

Neurofibromatóza 1. typu, zriedkavé ochorenie časté v klinickej praxi

V popredí záujmu medicíny minulého storočia boli najskôr časté, epidemiologicky významné choroby. Podstatne menší bol záujem o zriedkavé choroby, ktoré charakterizuje výskyt menej ako 5 chorých na 10 000 obyvateľov. Zriedkavé choroby sú ale pritom často život ohrozujúce stavy. Väčšina z nich je geneticky podmienených. Prejavujúce sa v detskom veku, ale aj v dospelosti a sú veľmi heterogénne.

Neurofibromatóza 1. typu (NF1), známa ako Morbus Recklinghausen, je geneticky podmienené ochorenie s autozómovo dominantnou dedičnosťou. Incidenciou 1 : 2 500 – 3 500 osôb, nezávisle od rasy a pohlavia, patrí medzi najčastejšie monogénové ochorenia zasahujúce nervový systém. Len polovica pacientov zdedí ochorenie od jedného z rodičov, u ostatných je neurofibromatóza 1. typu spôsobená *de novo* mutáciou a riziko jej rekurencie v rodine v tomto prípade neprevyšuje 1 %. Typickým klinickým prejavom NF1 sú škvrny farby bielej kávy na koži a neurofibrómy, nezhubné tumory vychádzajúce z obalov periférnych nervov. Môžu byť lokalizované kdekoľvek v organizme.

Napriek 100 % penetrancii ochorenia, je jeho priebeh a výskyt nepredikovateľný a extrémne variabilný. Nielen v rámci zasiahnutej populácie, aj v rámci jednej rodiny nesúcej rovnakú zárodočnú mutáciu. NF1 je progresívne ochorenie a jeho klinický obraz i sprievodné komplikácie sa menia aj v priebehu života konkrétneho jedinca.

Vzhľadom na prevažne progresívny charakter ochorenia a variabilitu prejavov, je nevyhnutné dlhodobé komplexné sledovanie pacientov s diagnózou NF1. Monitorovanie pacienta je pritom cielené najmä na manifestáciu prejavov, ktoré môžu viesť k závažným komplikáciám ochorenia.

Viac ako dvadsať rokov je v Európe snaha o zlepšenie diagnostiky a liečby pacientov so zriedkavými chorobami. Od roku 1985 začalo na 2. detskej klinike LF UK a DFNSP komplexné multidisciplinárne sledovanie pacientov s NF1. Toto sledovanie pokračuje v Národnom ústave detských chorôb (NÚDCH) v spolupráci kliník detskej dermatológie, neurológie, oftalmológie, ortopédie, otorinolaryngológie, chirurgie a hematoolológie i rádiologického oddelenia. Je koordinované Detskou klinikou LF UK a NÚDCH. Dnes je v špecializovanej ambulancii pre neurofibromatózu detskej kliniky vďaka informovanosti a veľmi dobrému povedomiu pediatrov prvého kontaktu monitorovaných viac ako 200 pacientov zo 150 rodín.

Korelácia výsledkov klinických a genetických poznatkov o NF1 je celosvetovým trendom v tejto oblasti. Významnou mierou prispieva k zlepšeniu pochopenia podstaty ochorenia a perspektívne môže prispieť k zefektívneniu sledovania i liečby týchto detí.



MUDr. Anna Hlavatá, PhD., MPH
Detská klinika LF UK a NÚDCH Bratislava