

Urologická symptomatológia, diagnostika a liečba komplexu tuberóznej sklerózy

Novotná B.¹, Breza J. jun.², Bárdoš A.², Breza J. sen.²

¹Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, Dresden

²Urologická klinika, Univerzitná nemocnica, Bratislava

Úvod

Tuberózna skleróza je autozomálne dominantne dedičná choroba charakterizovaná tvorbou hamartómov postihujúcich viaceré orgánové systémy (mozog, obličky, koža, pečeň, oči, srdce).

Príčinou tuberóznej sklerózy sú mutácie tumor-supresorových génov TSC1 na chromozóme 9 (9q34) a TSC2 na chromozóme 16 (16p13).

Produktmi génov sú bielkoviny hamartín (TSC1) tuberín (TSC2), ktoré spolu tvoria intracelulárny proteínový komplex dôležitý pre delenie a diferenciáciu buniek, tumoróznou supresiu a intracelulárny prenos informácií pre inhibíciu signálnej cesty mTOR.

Urologická symptomatológia komplexu tuberóznej sklerózy

- asymptomatický priebeh
- hematuria
- bolesť v lumbálnej krajine
- hemoragický šok pri ruptúre AML (Wunderlichov syndróm)
- porucha funkcie obličiek
- benígne mts hladkého svalstva AML do pľúc = lymfangioleiomyomatóza pľúc

Diagnostika rozsahu postihnutia obličiek pri komplexe tuberóznej sklerózy

- CT (CT angio)
- MR
- funkčné vyšetrenie obličiek včítane gamagrafie
- genetické vyšetrenie

Liečba obličkových lézií pri komplexe tuberóznej sklerózy

Možná je len paliatívna liečba

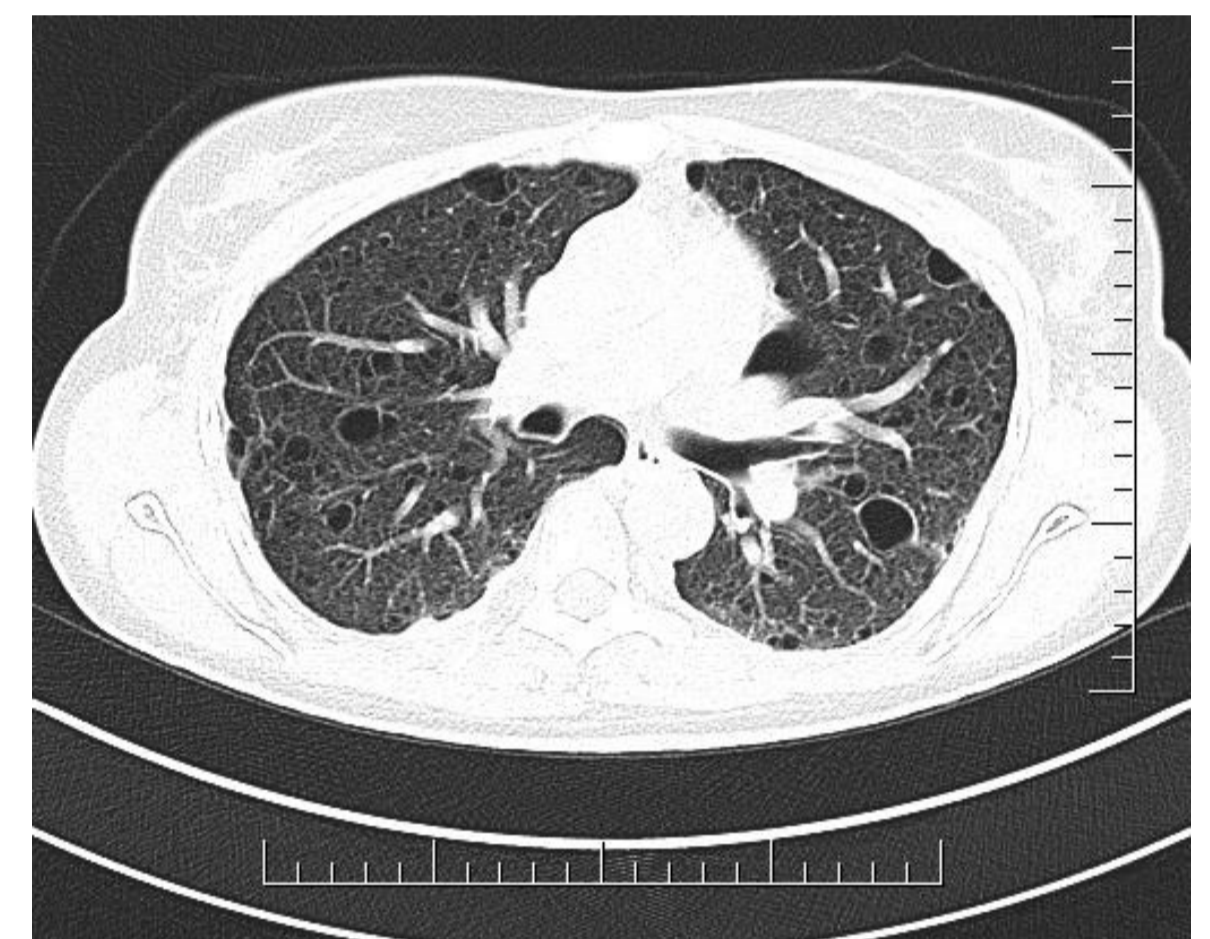
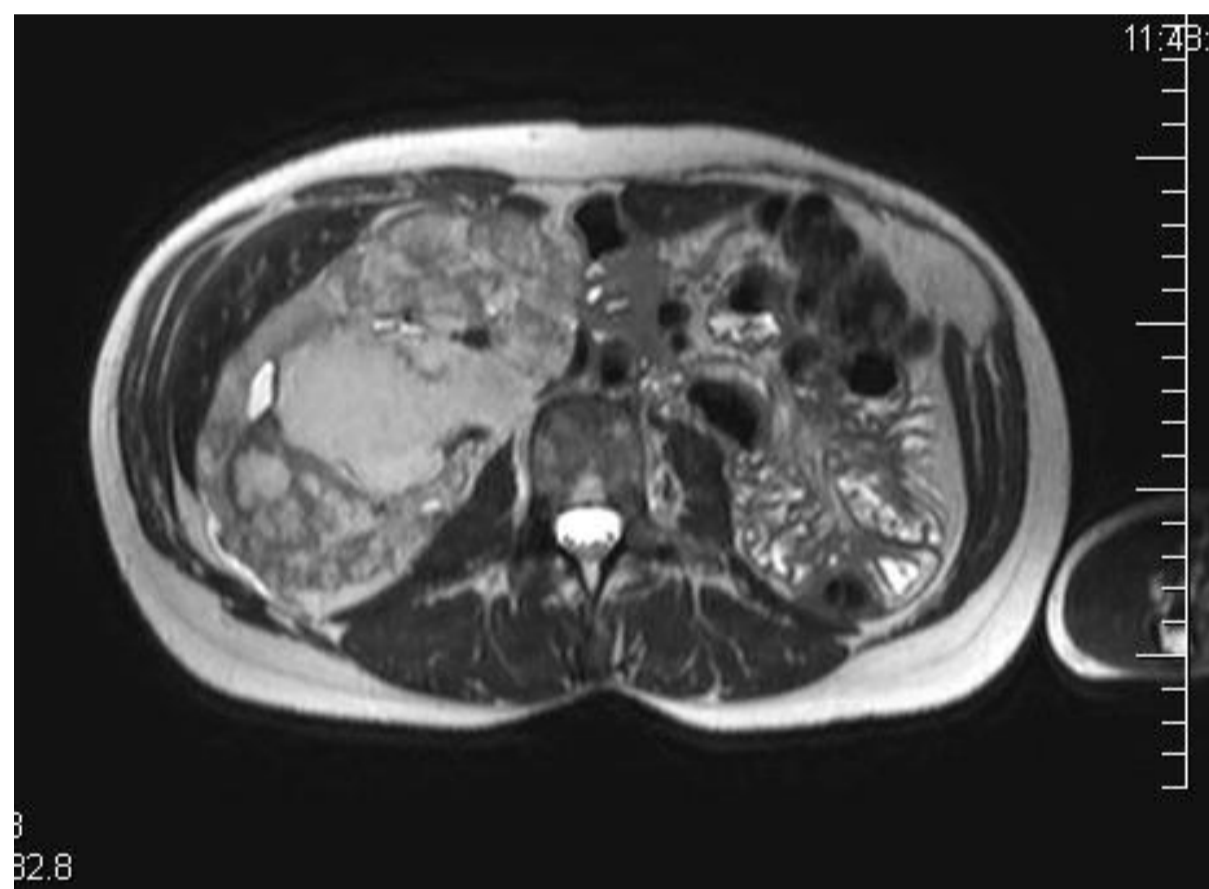
- celoživotné aktívne sledovanie
- cieľom chirurgickej liečby je zachovať čo najviac funkčného parenchýmu obličiek
 - ✓ resekcia AML obličky (pri väčších alebo krvácajúcich AML)
 - ✓ urgentná nefrektómia (pri Wunderlichovom syndróme)
 - ✓ embolizácia (pri krvácajúcom AML)
- EVEROLIMUS (Votubia)

Materiál a metódy

Autori opisujú skúsenosti so symptomatológiou, diagnostikou a liečbou angiomyolipómov u 8 žien a 2 mužov vo veku 16 až 42 rokov.

Diagnostika spočívala v precíznej rodinnej anamnéze a klinickom vyšetrení. Nasledovalo genetické vyšetrenie a vizualizačné vyšetrenia obličiek (USG, CT, MR).

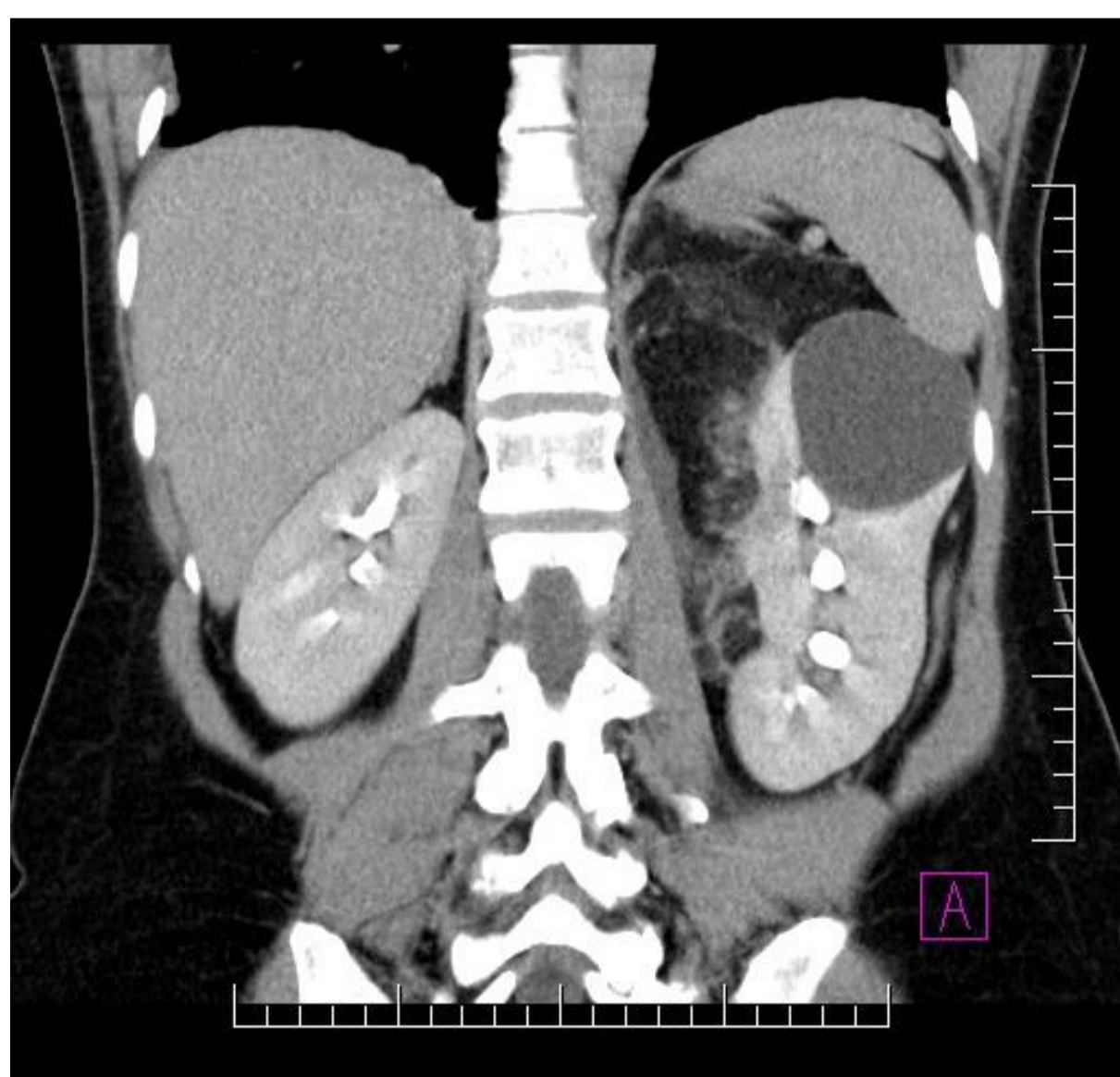
- u 5 žien sa AML manifestoval ruptúrou s masívnym retroperitoneálnym krvácaním (Wunderlichov syndróm)
- 4 pacienti (3 ženy a 1 muž) sa podrobili resekcii AML obličky
- u 2 pacientiek sa vykonala embolizácia AML
- 1 pacientka trpí pľúcnou lymfangioleiomyomatózou



Obr. 1: MR-AML solitárnej pravej obličky

Obr. 2: MR-AML solitárnej pravej obličky

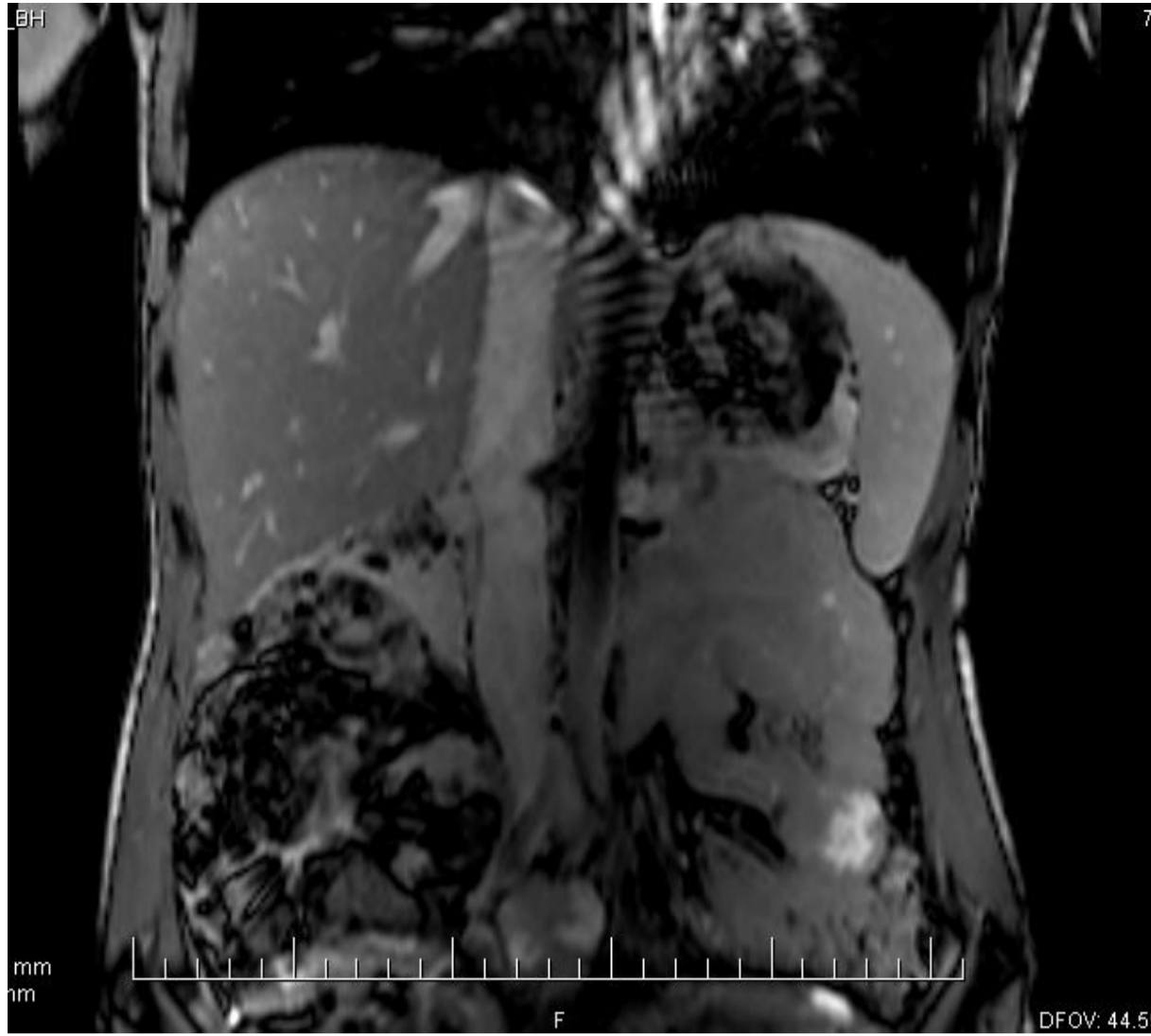
Obr. 3: Lymfangioleiomyomatóza pľúc



Obr. 4: CT AML + hemoragická cysta ľavej obličky



Obr. 5: Stav po exstirpácii AML ľavej obličky (pacientka z Obr. 4)



Obr. 6: Obrovský AML dolného pólu pravej obličky



Obr. 7: CT Stav po exstirpácii AML pravej obličky (pacientka z Obr. 6)



Obr. 8: CT Ruptúra AML ľavej obličky



Obr. 9: Ľavá oblička odstránená pre ruptúru AML (pacientka z Obr. 8)

Závery

- celoživotne precízne sledovať
- individualizovať liečbu
- zachovať čo najviac funkčného parenchýmu obličiek
- prenatálne poradenstvo v rodinách postihnutých komplexom tuberóznej sklerózy
- v prípade masívneho postihnutia pľúc lyfngioleiomyomatózou – transplantácia pľúc

Everolimus (Votubia)

makrocyclické imunosupresívum
 inhibuje signálnu cestu mTOR
 obnovuje kontrolu bunkovej proliferácie