná je multioborová spolupráce (dermatolog, nefrolog, kardiolog, neurolog, pulmolog, psycholog). Nejnověji jsou i u dětí s TSC uváděny povzbudivé léčebné výsledky

s použitím everolimu, který dokáže inhibicí kinázy mTOR v konečném důsledku zmenšovat tumorózní útvary v postižených orgánech a přispívat tak ke zlepšení fyzického a duševního zdraví nemocných. Děti s podezřením na TSC je vždy vhodné konzultovat s genetikem, který rozhodne o následné upřesňující analýze.

Z našeho klinického materiálu uvádíme 15letého chlapce s adenoma sebaceum (obrázek 1) a s angiomyolipomy v ledvinách (obrázek 2). U hochy byla TSC diagnostikována ve věku dvou let na základě kožních změn. V osmi letech života byly poprvé zachyceny rhabdomyomy v mezikomorové srdeční přepážce, ve 12 letech renální angiomyolipomy a teprve v 15. roce života se manifestovaly první neurologické příznaky (cefalea, diplopie) a bylo prokázáno postižení mozku (hamartomy, astrocytom).

prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.
Pediatrická klinika LF MU a FN
Černopolská 9, 625 00 Brno
zdoleze@fnbrno.cz

