

Števík M.¹, Zeleňák K.¹, Sýkora J.¹, Vorčák M.¹, Lozan D.¹

¹ Rádiologická klinika JLF UK a UNM, Martin, SR

Neurokutánne ochorenia

Abstrakt

Fakomatózy, známe tiež ako neurokutánne syndrómy, sú heterogénnou skupinou ochorení, na ktorých etiológii sa v rôznej miere podieľa dedičnosť (autozomálne dominantne dedičné ochorenia). Patrí sem vyše 30 nozologických jednotiek, ktoré primárne postihujú orgány neuroektodermálneho pôvodu (centrálny nervový systém, periférne nervy, kožu), ale tiež ostatné orgány a spojivové tkanivá. V ich diagnostike majú významné postavenie rádiologické metódy. Medzi najčastejšie sa vyskytujúce ochorenia v tejto skupine patria neurofibromatóza 1, neurofibromatóza 2, tuberózna skleróza, Sturge-Weberov syndróm či Von Hippelov-Lindauov syndróm.

Kľúčové slová: fakomatózy, magnetická rezonancia, neurofibromatóza, neurokutánny syndróm

Abstract

Facomatoses, also known as neurocutaneous syndromes, are a heterogeneous group of diseases in which hereditary aetiology is implicated to varying degrees (autosomal dominant hereditary diseases). These include more than 30 nosological units that primarily affect organs of neuroectodermal origin (central nervous system, peripheral nerves, skin), but also other organs and connective tissues. Radiological methods play an important role in their diagnostics. The most common diseases in this group include neurofibromatosis 1, neurofibromatosis 2, tuberous sclerosis, Sturge-Weber syndrome or Von Hippel-Lindau syndrome.

Keywords: facomatosis, magnetic resonance, neurofibromatosis, neurocutaneous syndrome

Úvod

Fakomatózy, známe tiež ako neurokutánne syndrómy, sú heterogénnou skupinou ochorení, na ktorých etiológii sa v rôznej miere podieľa dedičnosť. Patrí sem vyše 30 nozologických jednotiek, ktoré primárne postihujú orgány neuroektodermálneho pôvodu (centrálny nervový systém, periférne nervy, kožu), ale tiež ostatné orgány a spojivové tkanivá. V ich diagnostike majú významné postavenie rádiologické metódy, ktoré sa tiež využívajú pri pravidelných kontrolách postihnutých jedincov. Medzi najčastejšie

sa vyskytujúce ochorenia v tejto skupine patria neurofibromatóza 1, neurofibromatóza 2, tuberózna skleróza, Sturge-Weberov syndróm či Von Hippelov-Lindauov syndróm. Niektoré menej časté fakomatózy sú ataxia – teleangiektázia, Cowdenov syndróm, meningiomatóza či neurokutánna melanóza (1, 2). Mnoho neurokutánnych ochorení sa manifestuje pri narodení, prípadne v rannom detstve (3).

Neurofibromatóza 1

Neurofibromatóza 1 (NF 1), známa tiež ako von Recklinghausenova choroba, je najčastejšou fakomatózou a s incidenciou 1:2 000 – 3 500 patrí aj medzi najčastejšie autozomálne dominantne dedičné ochorenia. Gén zodpovedný za neurofibromatózu typu 1 patrí medzi tumor supresorové gény a je lokalizovaný na chromozóme 17q11.2. Bolo popísaných vyše 500 rôznych typov mutácií NF1 génu, pričom približne u polovice pacientov dochádza k de novo mutácii (2, 3). Neurofibromatózu 1 popísal prvýkrát Frederich von Recklinghausen v roku 1882 (4).

Klinický obraz neurofibromatózy 1 je veľmi variabilný (1). Charakterizujú ju početné kožné hyperpigmentácie (café au lait makuly) a zvýšené riziko vzniku benígnych a malígnych nádorov nervového či iného pôvodu. Jedinci s NF 1 majú zvýšenú predispozíciu k vzniku gliómov zrakovej dráhy, neurofibrómov, astrocytómov, abnormalít bielej i sivej mozgovej hmoty, dysplázie sfenoidálnej kosti či vaskulárnych abnormalít (3). Mozog býva postihnutý netumoróznymi (hamartómy) a tumoróznymi (gliómy) léziami (5) (Obr. 1a, b, c, d).

Café au lait makuly na koži sa objavujú väčšinou v priebehu prvých 2 rokov života. Nemajú malígy potenciál a so stúpajúcim vekom vyblednú, pričom expozícia slnku spôsobuje ich stmavnutie (4). Jedna až dve makuly môžu byť prítomné aj u 10 % zdravej populácie, no pri ich vyššom počte rastie podozrenie na neurofibromatózu 1 (6). Do veku 5 – 8 rokov sa obvykle vyvinie ďalší typický znak NF 1 – pehy v inguinálnej a axilárnej oblasti.

Lischove noduly sú benígne melanocytové hamartómy dúhovky, ktoré sa objavujú vo veku 5 – 10 rokov. Vyskytujú sa takmer u všetkých dospelých pacientov a nespôsobujú zhoršenie zraku (4). Sú prítomné až u 70 % pacientov vo veku 10 rokov (1).

Gliómy zrakovej dráhy sú najčastejšie intrakraniálne neoplázie pri NF 1, pričom bilaterálne gliómy sú pre toto ochorenie patognomické. Manifestujú sa obvykle do veku 10 rokov a z histologického hľadiska ide o low-grade pilocytické astrocytomy. Najčastejšie sú lokalizované v oblasti chiasma opticum, ale môžu sa vyskytovať kdekoľvek v priebehu zrakovej dráhy. Klinicky sa prezentujú rôznorodo, od asymptomatických až po závažné poškodenie zraku. Fuziformné zväčšenie optických nervov v orbite je možné zobraziť na CT alebo MR (1, 3). Gliómy nervus opticus sú hypointenzívne na T1 a hyperintenzívne na T2 vážených obrazoch s rôznym stupňom postkontrastného sýtenia (2).

Hamartómy sú časté hlavne u detí a väčšinou ich pozorujeme v bielej hmote mozgových hemisfér, bazálnych gangliách či cerebelle. Môžu byť unilaterálne aj bilaterálne, solitárne až splyvajúce s priemerom väčším ako 2 cm. Sú asymptomatické a vyskytujú sa až u 75 % detí s NF 1, pričom vrchol ich výskytu je vo veku 4 – 10 rokov. Typická je ich početná a veľkostná progresia v ranom detstve s následnou regresiou so stúpajúcim vekom. Ich vzhľad je variabilný v T1 a hyperintenzívny v T2 vážených obrazoch, bez postkontrastného sýtenia (1, 3, 7). Odporúčajú sa kontrolné MR vyšetrenia, aby sa tieto lézie odlišili od low-grade neoplázií (8).

Neurofibrómy sú benígne tumory zo Schwanových buniek, ktoré tiež pozostávajú z fibroblastov, mastocytov, makrofágov či endoteliálnych buniek. Intrakutánne neurofibrómy môžu byť mnohopočetné a často sa kvôli prítomnosti mastocytov manifestujú pruritom. Spinálne neurofibrómy môžu postihnúť jeden alebo viacero nervových koreňov a podmieňujú senzorické a motorické deficity. Rastú prevažne v 2. až 3. dekáde života a s vekom ich počet stúpa (4, 6, 7). Neurofibrómy rastú invazívne do nervov a môžu viesť k ich degeneratívnym zmenám (5). V T2 váženom obraze majú typický terčíkovitý vzhľad s hypointenzívnym centrom a hyperintenzívnym lemom (2).

Plexiformné neurofibrómy sa zvyčajne manifestujú už pri narodení a v priebehu života rastú. Môžu byť solitárne alebo mnohopočetné a rásť z niekoľkých nervových zväzkov pozdĺž nervov. Často sú lokalizované v oblasti prvej a druhej vetvy nervus trigeminus. Sú neostro ohraničené a rastú infiltratívne, pričom obdobia rapidného rastu hlavne v adolescencii striedajú obdobia relatívnej inaktivity tumorov. Je možná aj ich malígna transformácia na neurofibrosarkóm. V T1 sekvencii majú hypointenzívny, v T2 nehomogénne hyperintenzívny vzhľad a po podaní kontrastnej látky sa výrazne sýtia (1, 4, 6, 7).

Neurofibromatóza 1 je asociovaná aj so zvýšeným rizikom ďalších nádorov, ako sú gastrointestinálny stromálny tumor, duodenálne karcinoidy, rabdomyosarkóm, nádory prsníka či leukémia (4). V niektorých prípadoch nachádzame početné difúzne astrocytomy a ich najmalígnejšiu formu, glioblastóm, vyznačujúcu sa zlou prognózou (4, 5).

Často dochádza k postihnutiu muskuloskeletálneho systému, ktorého podkladom je mezenchymálna dysplá-

zia. Dominujúcim znakom je kyfoskolióza, postihujúca až 21 % pacientov či ohnutie tibiae so stenčením jej kortikalis (2, 4). Patrí sem tiež dysplázia sfenoidálnej kosti, ktorá je typická defektami veľkého krídla a zväčšením strednej lebečnej jamy. To môže viesť až k herniácii priľahlého temporálneho laloka do zadnej časti orbity a spôsobiť pulzujúci exoftalmus (3). Postihnutí jedinci majú obvykle nižšiu výšku ako je predpoklad pre daný vek a sú náchylnejší na vznik patologických fraktúr (4).

Vaskulárne zmeny pri NF 1 sú pomerne častým nálezom a zahŕňajú stenózu renálnych ciev s asociovanou hypertenziou, cerebróvaskulárnu oklúziu, aneurizmy menších artérií či ochorenie Moya-moya (3). Pozorujú sa tiež kongenitálne ochorenia srdca, hlavne stenóza pľúcnej artérie. V zobrazovaní týchto zmien má významné postavenie CT a MR angiografia (6).

V klinickom obraze neurofibromatózy 1 sa tiež uplatňuje neurokognitívny deficit s poruchami učenia, pozornosti, pamäti a psychosociálnymi ťažkosťami. Kognitívne poruchy ostávajú stabilné aj v dospelosti (4, 6).

Neurofibromatóza 2

Podobne ako neurofibromatóza 1. typu, aj neurofibromatóza 2 (NF 2) je autozomálne dominantne dedičné ochorenie. NF2 gén je tumor supresorový gén a je lokalizovaný na chromozóme 22q11.21-q13.1 (3). V porovnaní s NF 1 je zriedkavejšia s incidenciou 1:50 000 (1). Je charakteristická prítomnosťou viacpočetných schwanómov, meningeómov a ependymómov, zatiaľ čo kožné prejavy sú omnoho menej častým znakom (2).

Najčastejším nálezom u neurofibromatózy 2 je schwanóm nervus vestibulocochlearis (n. VIII), pričom bilaterálne schwanómy sú pre NF 2 patognomické a môžu viesť až k strate sluchu. Vrchol ich výskytu je v 2. až 3. dekáde života. Druhým najčastejšie postihnutým hlavovým nervom je nervus trigeminus (n. V). Schwanómy sa zobrazujú ako okrúhle, bohato vaskularizované lézie, ktoré môžu podliehať aj cystickej degenerácii a hemorágiám (1, 2). CT vyšetrenie môže pri schwanóme n. VIII odhaliť rozšírenie meatus acusticus internus. Na MR sú schwanómy hypointenzívne v T1 a hyperintenzívne v T2/FLAIR sekvencii, s možnými cystickými zmenami (2). Po podaní kontrastnej látky sa obvykle homogénne sýtia (9).

Schwanómy môžu byť lokalizované aj v mieche, kde sa zvyčajne prezentujú ako intradurálne extramedulárne masy. Pri súčasnej intra- aj extradurálnej lokalite je typický tvar „činky“, resp. „presýpacích hodín“. Schwanómy spôsobujú dislokáciu nervových koreňov a často podliehajú cystickým zmenám, zatiaľ čo hemorágie a kalcifikácie sú v tejto lokalite zriedkavé nálezy. Intradurálne schwanómy majú v T1 sekvencii hypo- až izointenzívny vzhľad v porovnaní s okolitou miechou a v T2 mierne hyperintenzívny (2, 7).

Meningeómy sa sporadicky objavujú v mladom veku a často sú viacpočetné. Zobrazujú sa ako dobre ohraničené

lézie, ktoré sa postkontrastne intenzívne sýtia a môžu tiež kalcifikovať (2, 8) (Obr. 2.). Niektoré meningeómy vykazujú pri MR vyšetrení reštrikciu difúzie, čo je špecifické hlavne pre atypické či malígne meningeómy (9). Spinálne meningeómy sú najčastejšie intradurálne extramedulárne a predominantne v oblasti hrudnej miechy (2).

Ependymómy sú heterogénne sa sýtiace masy s fokálnymi ložiskami hemorágií či kalcifikácií. V mieche sú typicky intramedulárne, výrazne sa sýtia lézie, obvykle v oblasti cervikálnej miechy a conus medullaris. Približne u tretiny ependymómov sa demonštruje tzv. „cap sign“, čo je hypointenzívny lem na póloch tumoru, ktorý je prejavom depozitov hemosiderínu v T2 váženom obraze (2).

Tuberózna skleróza

Tuberózna skleróza, známa tiež ako Bournevillova choroba, je multisystémové ochorenie, charakterizované prítomnosťou pomaly rastúcich hamartómov, ktorého incidencia je 1:10 000 – 50 000 (1). Prenáša sa autozomálne dominantným typom dedičnosti avšak len jedna tretina všetkých prípadov je familiárneho pôvodu. Zvyšné dve tretiny sú charakteristické de novo mutáciami. Gény zodpovedné za tuberóznú sklerózu boli identifikované na chromozóme 9q34 (TSC 1) a 16p13.3 (TSC 2), pričom ide opäť o tumor supresorové gény (3).

V menej ako 50 % prípadov môžeme nájsť typickú triádu príznakov – angiofibrómy tváre (adenoma sebaceum), epileptické záchvaty a mentálna retardácia. Medzi lézie typické pre tuberóznú sklerózu patria kortikálne tubery, lézie bielej hmoty, subependymálne noduly a obrovskobunkové astrocytómy (1, 2) (Obr. 3a, b).

Termín tubery označuje ohraničené hamartómy, ktoré sa môžu vyskytovať kortikálne alebo subependymálne a môžu byť čiastočne kalcifikované (5). Kortikálne tubery sú prítomné u 95 % pacientov, vo väčšine prípadov sú viacpočetné a lokalizované vo frontálnom laloku. So stúpajúcim vekom kalcifikujú a len 3 – 4 % sa po podaní kontrastu sýtia (1, 2). Vo veku 10 rokov má až polovica pacientov kalcifikované kortikálne tubery (8).

Benígne lézie bielej hmoty pripomínajú z histologického hľadiska kortikálne tubery a vidíme ich až v 90 % prípadov. Sú to dysplastické ložiská, ktoré sa na CT a MR zriedkavo sýtia. Ich typickým znakom sú v T2/FLAIR hyperintenzívne lineárne pruhy, ktoré radiálne vychádzajú z periventrikulárnej bielej hmoty do subkortikálnej oblasti. Môžu byť tiež prítomné cystické zmeny v hĺbke bielej hmoty, typicky pozdĺž povrchu komôr (1, 2, 8).

Subependymálne noduly sa vyskytujú u 95 % pacientov a najčastejšie sú lokalizované v oblasti nucleus caudatus. Vyčnievajú do mozgových komôr a s vekom sa obvykle zväčšujú. Mnohokrát kalcifikujú a preto je metódou voľby pre ich zobrazenie CT, kde môžu mať rôznu denzitu, v závislosti od stupňa kalcifikácie. V T1 váženom obraze sú hyperintenzívne a v T2 izo- až hyperintenzívne. Post-

kontrastne sa sýtia pomerne často (30 – 80 %) (1, 2, 7).

Subependymálne noduly sa v 5 – 10 % prípadov transformujú do subependymálneho obrovskobunkového astrocytómu. Predominantne sa vyskytuje v oblasti foramen Monroi, kde svojou prítomnosťou môže viesť až k obštrukčnému hydrocefalu. Na zobrazovacích vyšetreniach bude často kalcifikovaný a jeho T1 obraz bude heterogénne hypointenzívny, T2 hyperintenzívny a postkontrastne sa bude sýtiť (1, 2).

Tuberózna skleróza sa tiež manifestuje viacerými léziami mimo CNS. Až 80 % pacientov má súčasne angiomyolipóm obličiek. Zatiaľ čo na tuk bohaté angiomyolipómy majú typický hyperechogénny obraz s akustickým tieňom na ultrasonografii a hypodenzný na CT, lézie s malým množstvom lipidov môžu vykazovať izo- až hypoechogénny vzhľad. Pri tuberóznej skleróze tiež nachádzame bilaterálne a viacpočetné renálne cysty a karcinómy z renálnych buniek, ktoré sa objavujú v mladšom veku a rastú pomalšie ako v bežnej populácii (2).

Srdcové rbdomyómy sú najčastejšie primárne srdcové nádory u detí a v mnohých prípadoch sú asociované s tuberóznou sklerózou. Obvykle spontánne regresujú a na MR vyšetrení vykazujú v T1 hypointenzívny a v T2 mierne hyperintenzívny obraz bez sýtenia sa po podaní gadolína (1). Pri echokardiografii vidíme dobre ohraničené hyperechogénne masy v oblasti ventrikulárneho septa. U žien s tuberóznou sklerózou môžeme pozorovať pľúcnu lymfangiomyomatózu, ktorá sa na HRCT prejaví ako mnohopočetné tenkostenné cysty, obklopené zdravým pľúcny parenchýmom. Medzi muskuloskeletálne prejavy tuberóznej sklerózy patria sklerotické lézie stavcov, rebier, sakro-iliakálneho skĺbenia, kostné cysty v článkoch prstov rúk a nôh či skolióza (2).

Sturge-Weberov syndróm

Sturge-Weberov syndróm, známy tiež ako encefalotrigeminálna angiomatóza, sa vyskytuje sporadicky, bez známych hereditárnych faktorov. Podobne ako pri tuberóznej skleróze sa stretávame s charakteristickou triádou príznakov – epileptické záchvaty, mentálna retardácia a nevus flammeus (angióm) na tvári. Tento angióm vzhľadom na škvŕn portského vína sa môže objaviť v ktorejkoľvek časti tváre. Často je to v oblasti inervovanej nervus trigeminus (n. V) a je prítomný už pri narodení. V niektorých prípadoch Sturge-Weberovho syndrómu môže úplne absentovať (1, 7, 8). Epileptické záchvaty sa objavia v priebehu prvého roku života. Časté sú aj očné angiómy, ktoré spôsobujú zvýšený intraokulárny tlak a buftalmus (9).

Angiómy typické pre Sturge-Weberov syndróm vznikajú kvôli poruche regresie cievného plexu v cefalickej oblasti neurálnej trubice, ku ktorej má za normálnych okolností dôjsť do konca 9. týždňa intrauterinného života. Reziduálne vaskulárne tkanivo tvorí angiómy leptomeningov, tváre a retiny či chorioidey oka, spôsobujúce glaukóm. V daných cieľach je abnormálny tok krvi, vznikajú v nich

oklúzie a trombózy. Obštrukcia venózne drenáže spôsobuje zníženie prietoku krvi mozgom a chronické ischemické poškodenie v danej oblasti, čo zároveň vedie ku glióze, atrofii mozgu a kalcifikáciám priľahlej mozgovej kôry (1, 2).

Leptomeningeálne angiómy postihujú väčšinou jednu hemisféru, kde dochádza k atrofiu kortexu s rozšírením príľahlých subarachnoidálnych priestorov (1, 5). Hemiatrofia mozgu môže spôsobiť kraniaľnú asymetriu, ale hemikranium na postihnutej strane môže byť aj paradoxne zväčšené kvôli asociovanej subdurálnej kolekcii. Popísané bolo tiež zväčšenie plexus chorioideus a jeho kalcifikácie na postihnutej strane (8). Rozsah leptomeningeálnej angiomatózy je dobre viditeľný ako výrazné postkontrastné sýtenie v T1 váženom obraze (Obr. 4.). Perfúzne MR nám zobrazí oblasti postihnuté ischemiou (5).

Kalcifikácie sa objavujú po 2. roku života a predomínantne postihujú parietálny a okcipitálny lalok. Metódou voľby na ich zobrazenie je CT, kde budú mať paralelne prebiehajúce kortikálne kalcifikácie špecifický vzhľad „elektrických kol'ají“. Zobrazenie kalcifikácií je možné aj pomocou SWI sekvencie na magnetickej rezonancii, kde sa prejavujú ako výpadky signálu (1, 2).

MR angiografia nám umožňuje zobraziť dané cievne abnormality v mozgu. Medzi typické nálezy patria prominujúce subependymálne a medulárne vény, sinovenózne oklúzie, nedostatok povrchových kortikálnych vén, chýbajúca náplň durálnych venózných sínusov, trombotické lézie a arteriovenózne malformácie (1).

Rozoznávame tri typy Sturge-Weberovho syndrómu. Typ I. je klasický syndróm s leptomeningeálnou a tvárovou angiomatózou, pričom môže byť prítomný aj glaukóm. Typ II. zahŕňa len tvárovú angiomatózu bez postihnutia mozgu a s možným glaukómom. Typ III. je výlučne cerebrálny typ bez tvárovej angiomatózy či glaukómu (5).

Von Hippelov-Lindauov syndróm

Von Hippelov-Lindauov syndróm (VHL) je autozomálne dominantne dedičné ochorenie, typické zvýšenou predispozíciou k vzniku tumorov. Na základe prítomnosti či absencie feochromocytómu rozlišujeme dva typy tohto syndrómu – VHL 1 bez a VHL 2 s asociovaným feochromocytómom. VHL vzniká pri mutácii génu na chromozóme 3p25-p26. Pozitívna rodinná anamnéza nie je nevyhnutným etiologickým faktorom, čo naznačuje veľký počet de novo mutácií (3). Na rozdiel od ostatných fakomatóz nedochádza k postihnutiu kože a ochorenie sa začína manifestovať obvykle až po 15. roku života (1). Jeho výskyt sa udáva na 1:40 000 – 50 000 novorodencov (7).

Medzi lézie, ktoré sú pri VHL často popisované, patria retinálne angiómy, hemangioblastómy cerebella a miechy, a viscerálne cysty či tumory. Retinálne angiómy sú v jednej tretine prípadov viacpočetné a v 50 % bilaterálne. Bývajú asymptomatické, ale môžu tiež krváčať a spôsobiť odlúpenie sietnice s následnou stratou zraku (1).

Hemangioblastómy sa vyskytujú v mladom veku a z histologického hľadiska sú benígne. Najčastejšie bývajú lokalizované v zadnej lebečnej jame, typicky v mozčkových hemisférach (90 %). Obraz cerebelárnych hemangioblastómov môže byť solídny alebo cystický (1, 7). V T1 sekvencii majú zmiešaný izo- až hypointenzívny a v T2 hyperintenzívny vzhľad. Veľké zásobujúce cievy v rámci tumoru sa môžu prejaviť výpadkom signálu. Po podaní kontrastu sa solídna zložka tumoru výrazne sýti (3) (Obr. 5.).

Feochromocytómy môžu byť aj extraadrenálne a väčšinou sú benígne. Mnohokrát sa nájdu pankreatické alebo renálne cysty a neoplázie ako cystadenóm pankreasu, nádory pankreatických ostrovčekov, epididymálny cystadenóm či karcinóm z renálnych buniek, ktorý býva parciálne cystický (1).

Záver

Neurokutánne syndrómy sú heterogénnou skupinou ochorení a neustále sú v nej klasifikované ďalšie nozologické jednotky. Nenahraditeľnou zobrazovacou metódou v diagnostike týchto ochorení je magnetická rezonancia a taktiež CT. Umožňujú nám nielen zachytenie patognomických lézií, ktoré potvrdia diagnózu, ale tiež pravidelné kontroly pacientov, ktoré sú nevyhnutné pre sledovanie vývoja ochorenia (8). Skorá detekcia niektorých lézií umožňuje ich konzervatívnu liečbu a zlepšenie kvality života pacienta (9).

Literatúra

1. DE LA FUENTE, C. R. et al.: Phakomatoses: what every radiologist should know. ECR 2014. doi: 10.1594/ecr2014/C-1029.
2. MUSA, E. R. et al.: Phakomatosis: Diagnostic Imaging of Neurological and Extra-neurological manifestation. ECR 2017. doi: 10.1594/ecr2017/C-2082.
3. PANTELADIS, Ch. P. et al.: Neurocutaneous disorders – A Clinical, Diagnostic and Therapeutic Approach. 2nd edition. Munich: Elsevier, 2016, 300 p. ISBN 978-3-437-24286-1.
4. HIRBE, A. C., GUTMANN, D. H.: Neurofibromatosis type 1: a multidisciplinary approach to care. In: Lancet Neurol [online], 2014, 13, 834-43. doi: 10.1016/S1474-4422(14)70063-8.
5. BREITENSEHER, M. et al.: Textbook of Clinical Radiology. Horn: University Publisher 3.0, 2012, 560 p. ISBN 978-3-9503296-7-4.
6. FERNER, R. E. et al.: Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. In: J Med Genet [online], 2007, 44, 81-88. doi: 10.1136/jmg.2006.045906.
7. SEIDL, Z., VANĚČKOVÁ, M.: Diagnostická radiologie: Neuroradiologie. Praha: Grada, 2014, 519 p. ISBN 9788024745466.
8. HERRON, J. et al.: Intra-Cranial Manifestations of the Neurocutaneous Syndromes. In: Clinical Radiology [online], 2000, 50, 82-98. doi: 10.1053/crad.1999.0328.
9. RAUS, I. et al.: Neuroimaging in pediatric phakomatoses. An educational review. In: Clujul Medical [online], 2016, 89(1), 56-64. doi: 10.15386/cjmed-417.

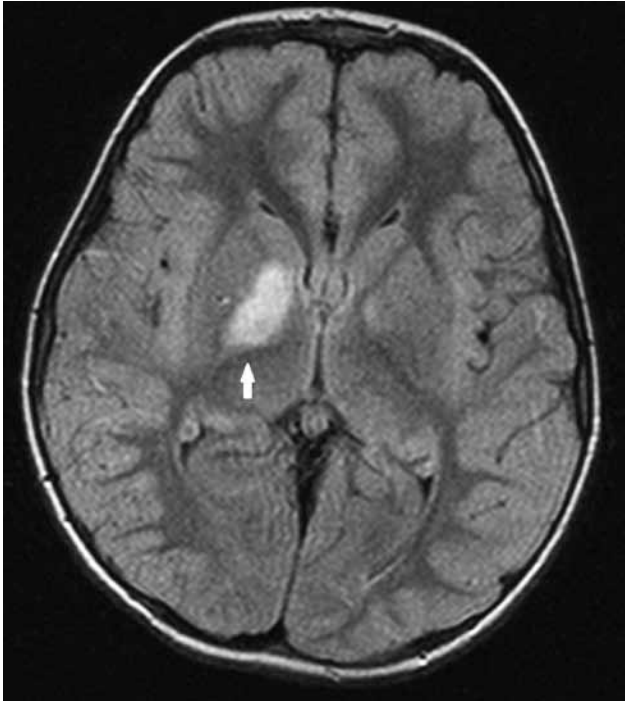
Adresa:

MUDr. Martin Števík, PhD.

Rádiologická klinika JLFUK a UNM

Kollárova 2, 03601 Martin, mstevik@unm.sk, 0434203361

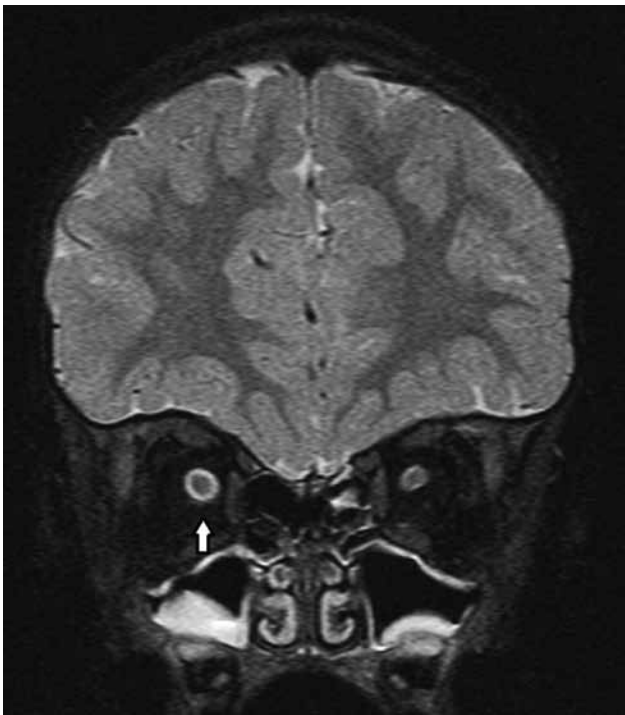
Obrazová príloha



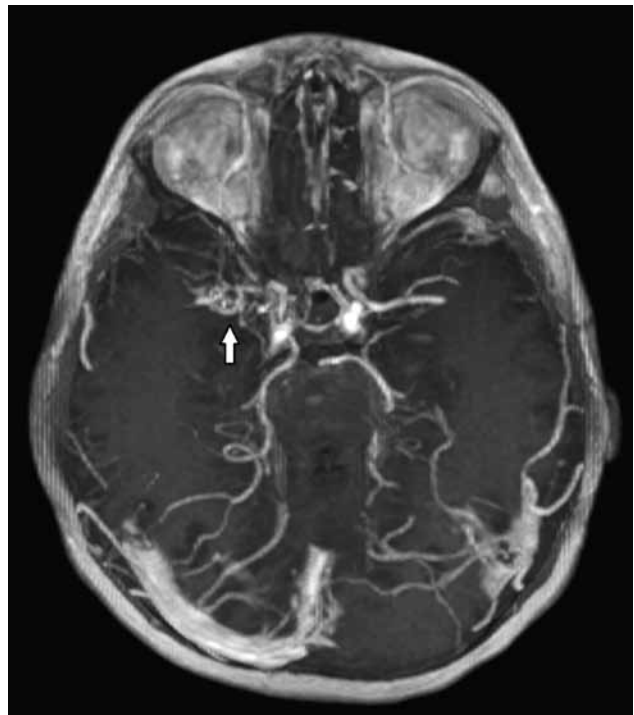
A



B



C

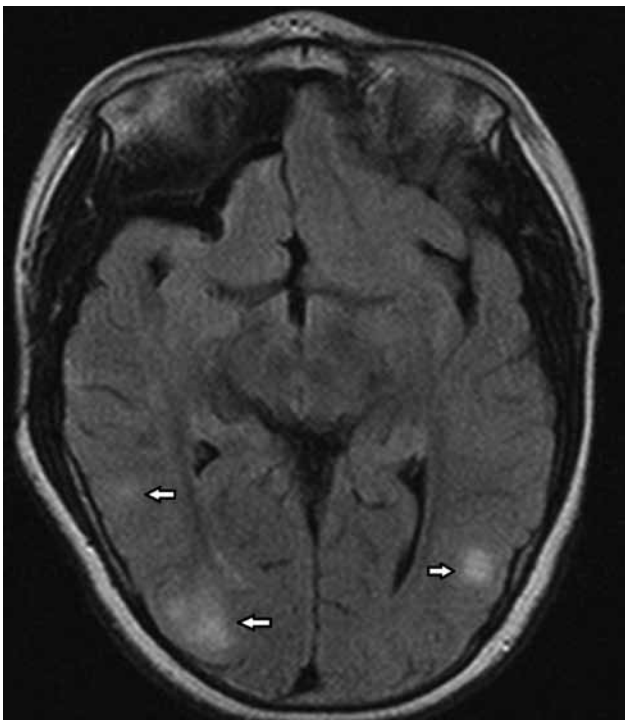


D

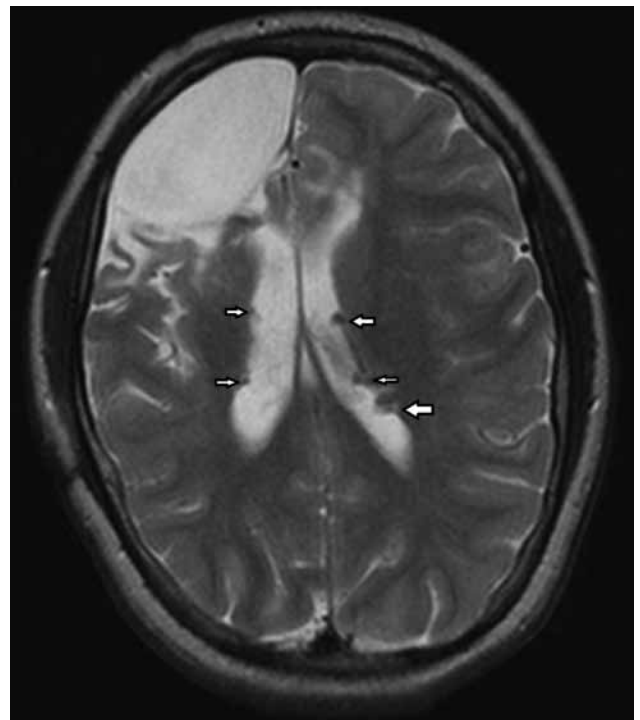
Obr. 1. 9-ročné dievča, diagnostikovaná neurofibromatóza I. 1A, B Ložiská zvýšeného signálu v T2VO, FLAIR bez sýtenia postkontrastne v oblasti bazálnych ganglií vpravo a v mozočku (focal areas of signal intensity (FASI)) (šípky). 1C T2VO. Zhrubnutie optického nervu vpravo (šípka). 1D T1VO+KL, MIP. Vinutie a zmnoženie ciev M1 úseku ACM vpravo (Moya-moya) (šípka).



Obr. 2. 54-ročná žena, diagnostikovaná NF II. CT natívne, kalcifikované meningeómy supra aj infratentoriálne (šípky).

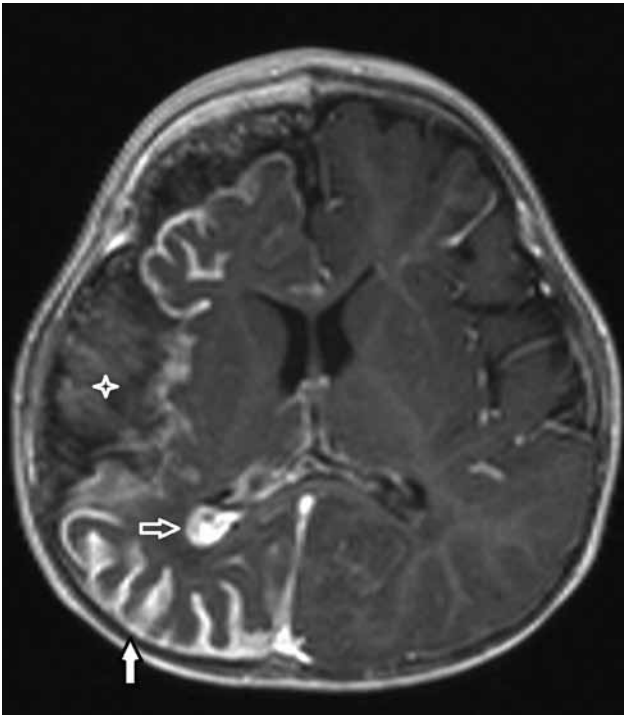


A

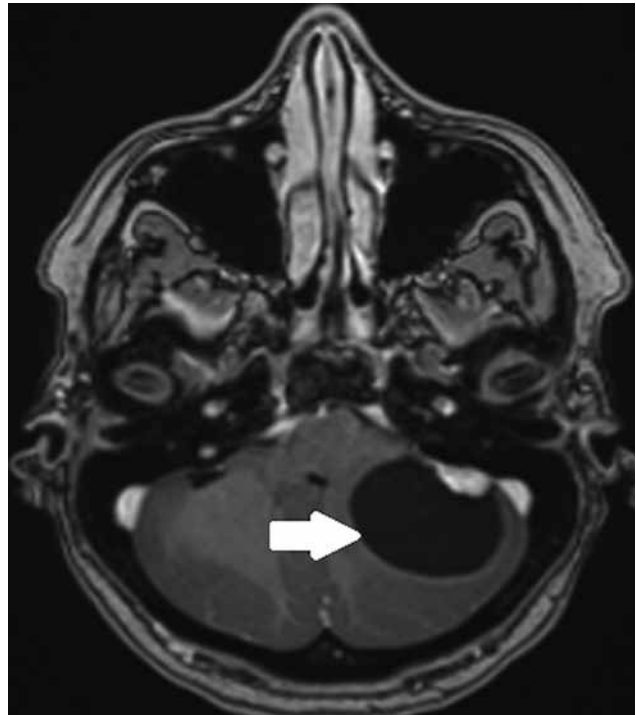


B

Obr. 3. 11-ročné dievča, MR, tuberózna skleróza. 3A FLAIR. Kortikálne tubery PO obojstranne (šípky). 3B T2VO. Subependymálne noduly (šípky), pooperačná pseudocysta F vpravo.



Obr. 4. 3-ročný chlapec, Sturge-Weber syndróm, T1VO+KL. Cerebrálna atrofia, subarachnoidálne priestory sú rozšírené hemisferálne vpravo. Postkontrastné leptomeningeálne vysycovanie v rozsahu pravej cerebrálnej hemisféry (leptomeningeálna angiomatóza) (plná šípka) so zmnženými kortikálnymi a arachnoidálnymi venóznymi štruktúrami (hviezdica). Zväčšenie plexus chorioideus vpravo (prázdna šípka).



Obr. 5. 9-ročné dievča, MR T1VO+KL, hemangioblastóm (šípka) v ľavej mozočkovej hemisfére, prevažne cystický so solídnu sýtiacou sa komponentou.