

Adenoma sebaceum

prof. MUDr. László Kovács, DrSc., MPH

2. detská klinika Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou, Bratislava

Pediatr. prax, 2011, 12 (6): 266



Foto: E. Vojtkevičová

Tuberózna skleróza patrí do heterogénnej skupiny neurokutánných ochorení. Vzniká následkom mutácií génu TSC 1 a TSC 2 na 9., resp. 16. chromozóme. Jej incidencia je asi 1/10 000. Ide o ochorenie s autozomálne dominantnou dedičnosťou, ale až 75 % prípadov ochorenia je spôsobených de novo mutáciou. Je možná aj genetická diagnostika ochorenia, najmä v prípadoch s familiárnym výskytom.

Klinické prejavy sú veľmi rozmanité, aj stupeň ich závažnosti je rôzny. Typickým prejavom je výskyt ružovo-červených uzlíkov na tvári (na obrázku), najviac na lícach. Tieto útvary sa nazývajú adenoma sebaceum alebo angiofibrómy (podľa svojej histologickej štruktúry). Postupom veku týchto kožných prejavov pribúda aj na iných častiach tváre. Často dochádza k rastu nezubných nádorov aj v mozgu a práve tieto nádory spôsobujú telesné

a mentálne postihnutie. Epileptické záchvaty sú včasným a závažným prejavom ochorenia, obvykle sa objavia do 1. roku života. Až u troch štvrtín pacientov sa vyskytujú uzlíky v srdcovom svale (rabdomyómy) a u polovice pacientov sú prítomné uzlíky v obličkovom parenchýme (angioliipómy).

Liečba. Tuberózna skleróza nemá špecifickú liečbu, doteraz bolo možné ovplyvniť len jednotlivé prejavy ochorenia. Aplikuje sa antiepileptická liečba, podľa charakteru záchvatov, žiaľ, obvykle je veľmi ťažko dosiahnuť bezzáchvatový stav. Novšie sa ukázalo, že everolimus dokáže inhibíciou komplexu mTOR korigovať špecifický molekulový defekt a zmenšiť nádory na mozgu u detí s tuberóznou sklerózou. Tým rastie šanca udržať pacienta v čo najlepšom fyzickom a mentálnom zdraví (1).

Literatúra

1. Franz DN. Everolimus: An mTOR inhibitor for the treatment of tuberous sclerosis. Expert Rev Anticancer Ther. 2011; 11: 1181–1192.

prof. MUDr. László Kovács, DrSc., MPH
2. detská klinika LF UK a DFNSP
Limbová 1, 833 40 Bratislava
kovacs@dfnsp.sk



Aká je Vaša diagnóza? Odpovede

Výsledky dvojfázového koncentračného testu svedčia o diagnóze Diabetes insipidus centralis. Chýbanie koncentrovania moču počas smädového koncentračného testu (prvá fáza dvojfázového testu) vylúčilo primárnu polydipsiu (novšou terminológiou dipsogénny diabetes insipidus), kým výrazný vzostup močovej osmolality počas desmopresínového koncentračného testu svedčil proti renálnej genéze polyúrie.

Pre určenie príčiny centrálného diabetes insipidus je indikované znázorňovanie mozgu (pozri obrázky). Na MRI sa zistila selárne-supraselárne ohraničená expanzia o veľkosti 1,5 x 3,4 cm. Tkanivo hypofýzy sa nedá jednoznačne diferencovať. Záver: Selárna-supraselárna expanzia, v.s. kraniofaryngeóm, bez prekážky cirkulácie likvoru.

Na základe výsledkov sa indikoval neurochirurgický zákrok. Po ňom dieťa dostáva hormonálnu substitučnú liečbu. (lk)

