proLékaře.cz | 21.7.2025

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 zasílány redakcí jedenkrát ročně po uzavření ročníku časopisu. Správné odpovědi na otázky kontrolního testu budou uveřejněny v příštím čísle časopisu. Odpovědi posílejte na e-mailovou adresu: **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**