

## DOŠKOLOVÁNÍ LÉKAŘŮ

## KONTROLNÍ TEST

**1. Výskyt tuberózní sklerózy je celosvětově udáván v rozmezí:**

- a) 1 : 1 000 až 1 : 6 000
- b) 1 : 6 000 až 1 : 10 000
- c) 1 : 10 000 až 1 : 50 000
- d) 1 : 50 000 až 1 : 100 000

**2. Pro tuberózní sklerózu typu 1 a 2 (TSC1 a TSC2) platí:**

- a) mutací genu *TSC1* vzniká defekt hamartinu
- b) mutací genu *TSC2* vzniká defekt tuberinu
- c) klinický obraz TSC1 a TSC2 je neodlišitelný
- d) klinický obraz TSC1 a TSC2 se značně liší

**3. Pro dědičnost tuberózní sklerózy (stejně jako pro další neurokutánní syndromy) platí:**

- a) dědičnost je autozomálně dominantní
- b) dědičnost je autozomálně recesivní
- c) onemocnění často vzniká na podkladě spontánní mutace, tzv. sporadické případy
- d) je možná autozomálně dominantní dědičnost, vznik spontánních mutací a mozaiky

**4. Kožní projevy tuberózní sklerózy:**

- a) musí být přítomny u všech nemocných TSC
- b) jejich manifestace je věkově vázaná, obvykle se objevují v dětském věku
- c) většinou nečiní subjektivní potíže
- d) mají tendenci k malignímu zvratu

**5. Mezi neurologické a neuropsychiatrické nálezy u tuberózní sklerózy nepatří:**

- a) Westův syndrom
- b) Wunderlichův syndrom
- c) SEN, SEGA, TAND
- d) kortikální dysplazie

**6. Pro angiomyolipomy u tuberózní sklerózy platí:**

- a) angiomyolipomy ledvin bývají mnohočetné, oboustranné a s vysokým obsahem tuku
- b) v ostatní populaci se angiomyolipomy ledvin vůbec nevyskytují
- c) angiomyolipomy ledvin se mohou šířit do dolní duté žíly a dále až do pravé srdeční síně
- d) angiomyolipomy mohou postihovat i játra, slezinu a pankreas

**7. V diagnostice tuberózní sklerózy se v současné době uplatňují:**

- a) tzv. Vogtova triáda (křeče, psychomotorická retardace, adenoma sebaceum)
- b) diagnostická kritéria z roku 2012 (11 hlavních a 6 vedlejších)
- c) diagnostická kritéria z roku 2012 (11 hlavních a 9 vedlejších)
- d) ke stanovení diagnózy tuberózní sklerózy je nutné potvrzení mutace genu *TSC1* nebo *TSC2*

**8. Novou nadějí pro nemocné tuberózní sklerózou je léčba inhibitory mTOR (mammalian target of rapamycin):**

- a) tato léčba se s úspěchem používá také u neurofibromatózy typu 1
- b) v léčbě tuberózní sklerózy je používán pouze rapamycin pro jeho antiproliferační účinek
- c) v léčbě orgánových projevů tuberózní sklerózy je používán výhradně everolimus
- d) podle provedených klinických studií mají mTOR inhibitory efekt na subependymální obrovskobuněčné astrocytomy, angiomyolipomy ledvin, lymfangioleiomyomatózu plic, rhabdomyomy srdce, angiofibromy v obličeji, poruchy chování a epilepsii

**9. Nejčastější příčinou úmrtí pacientů s tuberózní sklerózou v dospělém věku jsou:**

- a) epilepsie
- b) postižení ledvin
- c) lymfangioleiomyomatóza plic u žen
- d) rhabdomyom srdce

**10. Organizace péče o nemocné tuberózní sklerózou v ČR:**

- a) pokud není u pacienta TSC potvrzena genovou analýzou, není nutné klinické sledování jeho příbuzných
- b) je nutná multioborová dispenzarizace všech nemocných s tuberózní sklerózou i v případě, že diagnóza TSC nebyla potvrzena genetickým vyšetřením
- c) je žádoucí vytvoření center specializované péče o nemocné se vzácnými onemocněními (VO)
- d) centralizace pacientů není nutná, plně postačují pravidelné kontroly ambulantních specialistů

Správným zodpovězením otázek kontrolního testu získáte 2 kredity kontinuálního vzdělávání lékařů ČLK, které budou zaslány redakci jedenkrát ročně po uzavření ročníku časopisu. Správné odpovědi na otázky kontrolního testu budou uveřejněny v příštím čísle časopisu. Odpovědi pošlete na e-mailovou adresu: [kozni@lf1.cuni.cz](mailto:kozni@lf1.cuni.cz) vždy nejpozději do jednoho měsíce od vydání daného čísla.

Odpovědi na otázky kontrolního testu v č. 1/2016

**Pinková B., Bučková H., Borská R., Fajkusová L.: Hereditární ichtyózy**

Správné odpovědi: **1b, 2a, 3a, 4d, 5d, 6a, 7a, 8d, 9c, 10d**