

# DOŠKOLOVÁNÍ LÉKAŘŮ

## KONTROLNÍ TEST

### 1. Aktuální celosvětově uznávaná klasifikace neurofibromatózy je podle:

- Riccardiho z roku 1982
- National Institute of Health Consensus Conference on Neurofibromatosis z roku 1987
- Viskochila a Careyové z roku 1994
- Kolanczyka et al. z roku 2001

### 2. Mezi označení neurofibromatózy typu 1 (NF1) nepatří:

- Neurofibromatosis von Recklinghausen typ 1
- morbus von Recklinghausen
- morbus Recklinghausen
- periferní neurofibromatóza

### 3. Pro neurofibromatózy typ 1 a typ 2 platí:

- jsou to dvě varianty stejné choroby
- obě mají gen na chromozómu 22
- jsou to dvě samostatné klinické jednotky
- obě se manifestují od kojeneckého věku

### 4. Frekvence výskytu neurofibromatózy typu 1 je udávána celosvětově v rozmezí:

- 1 : 500 až 1 : 2 000
- 1 : 2 500 až 1 : 4 000
- 1 : 15 000 až 1 : 25 000
- 1 : 80 000 až 1 : 100 000

### 5. Vyberte nesprávné tvrzení:

- gen pro NF1 je lokalizován na dlouhém raménku chromozomu 17 (17q11.2)
- onemocnění v důsledku nově vzniklé mutace vzniká častěji u nemocných s NF1 než u schwannomatózy
- u gonadální mozaiky může být potomek postižen systémovou formou neurofibromatózy typu 1
- během GTP hydrolýzy neurofibromin funguje jako akcelerátor konverze aktivovaného GTP-vázaného proteinu Ras na inaktivní GDP-vázaný protein Ras

### 6. Diagnostická kritéria neurofibromatózy typu 1 splňuje nález:

- 6 skvrn café-au-lait velikosti 1 cm na kůži trupu unilaterálně u dítěte ve věku 6 let
- freckling na krku
- malý vzrůst
- hypersignální ložiska (FASI/UBO) v T2 vážených obrazech MR vyšetření mozku

### 7. Rutinním vyšetřením ke stanovení diagnózy NF1 není:

- vyšetření předního očního segmentu šterbinovou lampou
- neurologické vyšetření
- biopsie a histologické vyšetření skvrn café-au-lait na kůži
- rodinná anamnéza

### 8. U pacientů s NF1 je mortalita ve srovnání s celkovou populací zvýšena:

- zejména ve věku 0–10 let
- zejména ve věku 10–40 let
- zejména ve věku 40–70 let
- ve všech kategoriích přibližně stejně

### 9. U neurofibromatózy typu 2 v klinickém obrazu dominuje:

- neurologický a/nebo ORL nález, mnohočetné benigní nádory mozku a míchy
- oční nález
- kožní nález
- kardiologický nález

### 10. Pro diagnózu schwannomatózy neplatí:

- dědičnost je autozomálně dominantní, výskyt mutací de novo je popisován až v 80–90 % případů
- v klinickém obraze dominuje mnohočetný nález schwannomů
- vyskytují se jednostranné vestibulární schwannomy
- má až u jedné třetiny případů segmentální charakter

*Pozn.* Správným zodpovězením otázek kontrolního testu získáte 2 kredity kontinuálního vzdělávání lékařů ČLK, které budou zasílány redakcí 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** vždy nejpozději do jednoho měsíce od vydání daného čísla.

Odpovědi na otázky kontrolního testu publikovaném v č. 2/2015

#### Kuklová I.: Kandidózy kůže a sliznic

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