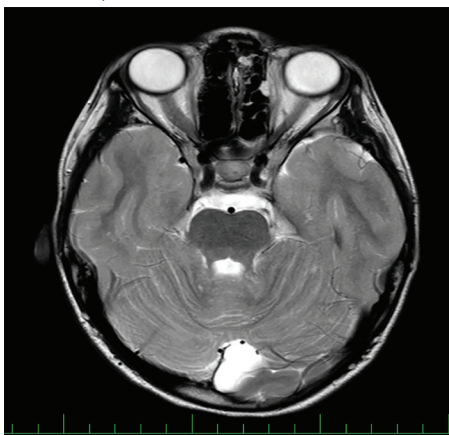


tu vyšetření pacienta s NF1. Listernick et al. (1997) (13) to nedoporučili pro časté nálezy OPG, které jsou klinicky němé a nevyžadují terapii. Glombova et al. (2019) (14) považuje MRI vyšetření mozku u všech dětí s NF1 za indikované. Přitom je třeba individuálně zvážit věk při MRI vyšetření a potřebu celkové anestezie. MRI mozku umožní zhodnocení rizik nejen z hlediska přítomnosti nádoru, ale také rozvoje hydrocefalu při stenóze distální části mokovodu, nálezů cévních změn a gliomů v oblasti mozkového kmene (14) (Obr. 1d).

Nejčastějším nádorovým procesem periferního nervového systému je u NF1 neurofibrom – benigní nádor pochvy periferního nervu, který vychází ze Schwannových buněk, obsahuje stočená nervová vlákna, fibroblasty perineuria a případně mastocy-

Obr. 1c. 8letá dívka s diagnózou NF1 – gliom pravého optiku, chiasmatu a hypothalamu, MRI – T2 vážení. V anamnéze hubnutí, známky puberty praecox, progresse gliomu hypothalamu. Zahájena chemoterapie



Obr. 1d. 12letá dívka s NF1. Dekompenzovaný obstrukční hydrocefalus při stenóze distální části mokovodu. MRI, T2 sag. Občasné bolesti hlavy, porucha vývoje řeči, nezvracela, bez městnání na očním pozadí – nejspíše velmi pomalá progresse hydrocefalu. Zkratová operace



ty. Neurofibromy se mohou objevit kdekoli v průběhu periferního nervu a místo jejich vzniku nelze předem určit. Neurofibromy se dělí na 4 typy: kožní, podkožní, nodulární a plexiformní neurofibromy. Kožní neurofibromy se manifestují vzácně v předškolním věku, nejčastější manifestace je před pubertou a později. Jejich počet kolísá od několika až po stovky a nemají tendenci k malignímu zvratu (4, 6). Mohou být významné kosmeticky (Obr. 2a). Podkožní neurofibromy jsou uloženy v dermis a bývají palpačně bolestivé, maligní zvrát je vzácný. Nodulární neurofibrom vyrůstá v různých lokalitách a může být spojen s bolestí, vzácně senzitivním nebo motorickým deficitem. Plexiformní neurofibromy lze nalézt již v novorozeneckém věku, ale většinou se manifestují později. Může je doprovázet pruritus. Třebaže se jedná o benigní nádor, často je vůči okolním měkkým tkáním neohraničený a chová se infiltrativně, po chirurgickém odstranění proto často recidivuje. Má riziko maligní změny na nádor z obalu periferního nervu (malignant peripheral nerve sheath tumor, MPNST), který se manifestuje nejčastěji ve věku 20–35 let. Celoživotní riziko vzniku MPNST je u pacientů s NF1 8–13 % oproti 0,001 % v ostatní populaci. U dětí se MPNST objevuje velmi vzácně – především v době dospívání (4, 6) (Obr. 2c). Mezi symptomy patří klidová bolest (i ve spánku), změna konzistence nádoru z měkké na tvrdou a rychlý růst, případně nově vzniklý neurologický deficit (5, 11).

Změny na oku. Diagnosticky významný je nález dvou a více Lischových nodulů (hamartomů iris) a/nebo choroidálních abnormit. Lischovy noduly postupně progredují od předškolního věku do dospělosti. Kvalitě zraku nevadí (1, 2, 8) (Obr. 2d).

Kostní změny bývají založeny kongenitálně, mají dysplastický charakter a manifestují se v různém věku. Součástí diagnostických kritérií je sfenoidální dysplazie, anterolaterální vychýlení tibie nebo pseudoartróza dlouhých kostí (8). Skolióza není diagnostickým kritériem.

Další klinické nálezy mimo diagnostická kritéria. Mezi diagnostická kritéria není řazen nález hypersignálních ložisek v T2 vážení na MRI mozku či míchy (Focal Areas of Signal Intensity, FASI). Jedná se o vakuo-

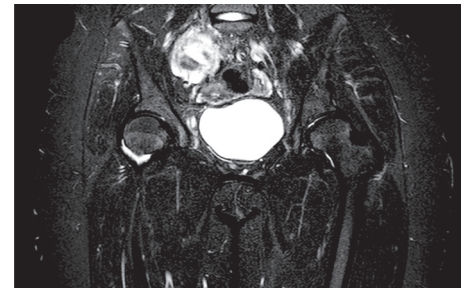
Obr. 2a. Mnohočetné kožní neurofibromy na trupu – mladý dospělý s diagnózou NF1



Obr. 2b. 14letý chlapec s diagnózou NF1 a nálezem dlouhodobě stacionárního plexiformního neurofibromu na levé paži (roste s pacientem) a CALM na trupu a levé horní končetině



Obr. 2c. 14letá dívka, plexiformní neurofibrom paravertebrálně oboustranně v LS oblasti s převahou vpravo, MRI STIR. Anamnéza parézy n. peroneus vpravo, nově noční bolesti a porucha čítí na pravé dolní končetině – riziko maligní změny



Obr. 2d. 16 let stará dívka s diagnózou NF1 – orientační vyšetření přítomnosti Lischových nodulů bylo provedeno při vyšetření v neurologické ambulanci (viz snímek) a následně byl tento nález potvrzen oftalmologem (šťěrbinová lampa)

