



„U väčšiny pacientov má neurofibromatóza mierny až stredne ťažký priebeh, komplikácie zväčša nie sú život ohrozujúce a väčšina pacientov postihnutých NF1 žije plnohodnotný život,“

konštatuje MUDr. Rybárová

### Genetická definícia

Ako sme už spomenuli, neurofibromatóza 1. typu je geneticky podmienené ochorenie. MUDr. Rybárová: „Je spôsobené mutáciou v NF1 géne, ktorý sa nachádza na krátkom ramienku 17. chromozómu. Následkom tejto mutácie dochádza k vzniku zmenenej bielkoviny – neurofibromínu, ktorý má dôležitú funkciu v regulácii bunkového rastu a množenia, najmä v nervovom, kožnom a kostnom tkanive. Mutácia sa prenáša z postihnutého rodiča na dieťa s pravdepodobnosťou 50 %. Polovica jedincov s týmto ochorením však toto ochorenie nezdedila. Nová mutácia v NF1 géne vznikla u nich buď pred počatím v pohlavných bunkách, alebo vo veľmi skorých štádiách vnútro maternicového vývoja (počas embryonálneho vývinu).“

### Ako sa prejavuje?

Ochorenie má viacero typických prejavov, ktorých rozsah a závažnosť sú rôznorodé. Z doterajších pozorovaní je známe, že toto postihnutie u niektorých pacientov je také mierne, že za celý život u nich choroba ani nie je diagnostikovaná. Avšak určitá skupina pacientov má aj závažné prejavy. MUDr. Hlavatá upozorňuje na to, čo musí byť pri diagnostike choroby zachované: „Aby sa z klinického hľadiska mohlo u daného pacienta hovoriť o diagnóze NF1, je potrebné splnenie dvoch, prípadne viacerých nasledujúcich podmienok:

- 6 alebo viac kožných škvrn farby „bielej kávy“ („cafe-au-lait“) väčších ako 5 mm v predpubertálnom veku, alebo väčších ako 15 mm v postpubertálnom veku,
- pehy v oblasti kožných záhybov, najmä v oblasti pazúch a slabín,
- drobné výrastky na dúhovke, známe ako tzv. Lischove noduly,
- tumor zrakového nervu – optický glióm,
- 2 alebo viaceré neurofibrómy akéhokoľvek typu, alebo 1 plexiformný neurofibróm (neurofibróm zasahujúci súčasne viacero nervov),
- porušený vývoj niektorých kostí (deformácia klinovej kosti lebky a dlhých kostí kostrového systému – najmä píšťaly),
- zistená NF1 u prvostupňového príbuzného.“

### Menej časté znaky

Okrem typických znakov NF1 sa u pacientov môžu vyskytnúť aj iné príznaky, ktoré môžu i nemusia priamo súvisieť s ochorením. Avšak, ako zhodne upozorňujú p. doktorky, hoci väčšina týchto príznakov nemusí mať akútny priebeh, alebo sa vyskytujú iba ojedinele, je potrebné o nich pacienta informovať.

#### Medzi tieto príznaky patria:

- bolesti hlavy, poruchy rovnováhy,
- očné zmeny: znížená zraková ostrosť, výpadok v zornom poli, škúlenie,
- iné útvary v podkoží (hemangiómy)
- bolesti, alebo trpnutie na rôznych miestach tela,
- zhoršenie sluchu,
- chybné držanie tela, asymetria končatín,
- predčasný nástup puberty,
- vysoký krvný tlak,
- poruchy učenia: porucha pozornosti, hyperaktivita.

„Deti s neurofibromatózou môžu mať aj poruchy priestorového videnia, môžu dosahovať nižšie výsledky v testoch zameraných na hodnotenie rečového prejavu, čítania, učenia a matematických schopností. Pomerne často sa u detí s neurofibromatózou pozorujú poruchy učenia, hyperaktivita, alebo porucha pozornosti v kombinácii s hyperaktivitou.“

### Závažné prejavy

V detskom veku sú zriedkavé, v dospelosti ich výskyt stúpa. MUDr. Rybárová: „Z funkcie neurofibromínu ako proteínu ovplyvňujúceho rast a množenie buniek vyplýva, že pri porušenej funkcii môže dochádzať k nadmernému bunkovému deleniu a tiež ku vzniku zhubných nádorov (MPNST-nádory periférnych nervových buniek, astrocytóm, rabdomyosarkóm, Wilmsov tumor obličky, feochromocytóm, karcinoid) a malignít krvotvorných buniek. Celkovo majú pacienti s neurofibromatózou 4 až 6-krát vyššie riziko vývoja zhubného ochorenia v porovnaní s priemernou populáciou.“

### Kedy sa objavujú prvé znaky ochorenia?

Znaky ako kožné abnormality – škvrny farby bielej kávy, pehy v podpazuší a slabínach a kostné abnormality – sú často pozorovateľné už pri narodení, alebo v dojčenskom období. Pred pubertou a v období puberty môžu prejavy pribúdať. MUDr. Hlavatá: „V predškolskom veku je možné spozorovať poruchy videnia, sluchu a držania tela. V predpubertálnom a pubertálnom období sa začínajú objavovať kožné neurofibrómy a Lischove noduly. Pre NF1 je typické, že minimálne 2 diagnostické znaky sa prejavujú najneskôr do 10. roku života. Vzhľadom na to, že mnohé z týchto znakov sú vekovo závislé, definitívna diagnóza z klinického hľadiska môže trvať aj niekoľko rokov.“ Na priebeh ochorenia majú významný vplyv aj hormonálne zmeny počas puberty a u žien počas tehotenstva, kedy častejšie dochádza k zvýrazneniu prejavov ochorenia.

