

Abstrakt

Cíle práce:

- 1) Zhodnotit klinický význam nálezů na MR zobrazeních mozku, především gliomů a hydrocefalu, a dle výsledků upravit indikační kritéria MR tak, aby tyto život ohrožující komplikace byly včas zachyceny.
- 2) V rámci zpracování všech dat v celém souboru odhalit možné příčiny vysokého počtu sporadických případů.
- 3) Vyhodnotit diagnostický význam využití biomarkerů – neuron specifické enolázy (NSE) a proteinu S100B u pacientů s mozkovými gliomy.

Metodika: Samostatně jsem zpracovala soubor 285 dětí s NF1, které byly sledovány na Klinice dětské neurologie UK 2. LF a FN Motol v letech 1990 – 2010. Všechny děti měly MR zobrazení mozku. Hodnotila jsem incidenci nálezů na MRI mozku, klinický vývoj, věk v době manifestace gliomů a nutnost léčby. Dále jsem u pacientů sledovala obecná data, mimo jiné i vliv věku rodičů na sporadický výskyt NF1 a z neurologických komplikací výskyt epilepsie. Statisticky jsem nálezy u skupiny NF1 pacientů s gliomy porovnávala se skupinou pacientů bez gliomů mozku.

Výsledky: Gliom mozku mělo celkem 87/285 (30.5 %) pacientů s NF1 – 77/285 (27 %) gliom zrakové dráhy (OPG) a 29/285 (10.2 %) gliom mimo zrakovou dráhu (GOOP), z toho 19 zároveň OPG i GOOP. Celkem bylo pro gliom léčeno 43/87 (49.4 %), resp. 43/285 (15.1 %) dětí. Obstrukční hydrocefalus byl zjištěn u 22/285 (7.7 %) pacientů a nejčastější příčinou byl gliom (14/22) a idiopatická stenóza akveduktu (6/22). Další nálezy na MRI mozku: hypersignální ložiska v T2 vážené sekvenci (FASI), cysty, cévní abnormity a nespecifické gliové změny. Sporadický výskyt NF1 byl zjištěn u 120/285 (42.1 %) dětí a zjistili jsme, že vyšší věk rodičů, zejména otců, má vliv na výskyt sporadických případů NF1. Epilepsii mělo 20/285 (7 %) dětí s NF1. Průměrná hodnota plazmatické hladiny NSE a S100 proteinu nebyla u pacientů s gliomem mozku signifikantně vyšší než u ostatních NF1 pacientů.

Závěr: Všechny děti s NF1 profitují ze screeningového MR vyšetření mozku. Doporučujeme první MRI mozku provést do šesti let věku, kdy je nejvyšší riziko vzniku gliomu zrakové dráhy, s plánem dalších kontrol v závislosti na nálezech a rizicích dalších komplikací. Prokázali jsme významný vliv vyššího věku rodičů, zejména otců, na výskyt sporadických případů NF1. Plazmatické hodnoty biomarkerů NSE a S100B proteinu nejsou vhodné ke sledování gliomů mozku u NF1 pacientů.