

Pacjent 1.

Wywiad i badanie:

- ✎ 12-letnia dziewczynka przyszła z matką na konsultację neurologiczną z powodu kilkukrotnych omdleń w szkole , bez drgawek, oraz bólów brzucha
- ✎ W szkole uczy się przeciętnie
- ✎ W ogólnym wyglądzie zwracało uwagę zaczerwienienie policzków
- ✎ W wykonanym z powodu bólów brzucha USG bez odchyleń prócz niejednolitej echogeniczności w nerkach
- ✎ Badanie neurologiczne było prawidłowe

Pacjent 1.

 Jaka diagnoza wstępna?

 O co należy rozszerzyć badanie?

Pacjent 1.

- ✎ Jaka diagnoza wstępna?
 - ✎ Stwardnienie guzowate? Dlaczego?
- ✎ O co należy rozszerzyć badanie?
 - ✎ Badanie skóry

Pacjent 1.

- ✎ Pacjentka miała kilka odbarwień na tułowiu.
Nie miała TK głowy.



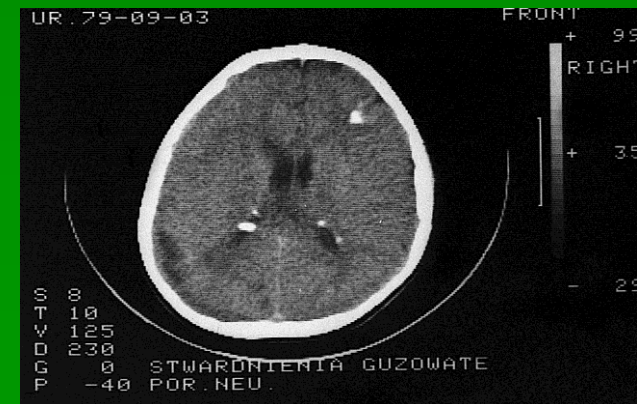
Pacjent 1.

 O co jeszcze można rozszerzyć badanie ?

Pacjent 1.

✎ O co jeszcze można rozszerzyć badanie podmiotowe?

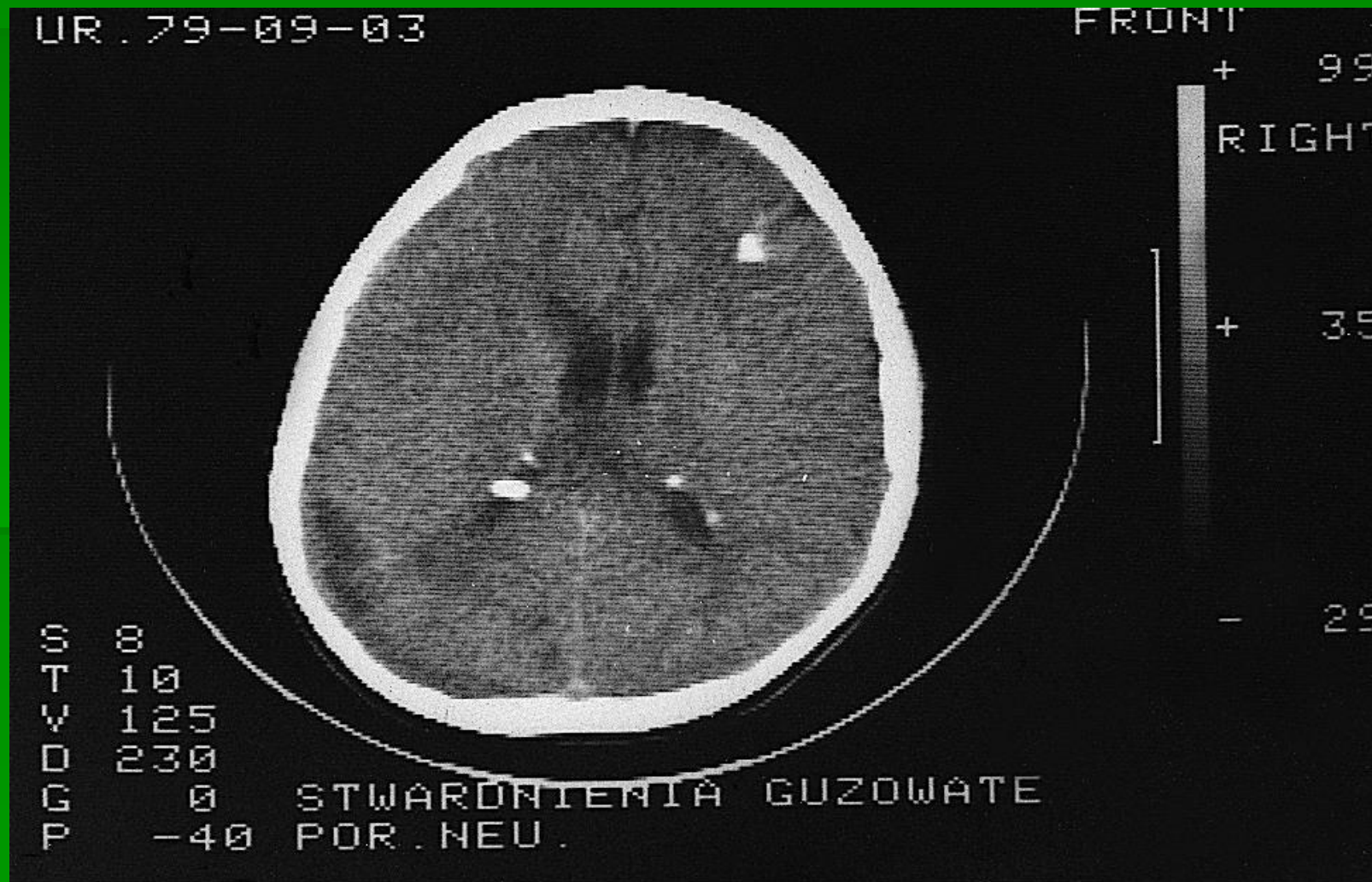
- ✎ Badanie rodzica – matki, wywiad i głównie skóra.
- ✎ U matki stwierdzono: plamy odbarwieniowe, oraz guzki Koenena, które potwierdziły SG u dziecka!!!
- ✎ Także zwapnienia okołokomorowe w późniejszym TK mózgu



Pacjent 1.



Pacjent 1.



Pacjent 1.

✎ O co jeszcze można rozszerzyć badanie podmiotowe?

✎ Siostra pacjentki też miała odbarwienia, nie miała padaczki, dobrze się uczyła

Wykonane w późniejszym okresie TK mózgu potwierdziły SG u matki, siostry i babki

Pacjent 1.

Wywiad:

 Jak leczyć padaczkę w SG:

 Wczesne leczenie, najlepiej przed rozwojem padaczki

 Napady zgięciowe- wigabatryna

STWARDNIENIE GUZOWATE

 częstość: 1:6000

 dziedziczenie autosomalne
dominujące

 dwa geny:

 TSC1 (chromosom 9)

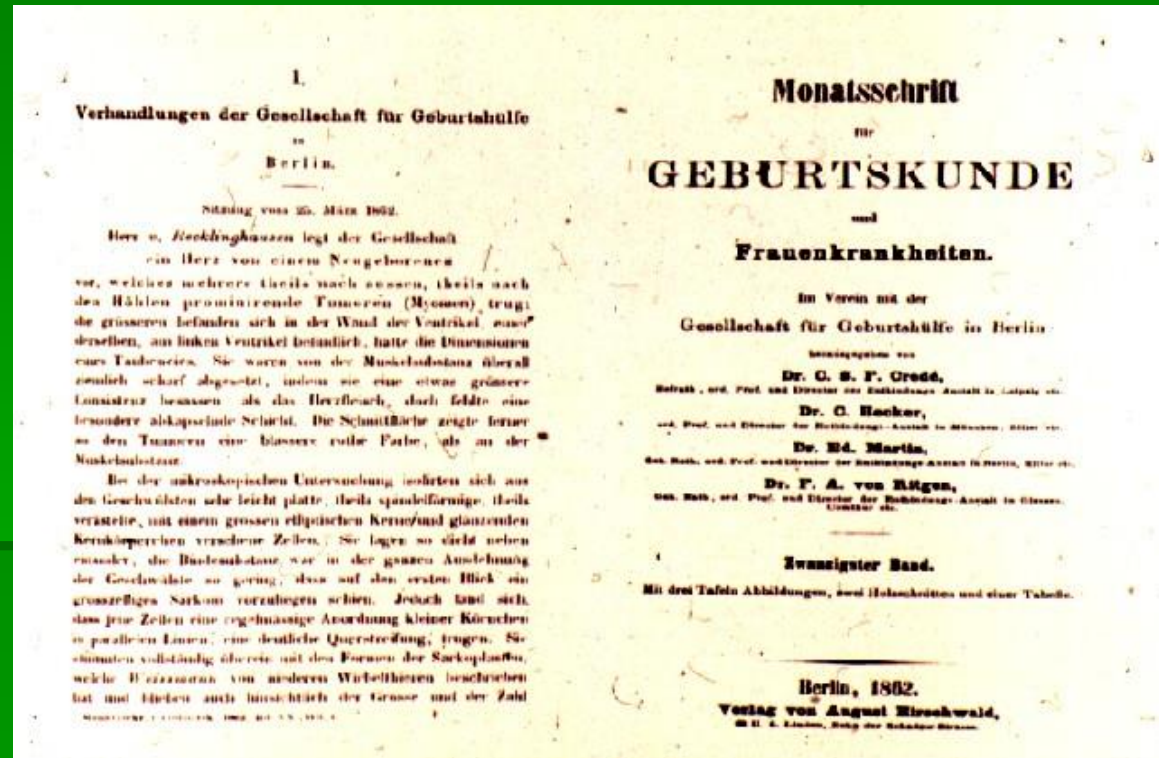
 TSC2 (chromosom 16)

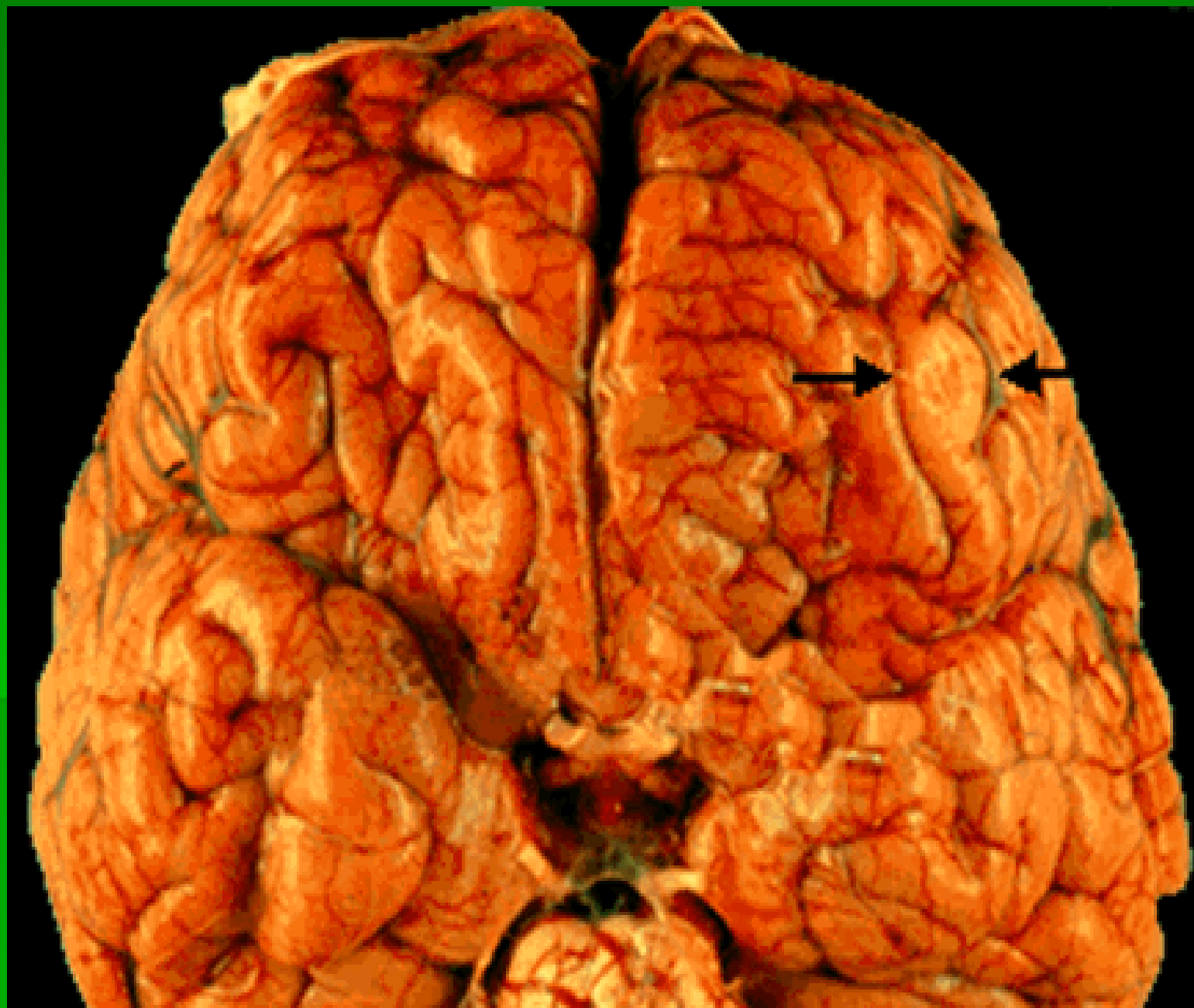
 wielonarządowy charakter (skóra,
OUN, oko, nerki, wątroba, serce)

Stwardnienie guzowate a padaczka

- ⌘ **Napady padaczkowe występują u 70-90% chorych**
- ⌘ **U chorych z napadami występują one w 60% w pierwszym półroczu życia, a u 85% w ciągu pierwszych 2 lat.**
- ⌘ **Wczesne wystąpienie drgawek wiąże się z upośledzeniem umysłowym**

Stwardnienie guzowate, 1862





Kryteria diagnostyczne stwardnienia guzowatego

Triada Vogta (1908)

- ✎ adenoma sebaceum (angiofibroma)
- ✎ padaczka
- ✎ opóźnienie rozwoju



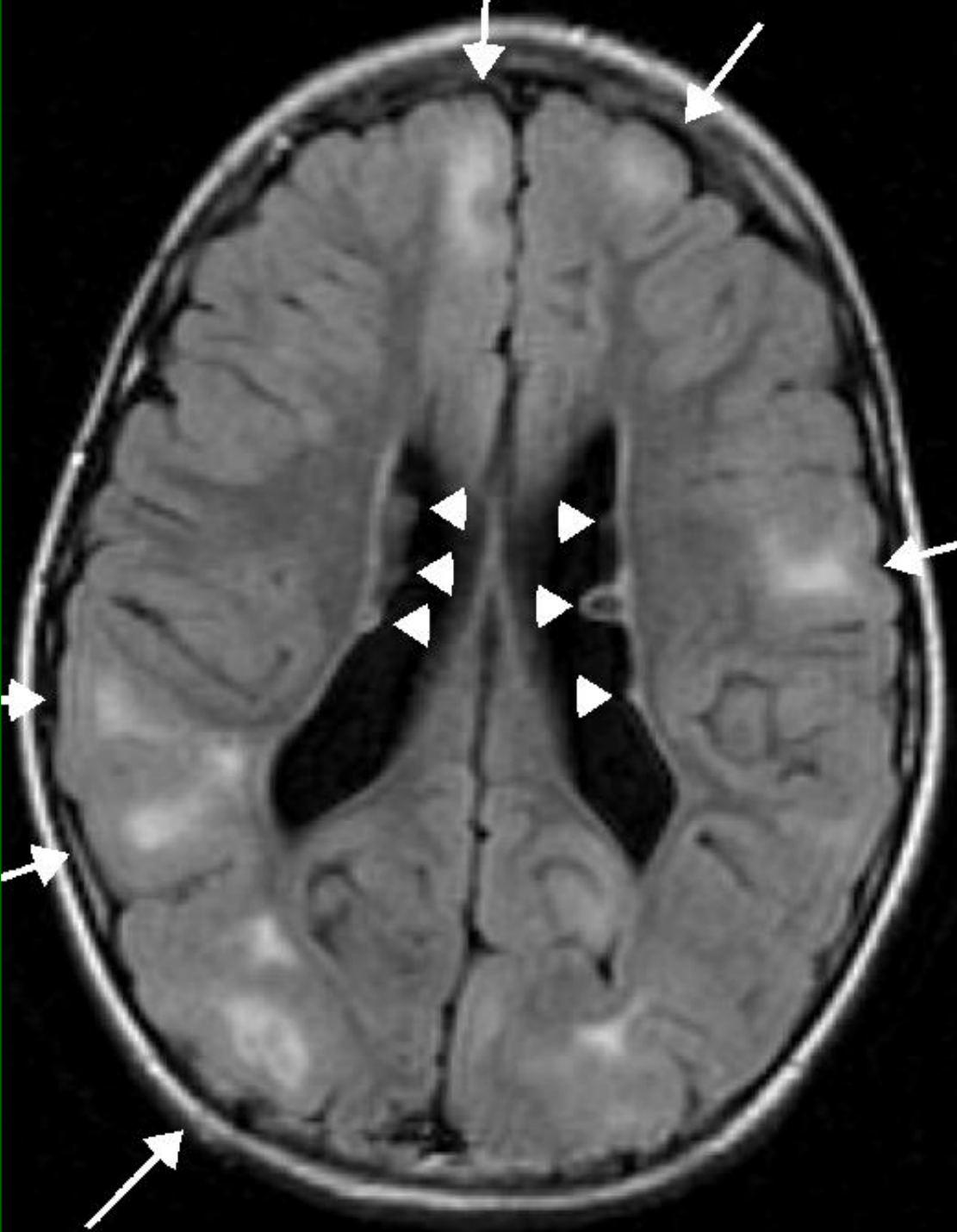
Stwardnienie guzowate-kryteria większe

- ⌘ **Angiofibroma twarzy lub płaskie włókniaki czoła**
- ⌘ **atraumatyczne włókniaki okołopaznokciowe**
- ⌘ **znamiona bezbarwne (>3)**
- ⌘ **ogniska skóry szagrynowej**
- ⌘ **mnogie hamartoma siatkówki**
- ⌘ **guzki korowe mózgu**
- ⌘ **guzki podwyściółkowe mózgu**
- ⌘ **guzy rhabdomyoma serca**
- ⌘ **angiomyolipoma nerek**

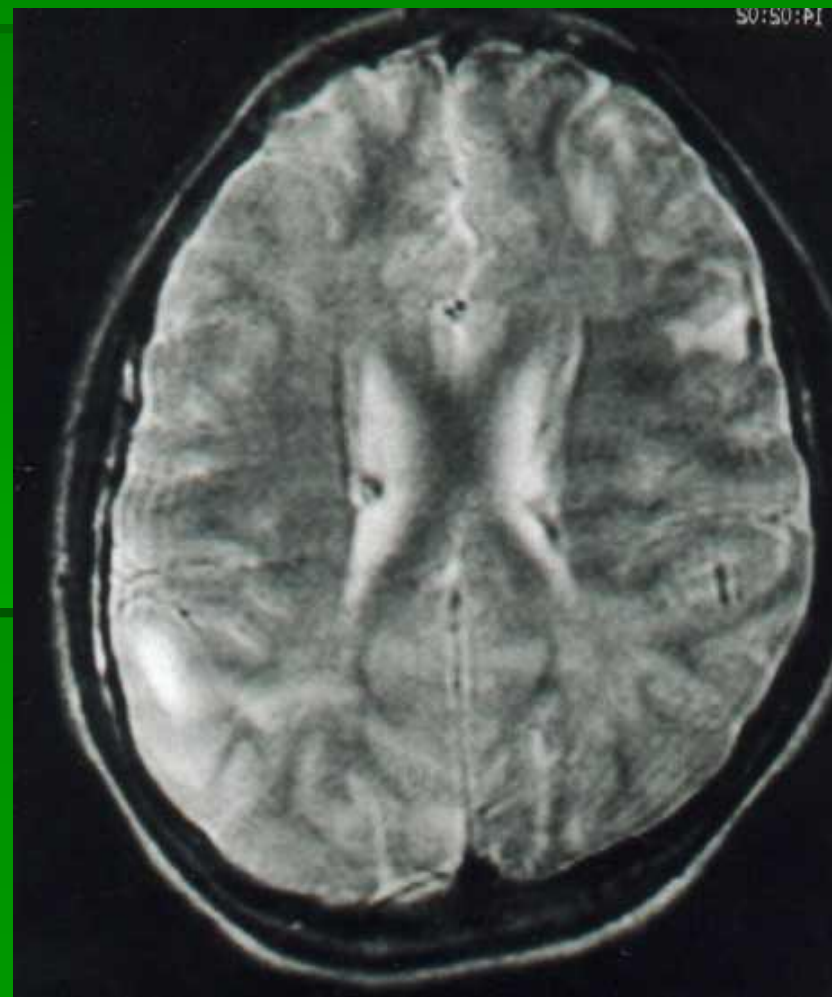
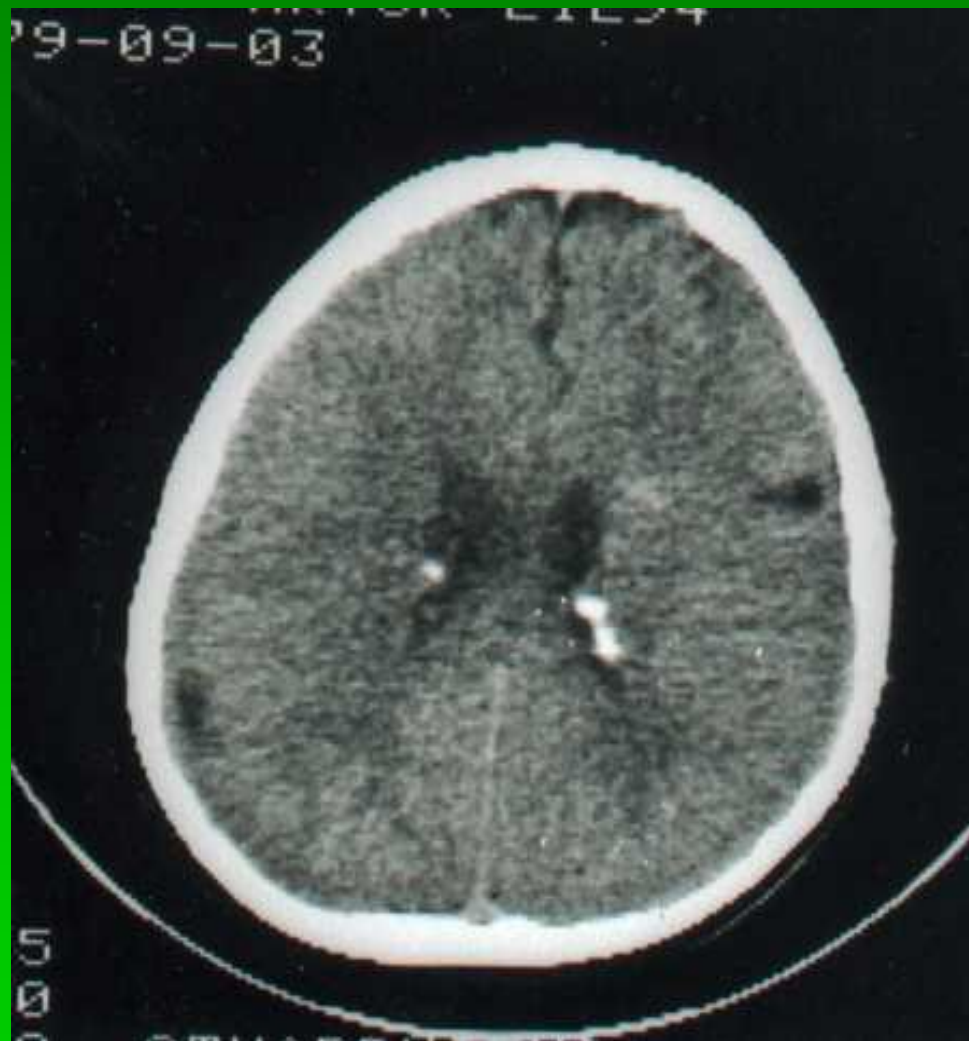
Stwardnienie guzowate-kryteria mniejsze

- ⌘ **mnogie ubytki szkliwa**
- ⌘ **polipy odbytu**
- ⌘ **torbiele kości**
- ⌘ **ogniska migracji istoty białej mózgu**
- ⌘ **włókniaki dziąseł**
- ⌘ **hamartoma o pozanerkowej lokalizacji**
- ⌘ **zmiany w siatkówce oka**
- ⌘ **plamy na skórze typu „confetti”**
- ⌘ **mnogie torbiele nerek**

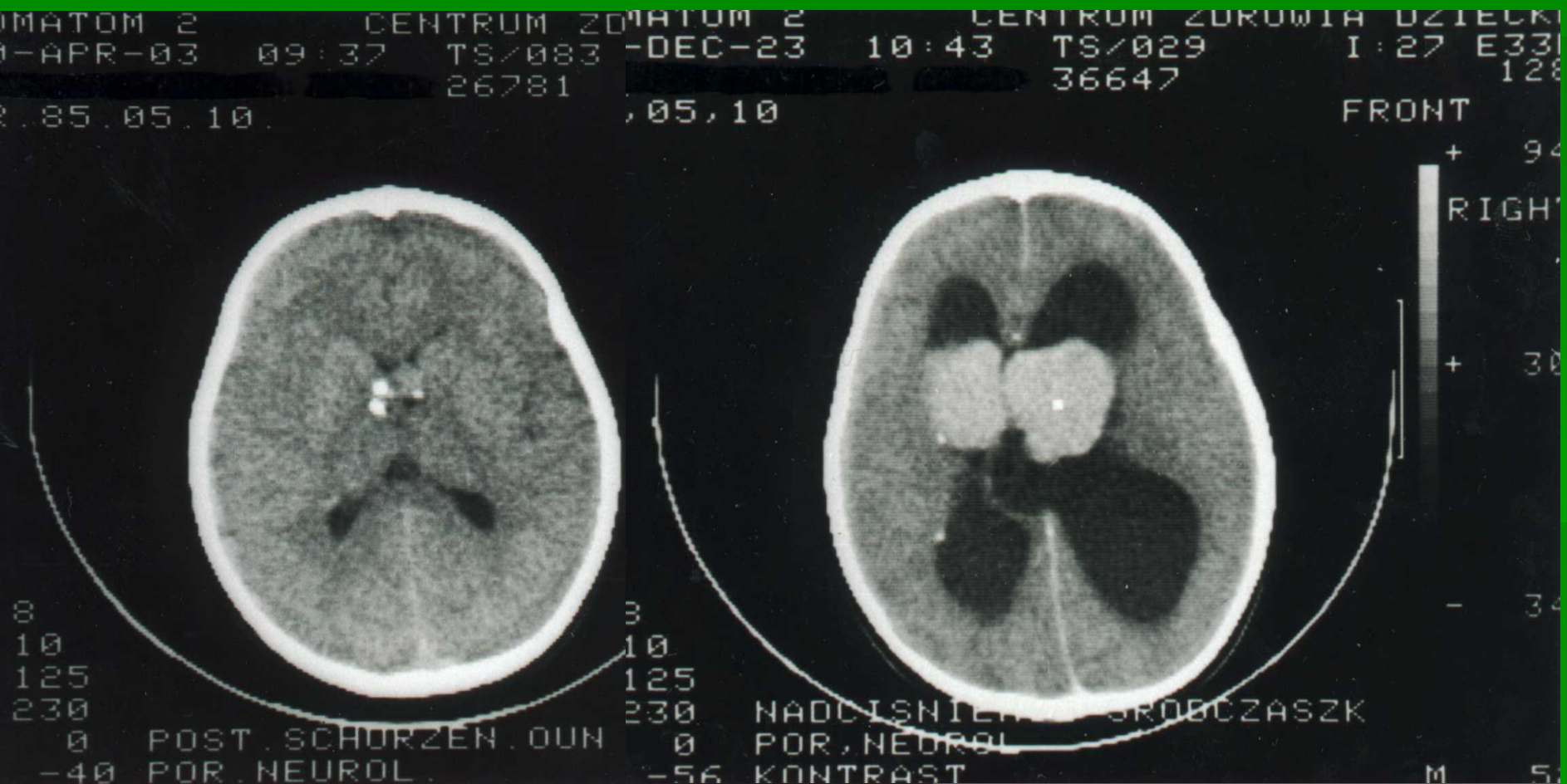




MRI mózgu:
guzki korowo-
podkorowe i
podwyściółkowe

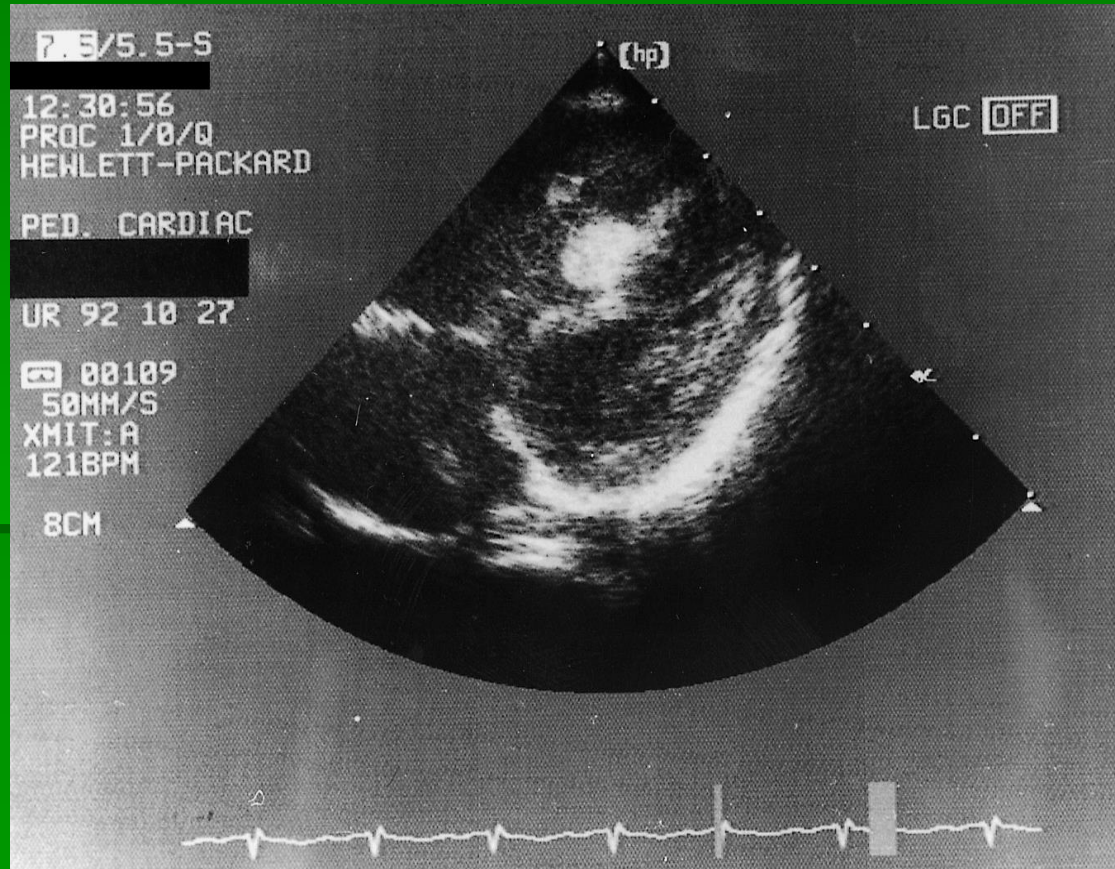


Narastanie SEGA w odstępie 2 lat



Guzy serca w SG

■ rhabdomyoma



Prenatalne USG- rhabdomyoma



AML nerek w SG

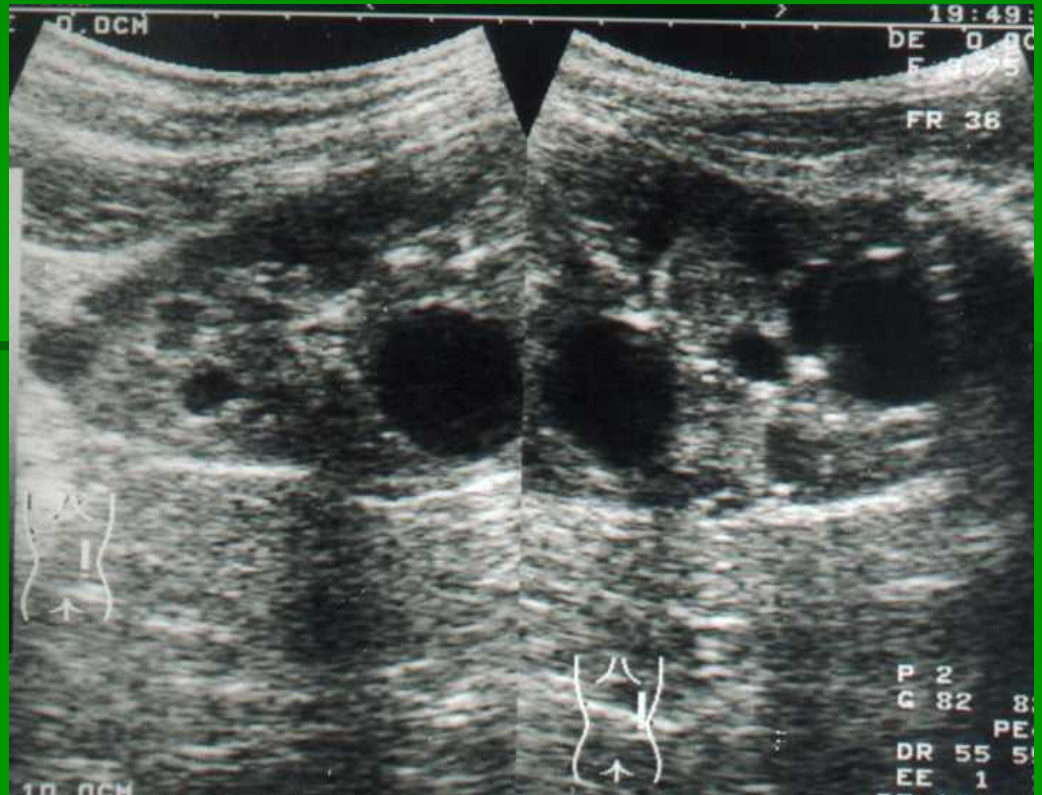


✖ Guzy AML
nerek u 64%
dzieci w wieku
9-14 lat

✖ (Józwiak et al.,
J.Child
Neurol.2000, 15:
652-659)

Torbiele nerek

- ✧ wielotorbielowatość nerek występuje u 2-3% chorych, często już u noworodków



Badania kontrolne w SG

Badanie	Po raz pierwszy	Kontrole
EEG	Przy rozpoznaniu	Jeśli wymaga epi
Echokardiografia	Jeśli obj. Kardiologiczne	Jeśli obj. Kardiologiczne
USG nerek	Przy rozpoznaniu	Co 1-3 lata
TK mózgu	Przy rozpoznaniu	Co 1-3 lata

Nerwiakowłókniakowatość typu 1

- ✎ Częstość: 1:2500-4000
- ✎ Autosomalny dominujący tryb dziedziczenia
- ✎ Lokalizacja genu: chromosom 17 (17q11.2)
- ✎ Padaczka wybitnie objawowa u 10-15% chorych



NERWIAKOWŁOKNIAKOWATOŚĆ TYPU 1



Nerwiakowłókniakowość typu 1

- Glejaki nn. wzrokowych





Dziękuję za uwagę!