

Systémová arteriální hypertenze je u dětí léčena především symptomaticky antihypertenzivy. Hypertenze u dospělých při nálezu feochromocytomu vyžaduje onkologickou, endokrinologickou a interní péči. Kognitivní poruchy, poruchy učení a ADHD syndrom jsou důvodem k zavedení režimových opatření a ke spolupráci s pedagogicko-psychologickou poradnou (PPP). Při terapii ADHD syndromu je třeba kombinovat režimová a školní opatření a případně léčbu methylfenidátem nebo atomoxetinem dle dětského psychiatra. Dyspraxie s výraznou neobratností v jemné motorice, vadné držení těla a hypotonie vyžadují dlouhodobou rehabilitaci a ergoterapii. Časté jsou poruchy vývoje řeči charakteru dyslalie (podíl dyspraxie orofaciální oblasti), tak i vývojové dysfázie – vyžadující dlouhodobou logopedickou péči.

Sledování pacientů s NF1

Pacienti s NF1 mají být dlouhodobě sledováni pediatrem, oftalmologem a dětským neurologem. Dle klinické potřeby dětským onkologem (velká část dětí s NF1 ale nemá obtíže, vyžadující onkologickou léčbu) a dalšími specialisty. Podezření na specifické poruchy učení, ADHD syndrom, je nezbytné řešit včas – nejlépe již od předškolního věku (včetně případného odkladu školní docházky). Již při nástupu do školy je třeba navázat spolupráci s PPP a školou a zajistit potřebná školní opatření, včetně možnosti poskytnutí asistenta pedagoga. Péče o pacienty s NF1 má být vedena individuálně podle jejich aktuálního klinického stavu a potřeb.

MRI mozku provádíme u všech dětí s NF1, ale vyšetření indikujeme podle klinického stavu dítěte (neurologický a oční nález),

dle jeho věku a potřeby celkové anestezie. Kardiologické vyšetření a UZ vyšetření břicha provádíme jednorázově dle potřeby a dále dle nalezené patologie. Vyšetření genetikem je indikováno u všech dětí se stanovenou dg. NF1, případně u kojenců a batolat, kde diagnóza sice ještě není klinicky stanovena, ale je jasně vyjádřeno jedno dg. kritérium. Při manifestaci pouze CALM zvažujeme dif. dg. možnost Legiova syndromu. Kožní změny charakteru CALM jsou v populaci časté. Pediatr dítě sleduje a dle potřeby odesílá k dermatologickému vyšetření nebo při jasném nálezu jednoho diagnostického kritéria k vyšetření na své vyšší pracoviště nebo do specializované ambulance. Předčasná a klinickým nálezem nepodložená informace o možnosti diagnózy NF1 může rodině dítěte způsobit výraznou a zbytečnou úzkost.

LITERATURA

- Gutmann DH, Ferner RE, Listerick RH, et al. Neurofibromatosis type 1. Nature Reviews, Disease Primers. 2017;3(17004):1-17.
- Friedman JM, Neurofibromatosis 1. Edit. Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al. editors. GeneReviews® [Internet], Seattle (WA):University of Washington, Seattle; 1993–2021.
- Snajderova M, Riccardi VM, Petrak B, et al. The Importance of Advanced Parental Age in the Origin of Neurofibromatosis Type 1. Am J Med Genet Part A. 2012;158A:519-523. doi:10.1002/ajmg.a.34413.
- Evans DGR, Salvador H, Chang VY, et al. Cancer and Central Nervous System Tumor Surveillance in Pediatric Neurofibromatosis 1. Clin Cancer Res. 2017;23(12):e46-e53.
- Stewart DR, Korf BR, Nathanson KL, et al. Care of adults with neurofibromatosis type 1: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genetics in Medicine. 2018;20(7):671-682. doi:10.1038/gim.2018.28.
- Evans DG, Baser ME, McLaughran J, et al. Malignant peripheral nerve sheath tumours in neurofibromatosis 1. J Med Genet. 2002;39(5):311-314.
- Andrade Costa A de, Gutmann DH. Brain tumors in neurofibromatosis type 1. Neuro-Oncology Advances. 2020;2(S1):i85-i97,2020. doi: 10.1093/onoajnl/vdz040. eCo-

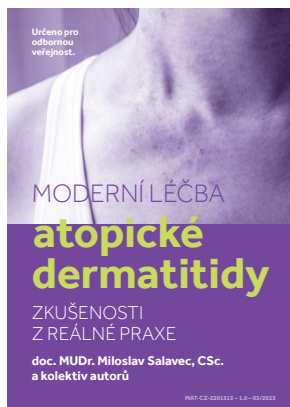
llection 2019 May-Dec.

- Legius E, Messiaen L, Wolkenstein P, et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. Genetics in Medicine. 2021;23:1506-1513. Available from: <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01170-5>.
- Vogt J, Kohlhasse J, Kastler S, et al. Monozygotic twins discordant for neurofibromatosis type 1 due to a postzygotic NF1 gene mutation. Human Mutation. 2011;32(6):ff10.1002/humu.21476ff. ffhal-00616700f.
- Humhejová D, Petrák B. Neurofibromatóza z pohledu dermatologa. Česko-slovenská dermatologie. 2015;90(3):95-110.
- Miller DT, Freedenberg D, Schorry E, et al. Health Supervision for Children With Neurofibromatosis Type 1. Pediatrics. 2019;143(5):e20190660.
- Taylor T, Jaspán T, Milano G, et al. Radiological classification of optic pathway gliomas: experience of a modified functional classification system. Br J Radiol. 2008;81:761-766.
- Listernick R, Louis DN, Packer JR, et al. Optic pathway gliomas in children with neurofibromatosis 1: consensus statement from the NF1 optic pathway glioma task force. Ann Neurol. 1997;41:143-149.
- Glombova M, Petrak B, Lisy J, et al. Brain gliomas, hydroce-

falus and idiopathic aqueduct stenosis in children with neurofibromatosis type 1. Brain and Development. 2019;41:678-690. doi.org/10.1016/j.braindev.2019.04.003.

- Osborn AG. Neurofibromatosis Type 1. In: Osborn AG, Salzman KL, Jhaveri MD, eds. Diagnostic Imaging Brain. 3rd edition. Philadelphia: Elsevier; 2016:84-87.
- Ferner RE, Hughes RAC, Weinman J. Intellectual impairment in neurofibromatosis 1. J Neurol Sci. 1996;138:125-133.
- Gnekow AK, Walker DA, Kandels D, et al. A European randomised controlled trial of the addition of etoposide to standard vincristine and carboplatin induction as part of an 18-month treatment programme for childhood (≤ 16 years) low grade glioma – a final report. Eur J Cancer. 2017;81:206-225.
- Dombi E, Baldwin A, Marcus LJ, et al. Activity of Selumetinib in Neurofibromatosis Type 1 – Related Plexiform Neurofibromas. N Engl J Med. 2016;375:2550-2560.
- Ronsley R, Hounjet CD, Cheng S, et al. Trametinib therapy for children with neurofibromatosis type 1 and life-threatening plexiform neurofibroma or treatment-refractory low-grade glioma. Cancer Medicine. 2021;10:3556-3564.
- Důra M. Kožní toxicita BRAF a MEK inhibitorů. Onkologie. 2021;15(4):169-173.

► VĚRNÝM ČTENÁŘŮM



SUPPLEMENTUM

MODERNÍ LÉČBA ATOPIKÉ DERMATITIDY

ZKUŠENOSTI Z REÁLNÉ PRAXE

doc. MUDr. Miloslav Salavec, CSc., a kolektiv autorů