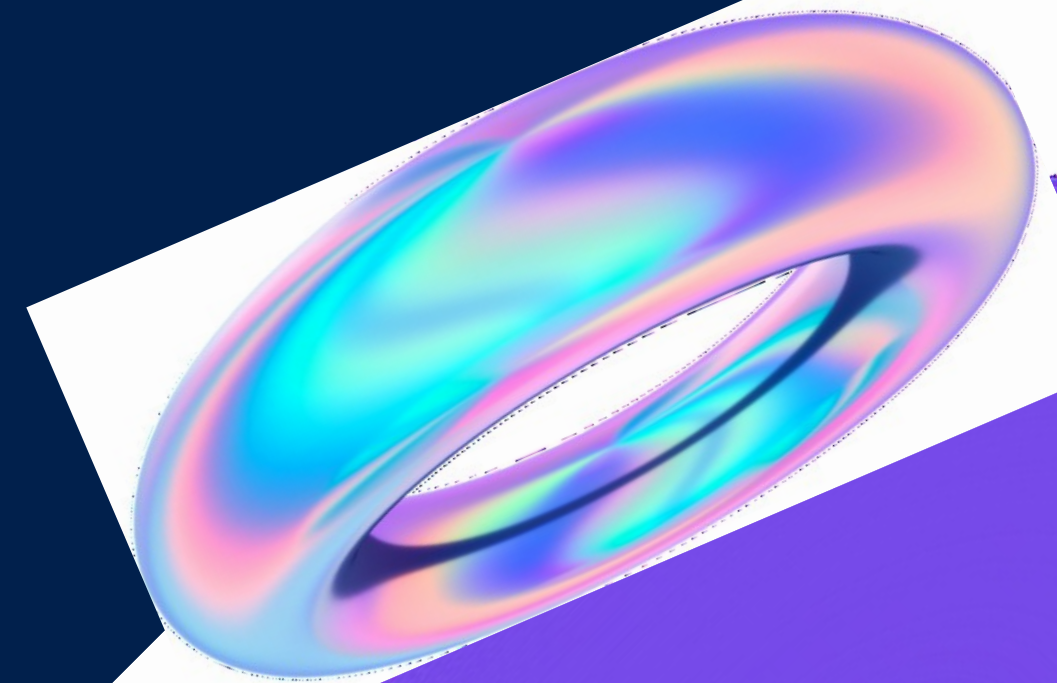
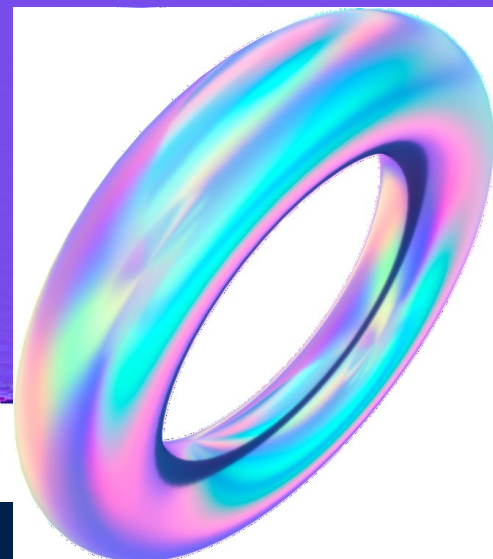


atózy- neurokutánní syndromy

MUDr. Renata Slaná



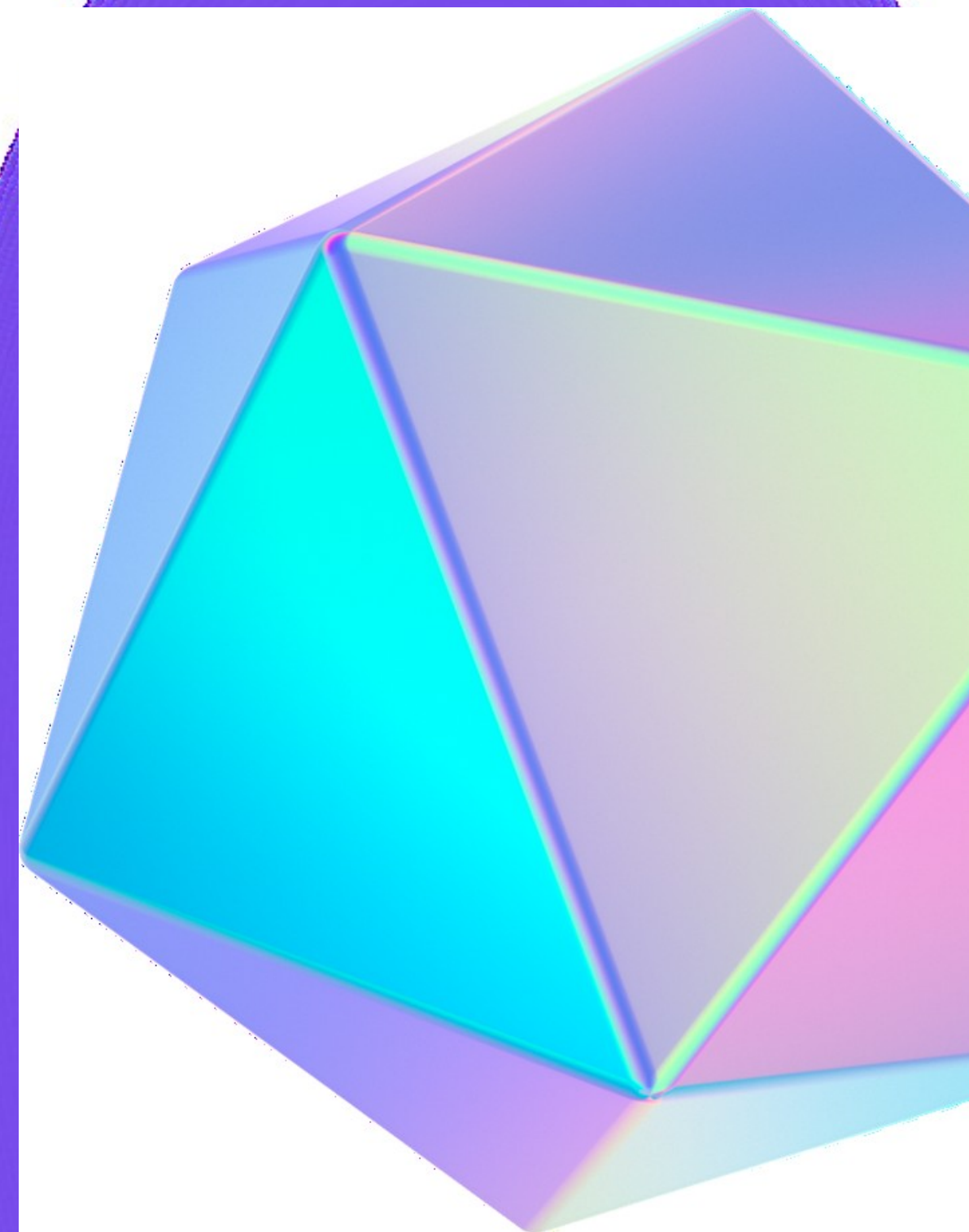


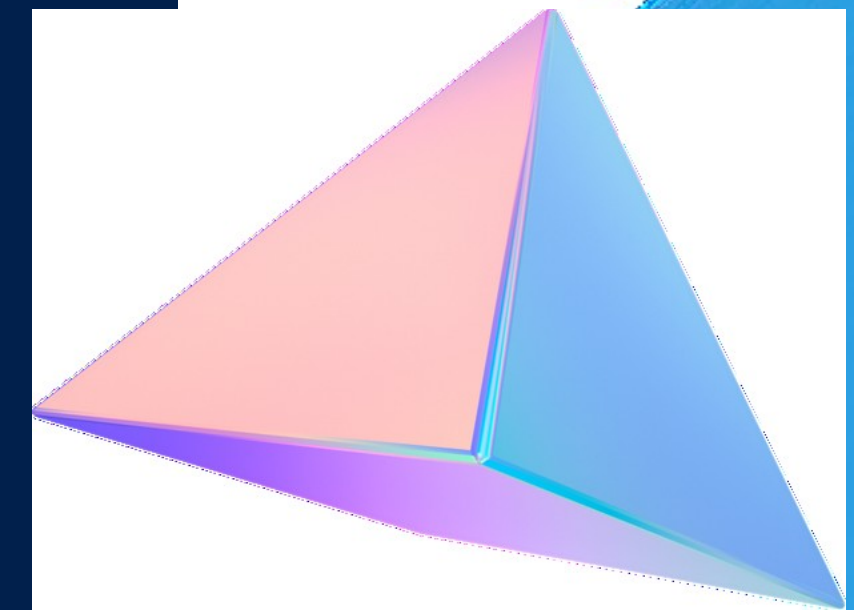
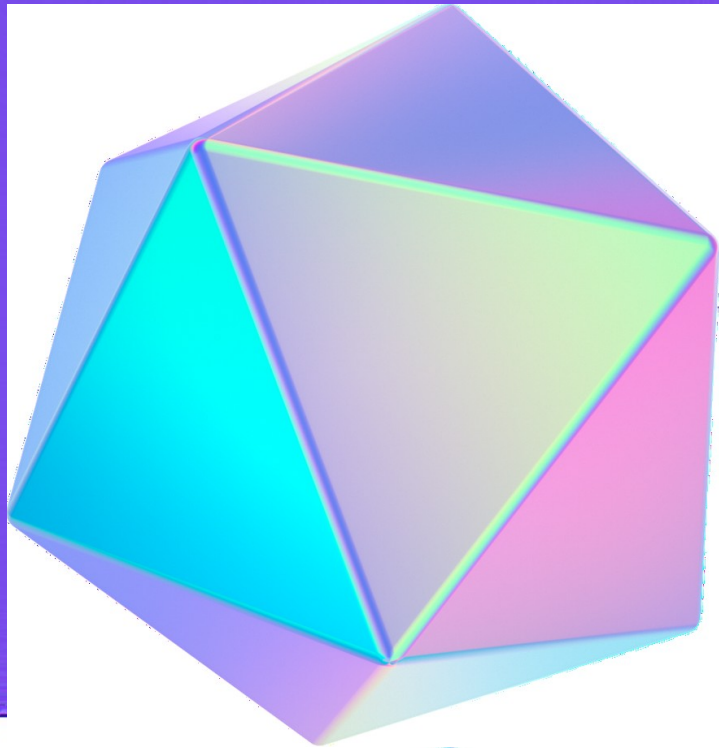
Neurokutánní syndromy

- Dědičná, ev. sporadická onemocnění časně embryonálního
- Postižení nervového systému a kůže

typů onemocnění

- Kauzální onemocnění
- Genetické poruchy





Neurokutánní onemocnění

Neurofibromatosa typ I a II – choroba

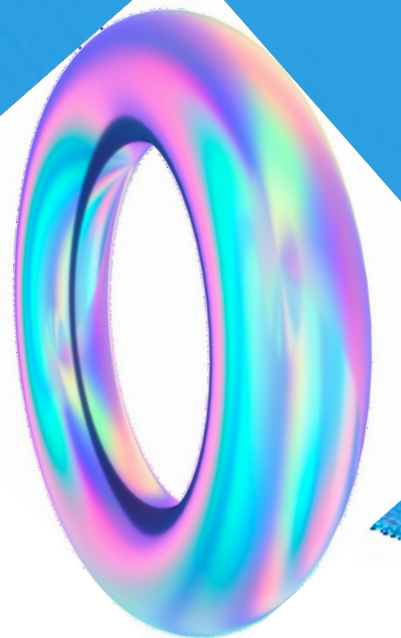
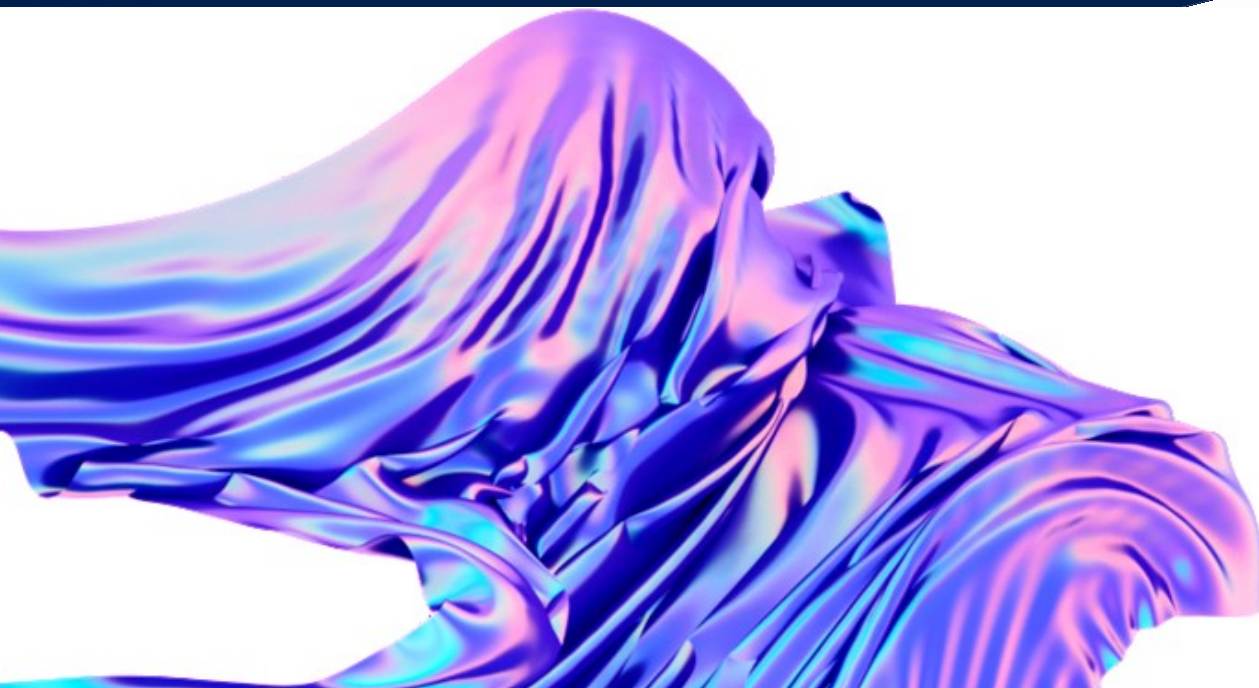
Recklinghausenova

Tuberosní sklerosa

Sturge- Weber syndrom

Angioma von Hippel- Lindau

Angioma telangiectasia



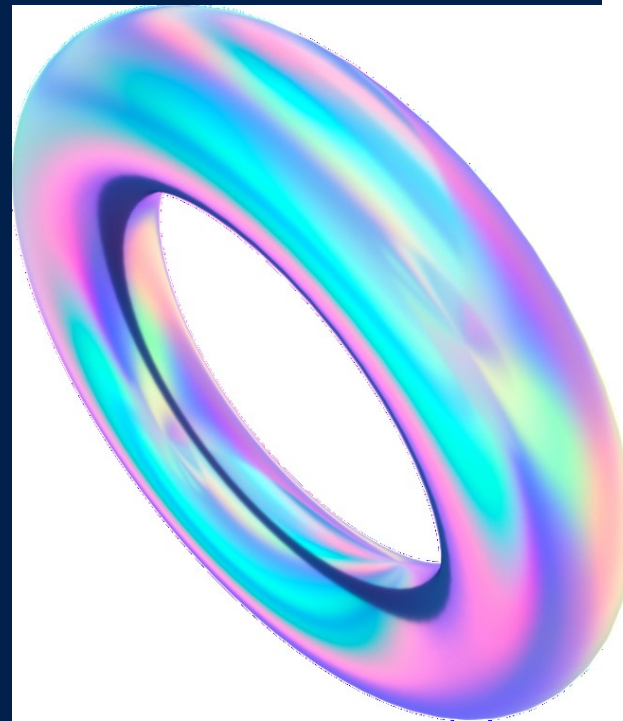


Neurofibromatosa - typ I

- Progresivně se chovající onemocnění
- Mnohočetné nádory centrálního a periferního nervového systému
- Kožní pigmentace
- Léze cév a vnitřních orgánů
- Sklon k maligní transformaci u různých tkání
- 2-3:10000 živě narozených dětí
- AD dědičnost, 17. chromozom

Neurofibromatóza

- Kůže - léze- skvrny café au lait
- Kůže - nádory - podkožní fibromy
- Lymfatické uzly - noduly na duhovce
- Krokofalgie, malá postava, skolióza
- Zvětšení hlavy, kognitivní poruchy
- MRI obraz- malá ložiska zvýšeného signálu
- Asymptomatické



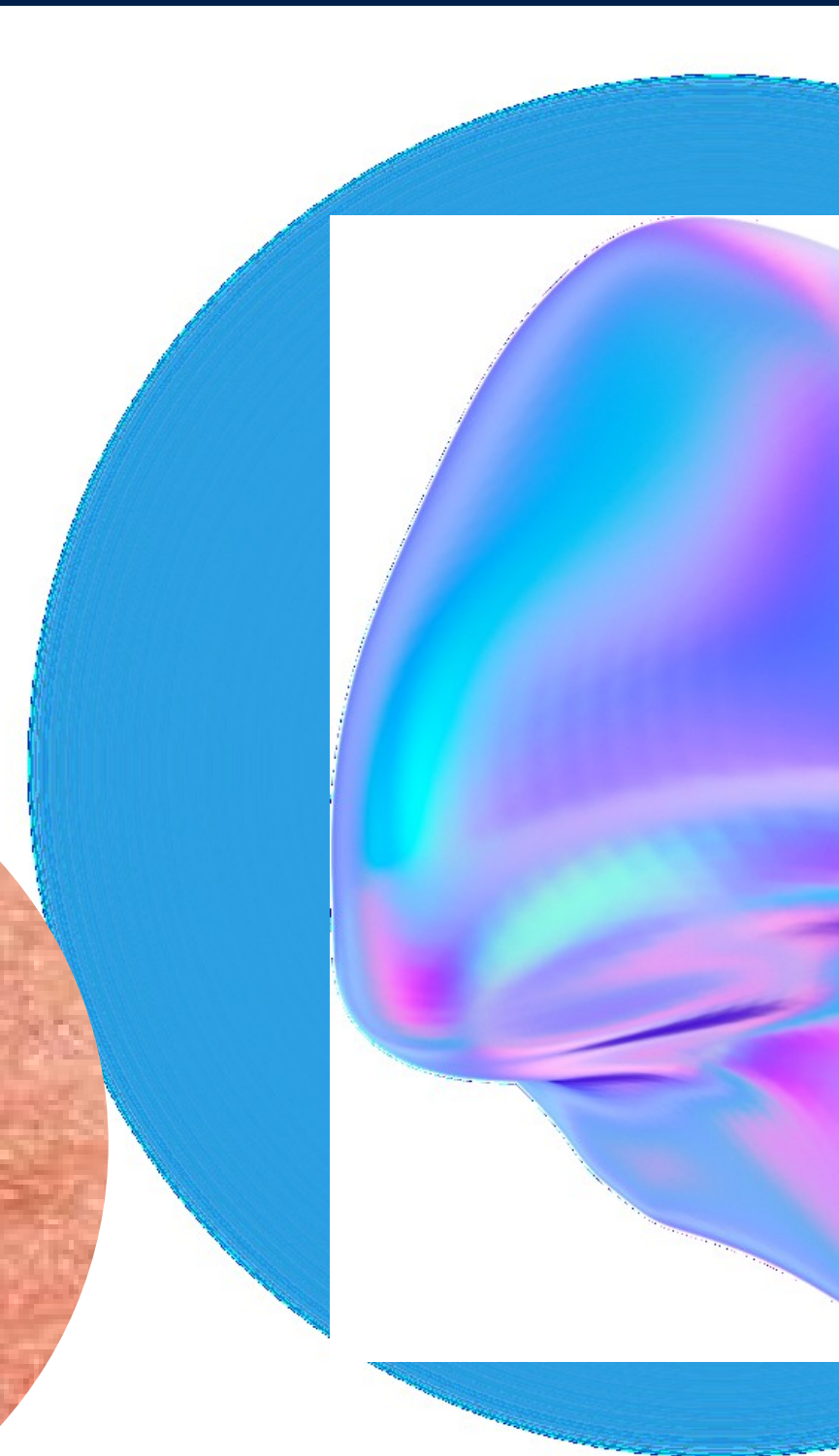
perif. nervů

myokardu srdce

signálu

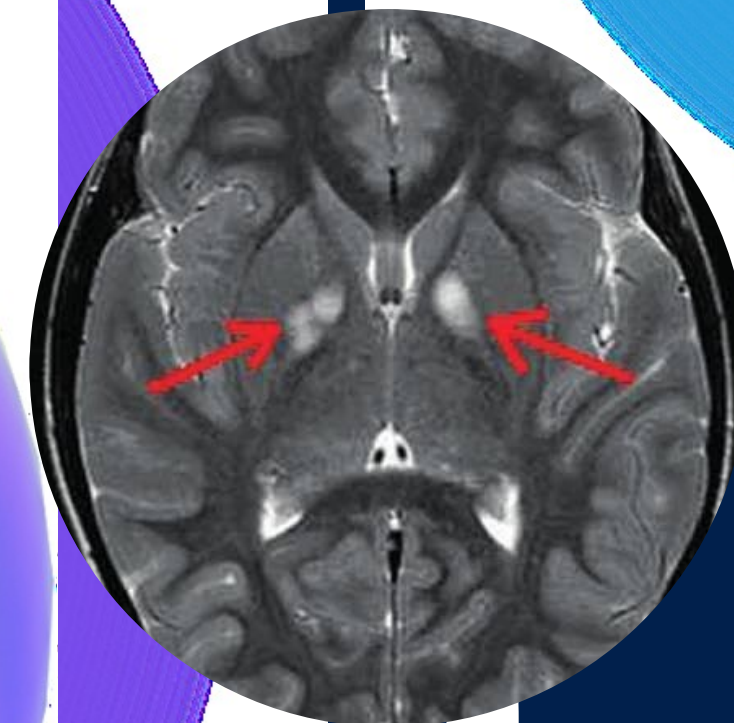
fibromatosa – cafe au lait, fibromy

behealthis.com



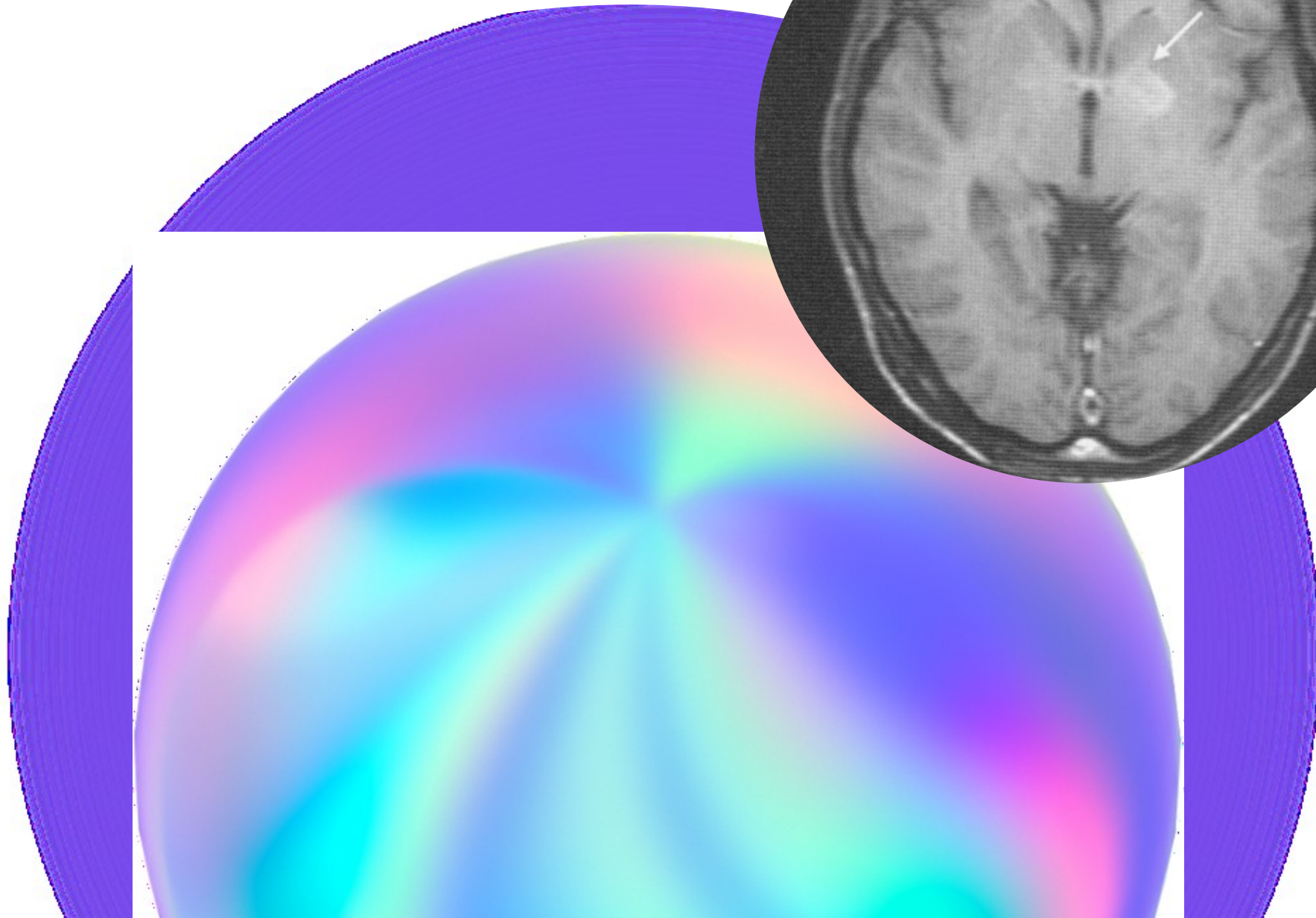
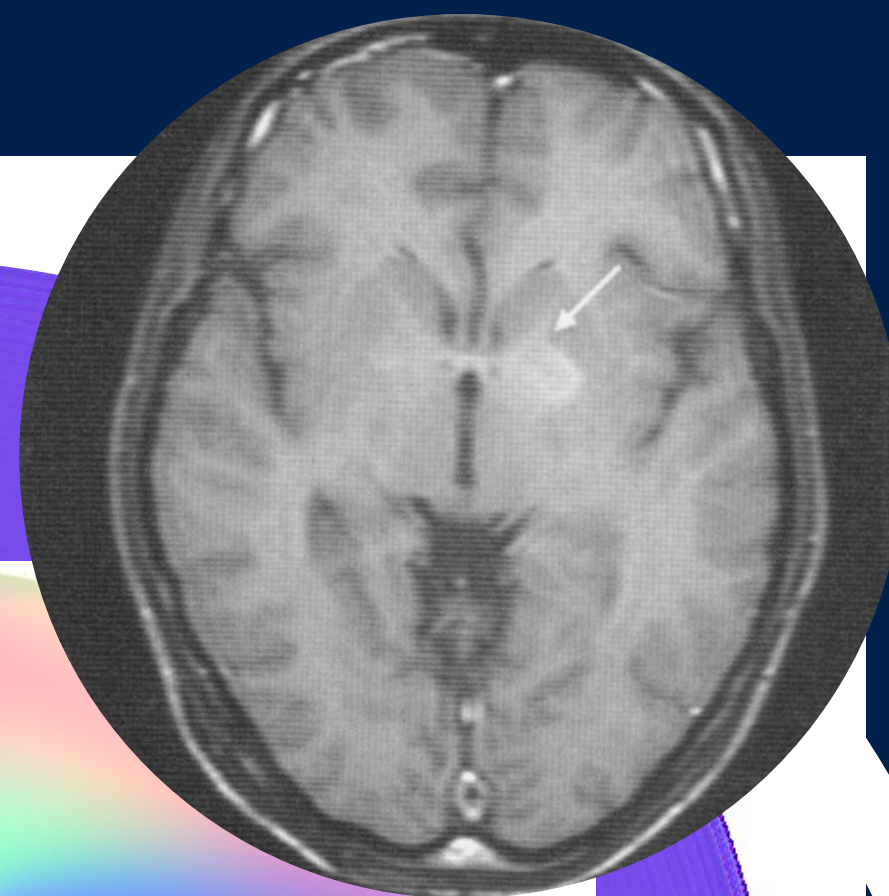
NF 1- Lishovy uzlíky, MR

prolekare.cz



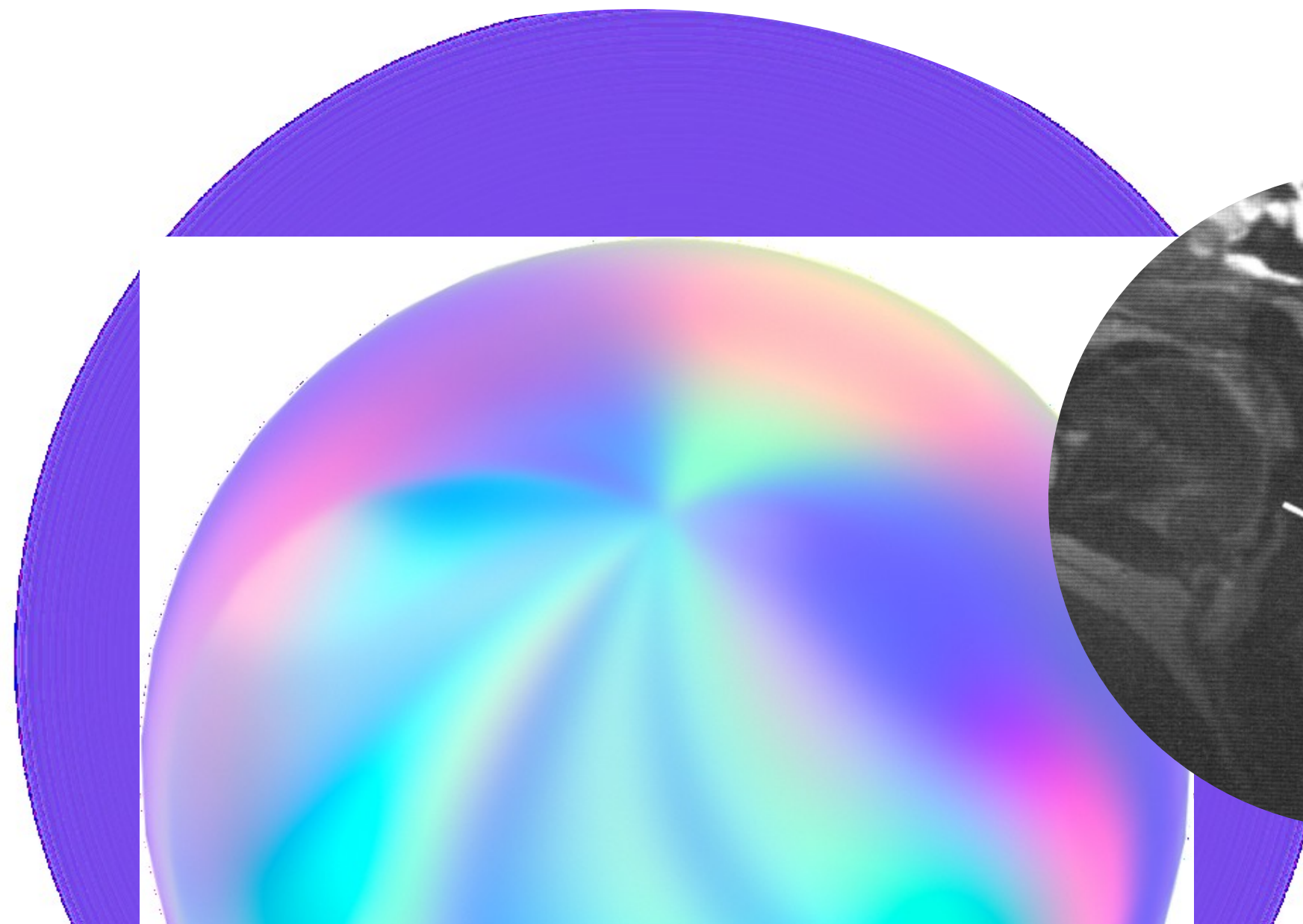
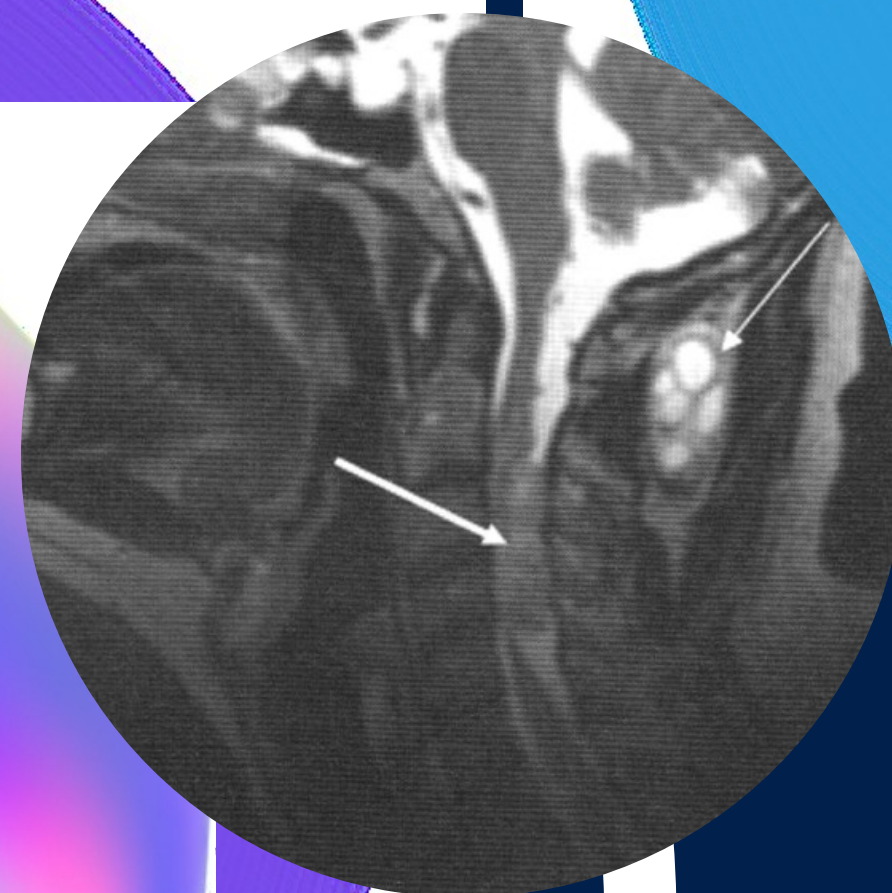
TS-hamartom

[Seidel Zdenek, Grada publishing, 2014, ISBN 978-80-247-4546-6 str 292, obr. 1.9.1.c](#)



lexiformní neurofibrom kořene C

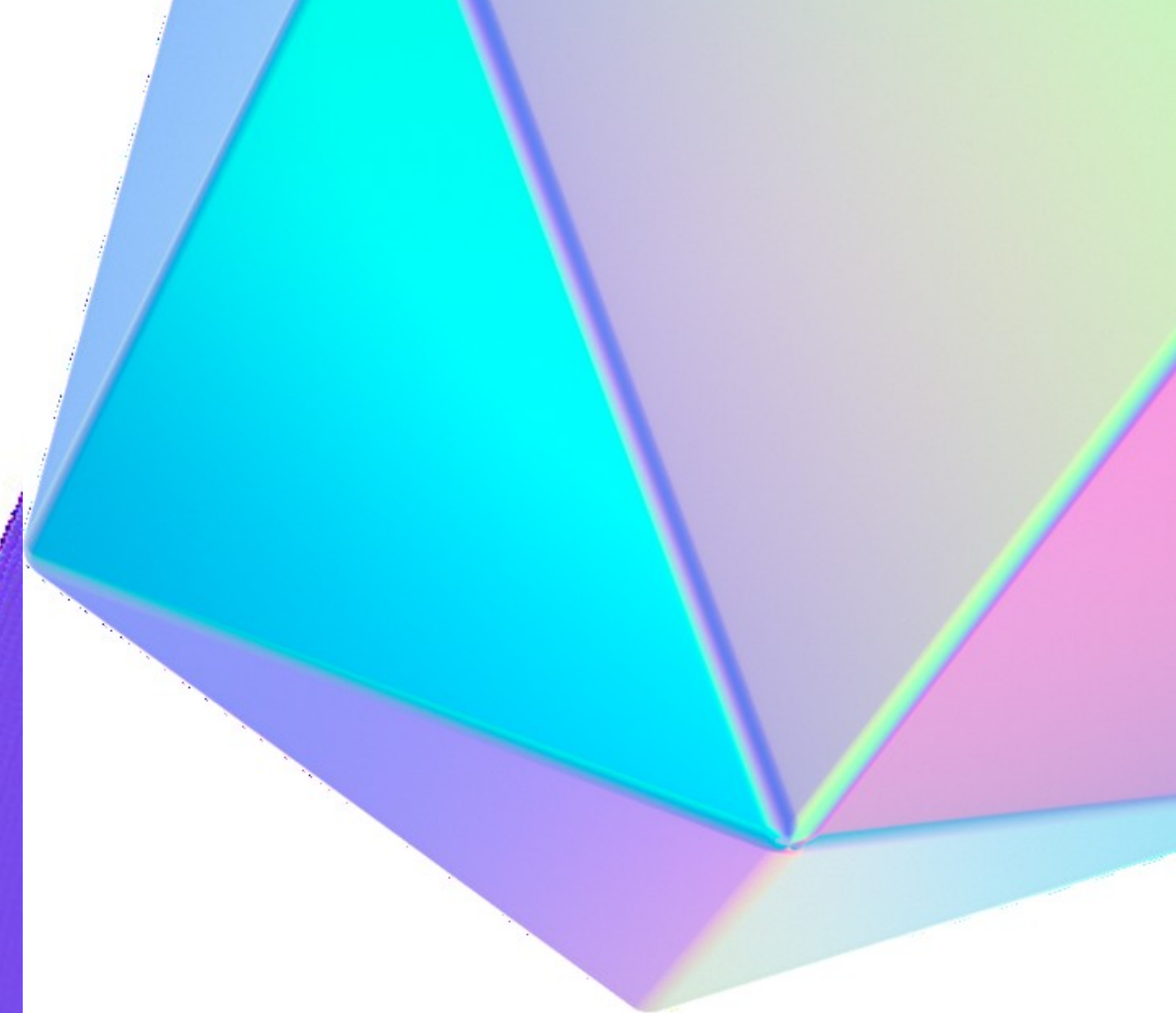
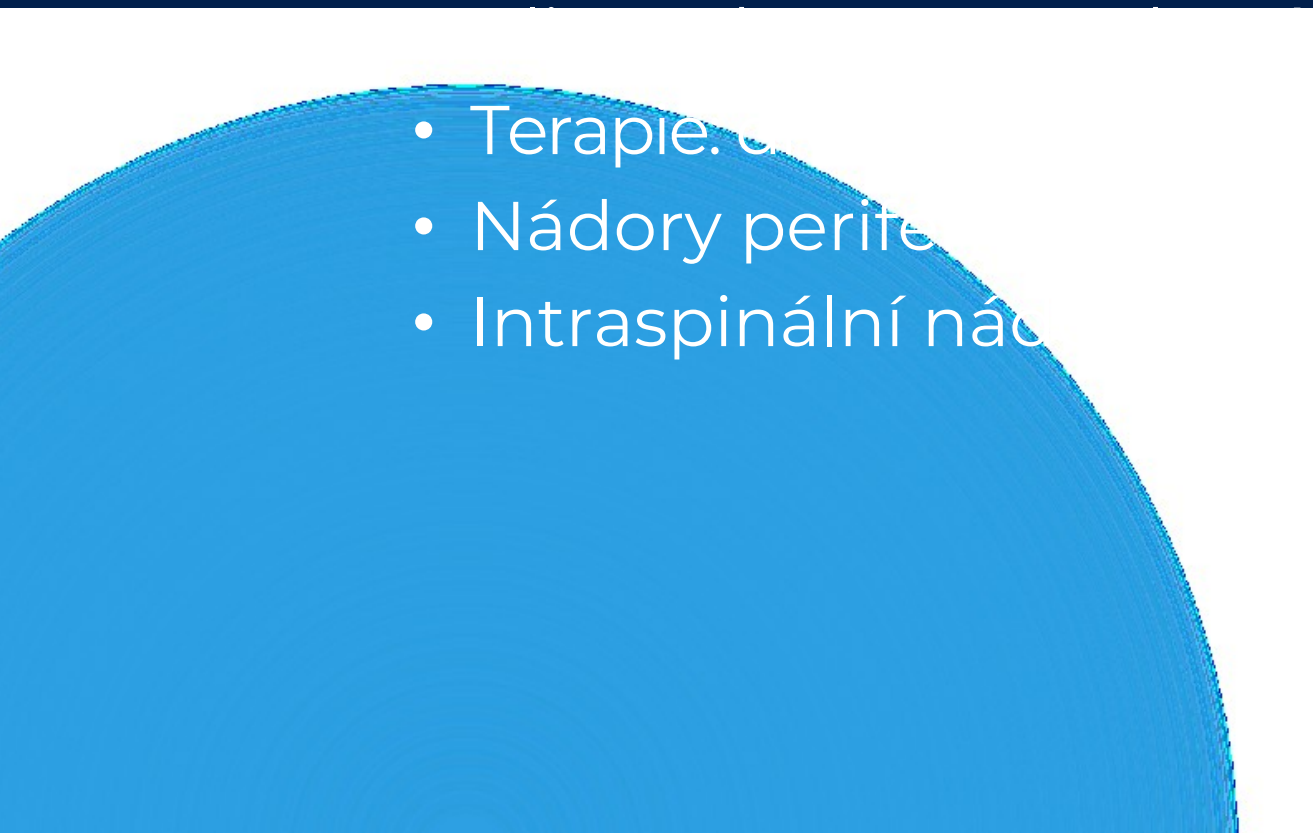
Zdenek, Grada publishing, 2014, ISBN 978-80-247-4546-6 str 292, obr. 1.9.1.a





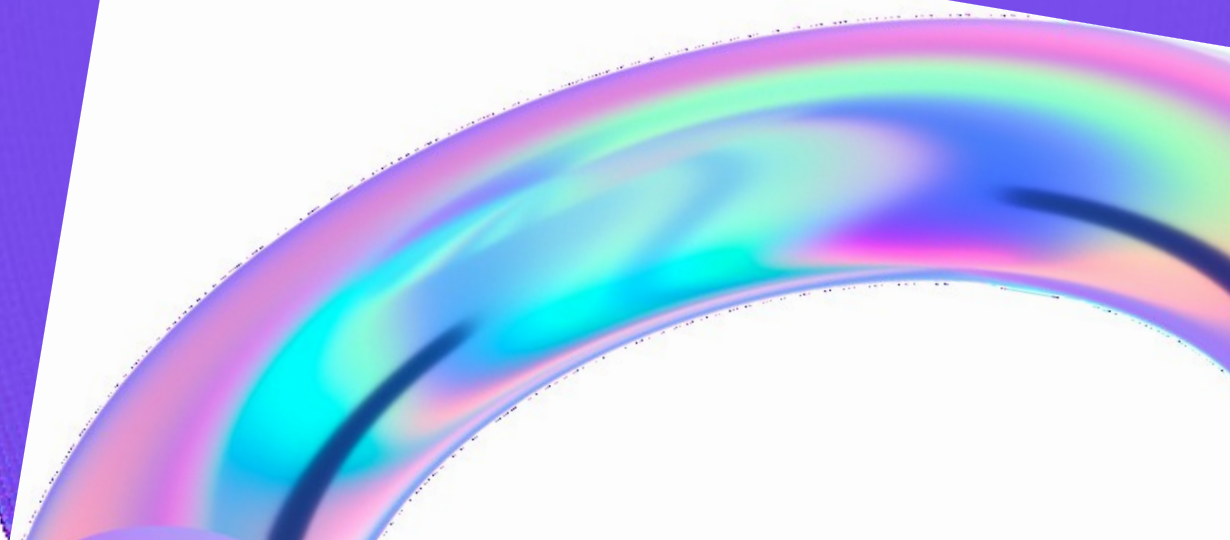
INTRAKRANIÁLNÍ NÁDORY

- Gliomy optické dráhy - benigní
- terapie : při agresivním chování ev. operační, chemo, radio
- Terapie: při agresivním chování další léčba
- Nádory periferních nn. ev. autonomních nn. - bolest
- Intraspinální nádory - 50% mnohočetné



...ie
stížení mozkových nn.

ika chi...četření

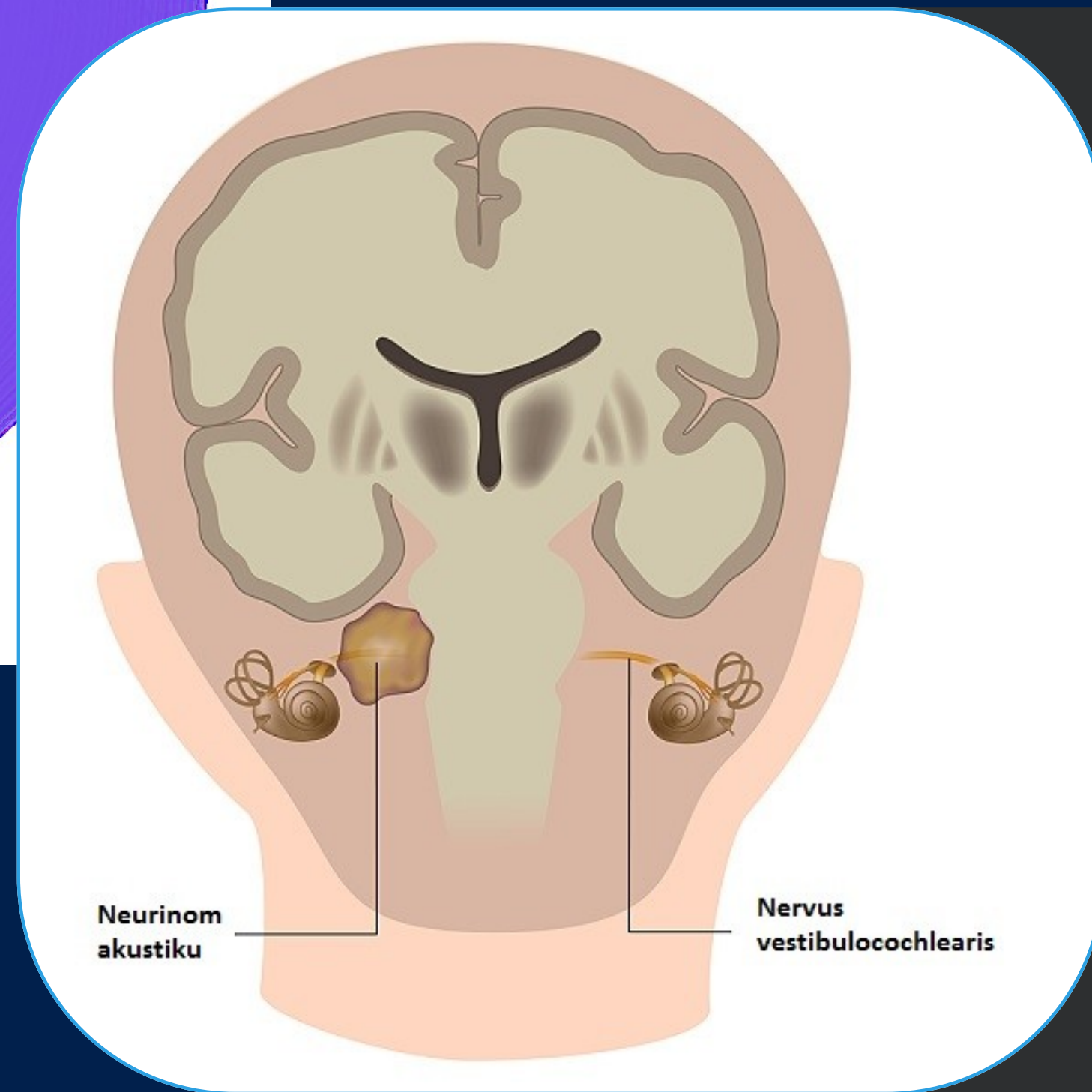




Neurofibromatosa typ II

- méně časté než NF I, klinicky i geneticky odlišné
- incidence 1: 33 000, 22. chromozom
- Nádory CNS - oboustranné vestibulární schwannomy (NF2)
- + další nádory CNS – meningeomy apod
- Podkožní neurofibromy, nodulární nádory
- Začátek většinou v pubertě a dospělosti

Neurinom akustik





Tuberous sclerosis

- onemocnění

- MRI, epilepsie, kožní léze

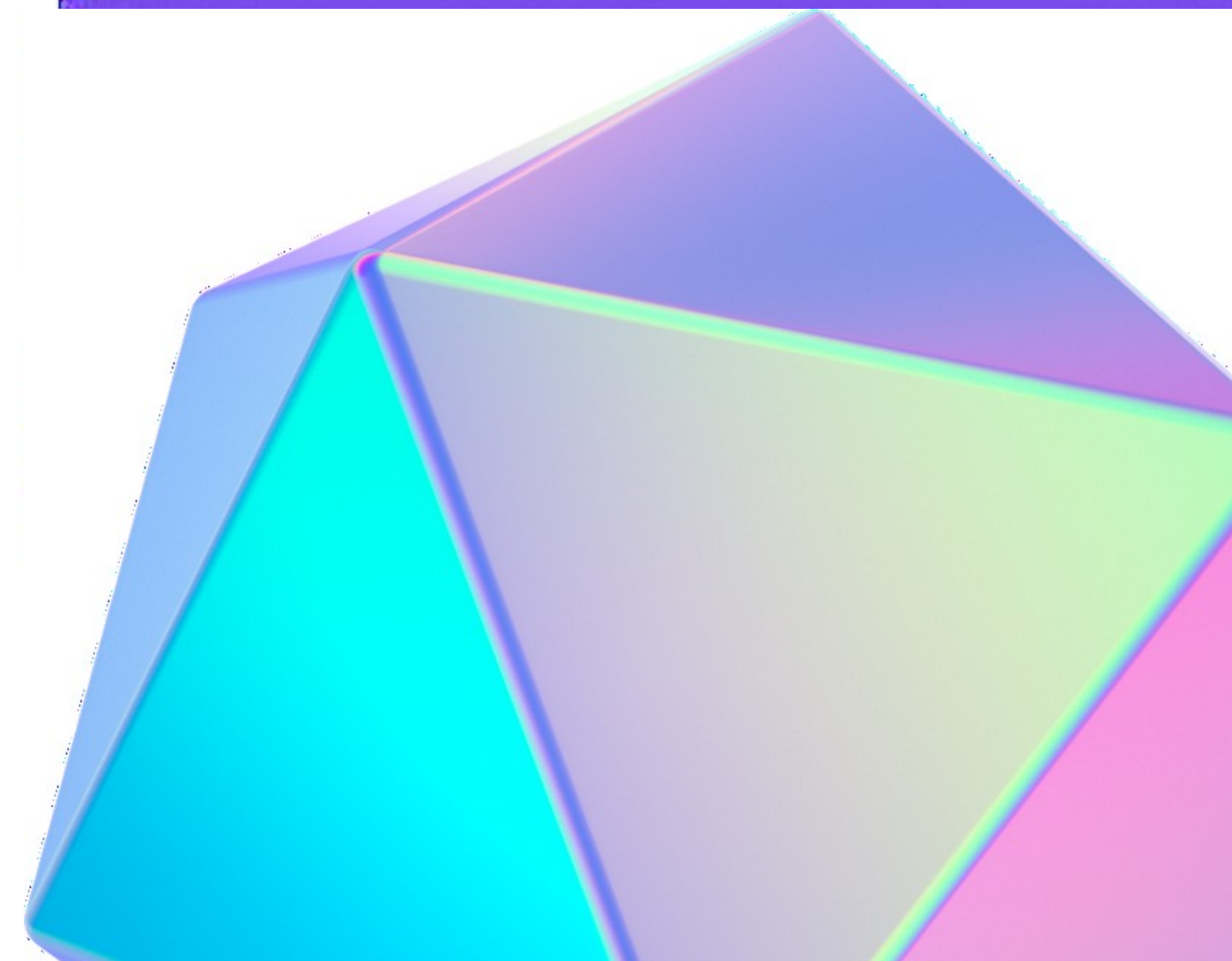
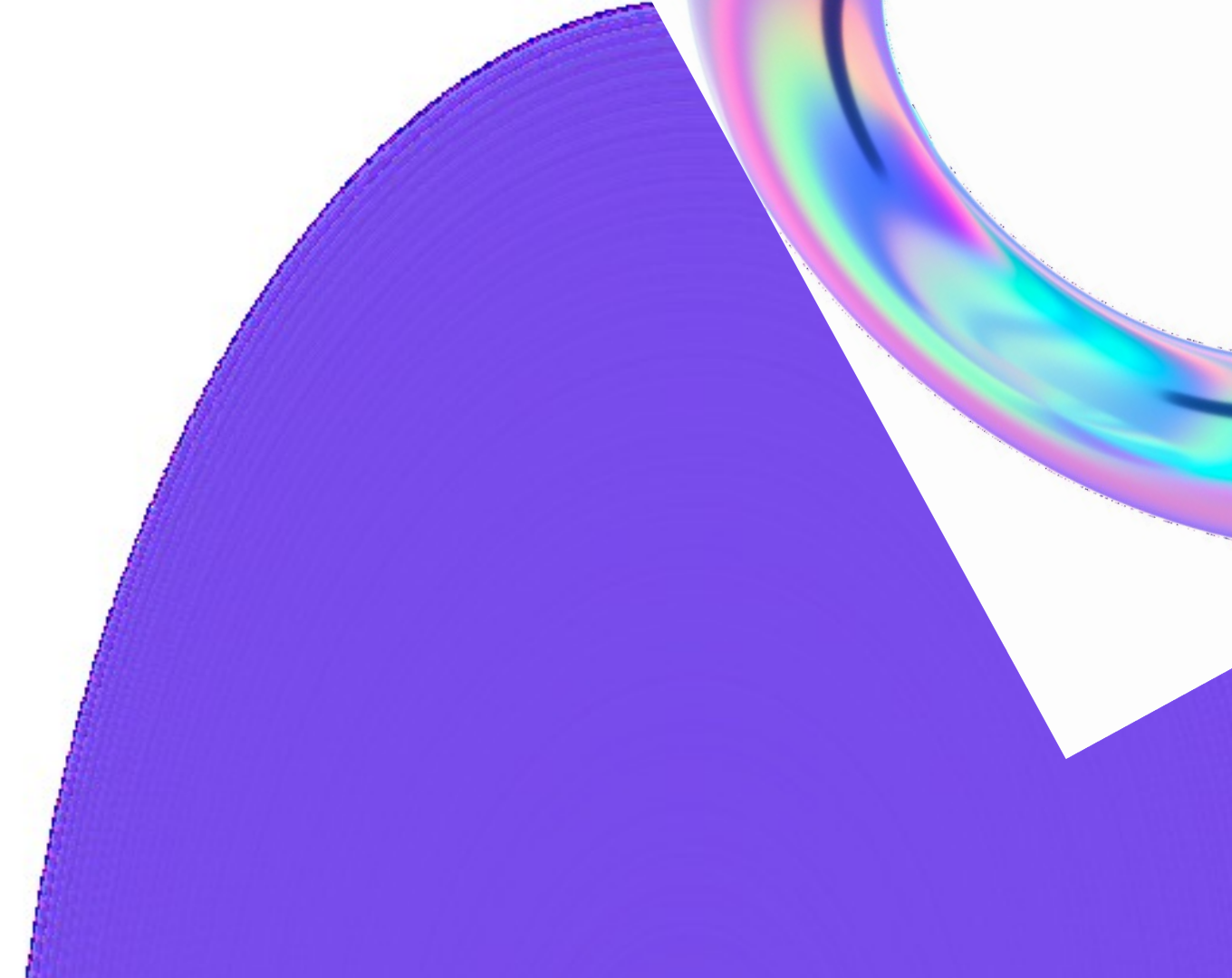
- Incidence 1: 6000-9000, AD dědičnost
- MR CNS – tubery – tuhá, gliotická ložiska, různé
- subependymální noduly – malé uzlíky nádorového charakteru

- kardiomyocytomů

- linearit v bílé hmotě, agenese CC, kortikální

dysplasie

- Nádory srdce (angiosarkomy, angiosarkomy), ledvin, plic

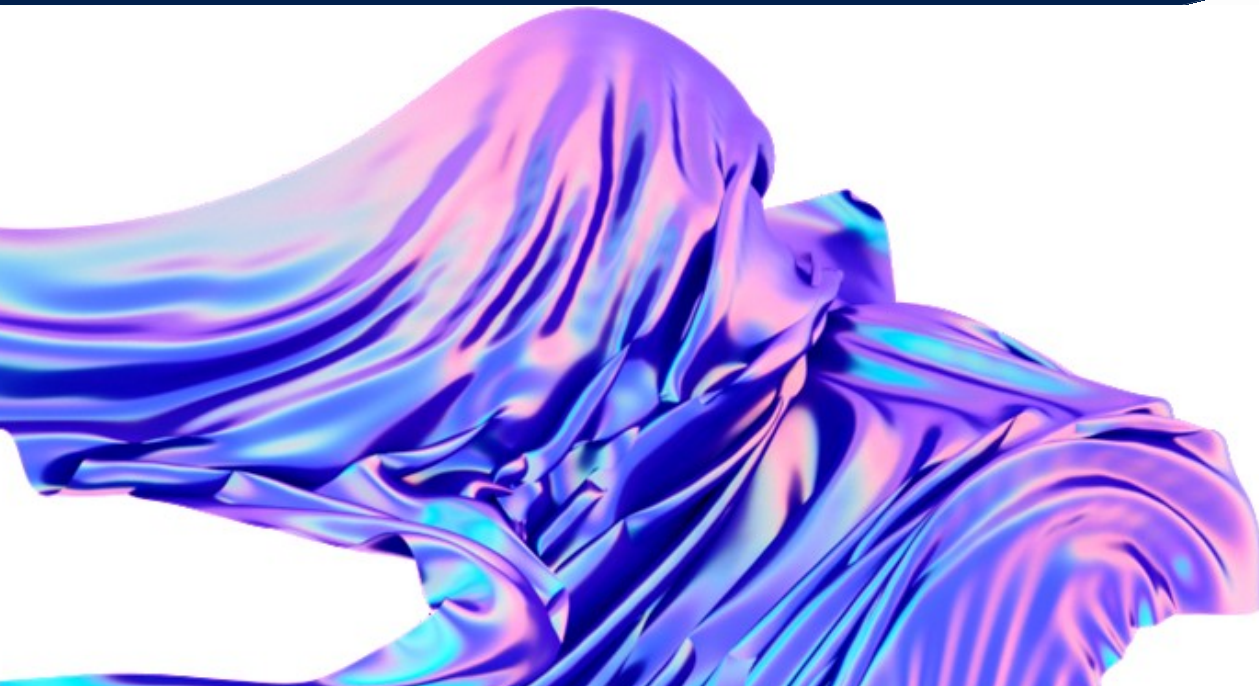
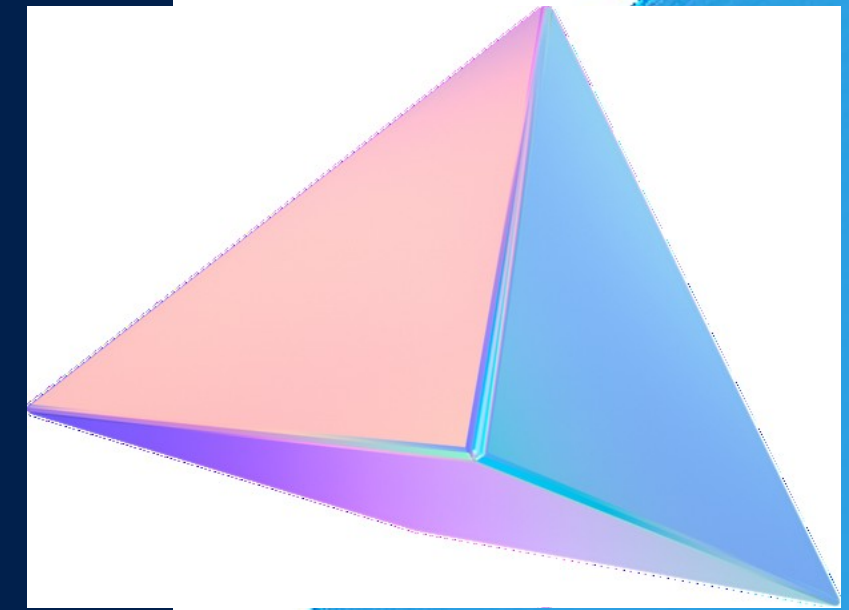


TS



TS- klinický obraz

TS- klinický obraz je vyjádřena (tubery, epilepsie) , porucha vývoje řeči, autismus
Křeče - absence , infantilní spasmus v kojeneckém věku, fokální i generaliz. záchvaty
Kožní léze- adenoma sebaceum (červené papily v obličeji), depigmentované oválné névy
(trup, KK), ploché fibromy, šagrénová kůže v LS oblasti , šedé nebo bílé vlasy ve vlasech
Nádory- intrakraniální , obrovskobuněčné astrocytomy v kranichorálních
(projevy expanze)



Alopecia sekeraceum, depigmentace, šarlatová kůže, retinální hamartomy






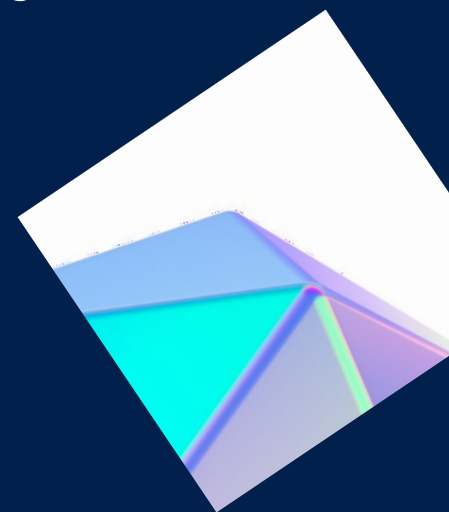
TS - dg, léčba, prognosa

- Diagnostická kritéria, genetické vyšetření, prenatální diagnostika
- Celoživotní sledování
- Úmrtí - epileptický status , onemocnění ledvin (polycystické ledviny), nádory mozku , plicní lymfangiomyomatosa
- Terapie : Vigabatrin , Votubie... zlepší kvalitu života
- NCH intervence
- Multioborová péče - neurologie, kardiologie, nefrologie, gastrobřicha, logopedie atd.



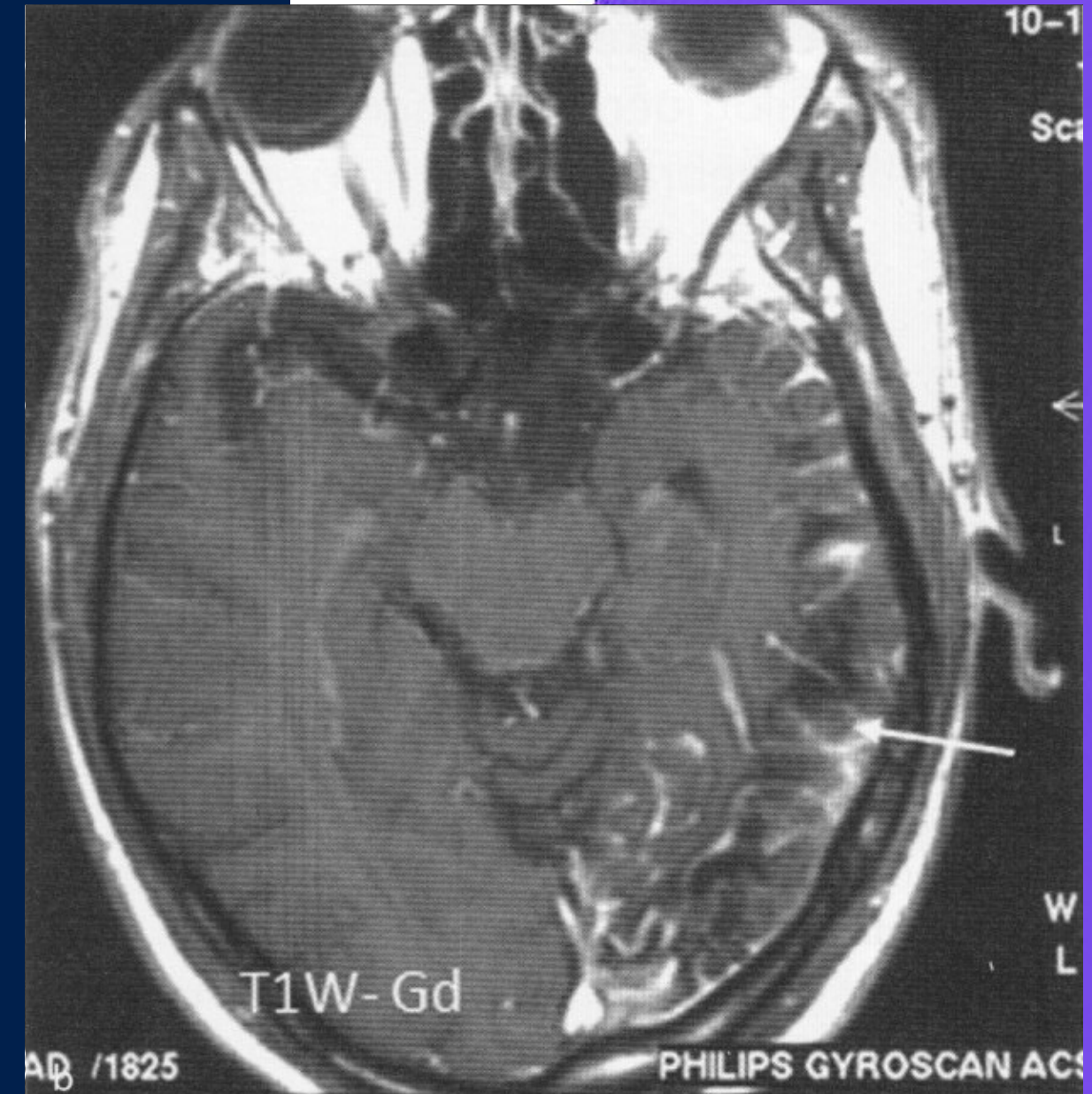
Sturge-Weber syndrom

- Hereditárně, progresivní onemocnění
 - Vaskulární névus (barva portského vína - naevus flammeus- v obličeji)
 - Cévní anomálie nitrolební - leptomeningeální angiomat
diagnostický příznak
 - Opakované trombózy v angiomatose s progresí
 - PMR, fokální nebo generalizované křeče , hemiparesa , hemiplegie, asymnní
hemianopsie, glaukom, bolest hlavy
- 
- 
- 





SWS



Seidel Zdenek, Grada publishing, 2014, ISBN 978-80-247-4546-6 str 301, obr. 1.9.4.b

SWS- dg, léčba, prognosa

ammeus, epilepsie ,
Léčba : symptomatická – glaukom, křeče, bolesti
stroke-like epizody - antiagregační aspirin
laser
epileptochirurgie - hemisferectomie
Prognosa variabilní – epilepsie, CMD

