

## Genetická diagnostika

Pre diagnostiku NF1 je prínosné genetické vyšetrenie, ktoré je dostupné aj na Slovensku. Avšak, ako upozorňuje MUDr. Rybárová, „na základe výsledku molekulovo-genetického vyšetrenia sa doposiaľ nedá spoľahlivo určiť vývoj a priebeh ochorenia od detstva až do dospelosti. U jedincov, u ktorých chýba celý gén, sa však predpokladá závažnejší priebeh ochorenia.“

### Na koho sa možno obrátiť?

V praxi na ochorenie ako prvý zväčša rodičov upozorní pediater pri bežnej prehliadke dieťaťa. Avšak čas od prvého podozrenia po samotné stanovenie diagnózy je dlhý a pre rodinu namáhavý. Rodičia často tápajú v neistote. Na koho sa obrátiť, ak je toto ochorenie zriedkavé a veľa odborníkov s ním nemá skúsenosti? MUDr. Hlavatá radí rodičom, čo robiť: „Starostlivosť o pacientov s diagnózou NF1 je multidisciplinárna. Najdôležitejší je kontakt s takým pediatrom – internistom, ktorý s monitorovaním tohto ochorenia má skúsenosti a koordinuje ostatné vyšetrenia. Takéto špecializované centrum je aj na 2. detskej klinike LF UK a DFNSP v Bratislave. Pri sledovaní pacientov s NF1 sú v určitých intervaloch robené aj interné, kožné, neurologické, očné, ortopedické, endokrinologické, prípadne onkologické vyšetrenia.“ Pacientom sa odporúča pravidelné sledovanie v 6 až 12-mesačných intervaloch, ktoré pozostáva z hodnotenia ukazovateľov vnútorného prostredia, hematologických parametrov a tiež hormonálneho profilu pacienta. V prípade potreby sa indikujú zobrazovacie vyšetrenia (USG, RTG, MRI, CT) na vylúčenie orgánového postihnutia.

## Liečba – ak áno, aká?

Neurofibromatóza sa, žiaľ, stále zaraďuje medzi ochorenia, ktorých príčina – genetická mutácia – sa nedá liečebne ovplyvniť. Liečba sprievodných znakov je zameraná na monitorovanie vzniku a zmiernenie ťažkostí. Ozrejmuje MUDr. Hlavatá: „Nedá sa zatiaľ účinne zabrániť rastu neurofibrómov. Je však možné ich v indikovaných prípadoch chirurgicky odstrániť. Zahraničné štúdie doposiaľ nepreukazujú presvedčivé výsledky liečiv, ktoré by ovplyvnili nadmerný rast neurofibrómov. Vedecké bádanie v tejto oblasti je však veľmi intenzívne a predpokladá skoré rozšírenie terapeutických možností pre túto skupinu pacientov. Z typických príznakov NF1 je však možné ovplyvniť nadmerný rast zrakového nervu a tiež zhubné nádory, a to chemoterapiou pod vedením onkológa.“

PRIPRAVILA: PaedDr. Dagmar Baluchová

www.mamaaja.sk



„Škrvny „cafe-au-lait“ – ak ich veľkosť presahuje 5 mm v predpubertálnom a 15 mm v postpubertálnom veku a je ich viac ako 6, je potrebné vyšetrenie kožným lekárom. Môže sa jednať o neurofibromatózu typu 1.“

## Starostlivosť o dieťa s NF1

Ak sa rodič dozvie, že jeho dieťa trpí týmto závažným ochorením, je pochopiteľné, že ho zaplaví vlna strachu a neistoty. Ako však konštatuje MUDr. Rybárová: „U väčšiny pacientov má neurofibromatóza mierny až stredne ťažký priebeh, komplikácie zväčša nie sú život ohrozujúce a väčšina pacientov s NF1 žije plnohodnotný život.“

Rodičia však napriek tomu musia o svoje dieťaťko dbať viac. Základom správnej starostlivosti je tzv. „bdelé sledovanie“. „Zahŕňa pravidelné lekárske prehliadky a sledovanie vývoja zdravotného stavu dieťaťa. V tomto sledovaní hrá rodič nezastupiteľnú úlohu a svojim pozorovaním môže prispieť ku zlepšeniu starostlivosti do najvyššej možnej miery.“

MUDr. Rybárová upozorňuje rodičov detí s touto diagnózou ešte na niečo. „Vzhľadom na vyššiu pravdepodobnosť vzniku porúch učenia by tieto deti mali podstúpiť kompletné neurologické a psychologické vyšetrenie ešte pred nástupom do školy. V prípade, že dieťa už navštevuje základnú školu a prejavia sa poruchy učenia alebo pozornosti, je potrebné požiadať o vyšetrenie a testovanie so zameraním na hodnotenie verbálnych a vizuálnych schopností. V prípade, ak dieťa nezvláda bežné študijné nároky, po porade so psychológom sa odporúča špeciálny študijný plán.“

## (Ne)očkovať?

Ak lekár neurčí inak, deti s NF1 nemajú stanovené žiadne diétne ani pohybové obmedzenia. Vzhľadom na časté chybné držanie tela u týchto detí je primeraná pohybová aktivita dokonca žiaduca. Ako je to však napr. s očkovaním? Rodičia sú v pomykove, nemôže prípadné podanie vakcíny, laicky povedané, „chorobu naštartovať“ alebo zrýchliť jej príznaky? MUDr. Hlavatá hovorí: „Očkovanie nie je kontraindikované. Deti s NF1 môžu byť riadne zaočkované ako ostatná detská populácia.“

## Prognóza

Aký život nás čaká? Táto myšlienka zaznieva po odznení diagnózy v hlavách rodičov asi každý deň. Závažnosť tohto ochorenia je aj v jeho veľkej nevyspytateľnosti. Ako na záver konštatujú MUDr. Hlavatá a MUDr. Rybárová: „Neurofibromatóza je vo všeobecnosti považovaná za progresívne ochorenie, čo znamená, že väčšina príznakov sa s vekom stupňuje. Napriek tomu sa u niektorých pacientov stav vekom nemení a zostáva rovnaký po celý život. Žiadnemu pacientovi preto nie je možné jednoznačne predpovedať, ako sa bude jeho ochorenie vyvíjať. Aj medzi prvostupňovými príbuznými sa môžu prejavy líšiť. Vo všeobecnosti väčšina ľudí s NF1 má mierne až stredne závažné príznaky. Väčšina sa dožíva rovnakého priemerného veku, ako ostatná populácia. V literatúre sa popisuje priemerné skrátenie veku dožívania o 15 rokov. Ak sa aj prejavia komplikácie, väčšinou nie sú život ohrozujúce.“