proLékaře.cz | 24.10.2026

Tuberózní skleróza u dospělé pacientky. Popis případu

Drlík Z. [1, 2, 3]
[1]Klinika chorob kožních a pohlavních, Lékařská fakulta, Univerzita Palackého Olomouc a Fakultní nemocnice Olomouc
přednosta odb. as. MUDr. Martin Tichý, Ph.D.
[2]Lékařská fakulta, Masarykova univerzita, Brno
[3]Dermatologická ambulance Mohelnice
vedoucí lékař MUDr. Lubomír Drlík

SOUHRN

Autor popisuje případ 43leté pacientky, u které se od dětství tvořily angiofibromy v obličeji, v dospělosti se přidaly periunguální fibromy, změny na nehtech, jamky v zubní sklovině a také fibromy v dutině ústní. Genetické vyšetření potvrdilo tuberózní sklerózu. Další podrobná vyšetření odhalila multiorgánové postižení včetně tuberů mozkové kůry. Předložen je stručný přehled současných znalostí o tomto komplexním syndromu.
Klíčová slova: angiofibromy v obličeji – periunguální fibromy – jamky skloviny – mozkové tubery – tuberózní skleróza

SUMMARY
Tuberous Sclerosis in an Adult Patient. Case report

The author refers a case report of a 43-year-old female, who developed facial angiofibromas during childhood and later on periungual fibromas, nail changes as well as enamel pits and gingival fibromas. Genetic testing confirmed tuberous sclerosis. Subsequent thorough investigation revealed multi-organ involvement including cortical tubers. A brief overview of current knowledge about this complex syndrome is presented.
Key words: facial angiofibroma – periungual fibroma – enamel pits – cortical tubers – tuberous sclerosis complex

Čes-slov Derm, 100, 2025, No. 3, p. 125–130

ÚVOD

Tuberózní skleróza je vzácná geneticky podmíněná choroba s autozomálně dominantní dědičností a vysokou variabilitou fenotypu. Postihuje řadu orgánových systémů včetně kůže, která bývá postižena v naprosté většině případů. Projevy jsou na věku závislé a začínají již od prenatálního období. K nejzávažnějším z nich patří neuropsychiatrické a renální poruchy s možným letálním průběhem.

POPIS PŘÍPADU

Pacientka ve věku 43 let se dostavila na kožní ambulanci v dubnu 2022 pro nelepšící se tendenci k zarudnutí v obličeji, která trvala již od dětství a doposud byla léčena prostředky proti růžovce. Dalším důvodem návštěvy byly v posledních letech přibývající výrůstky kolem nehtů. Pacientka v minulosti podstoupila excizi bazaliomu temene hlavy a byla operována pro uterus myomatosus. Léčila se s arteriální hypertenzí, depresivním syndromem a insomnií po prodělané infekci covid-19, alergie udávala na pyly travin. Trvale užívala bisoprolol, amlodipin, telmisartan, escitalopram a quetiapin. Doposud navštěvovala ordinaci kardiologa, oftalmologa, stomatologa a psychiatra. Pacientka má vysokoškolské vzdělání, pracuje jako administrativní pracovnice. Syn nemocné byl krátce po narození operován pro neuroblastom mediastina. Otec prodělal operaci liposarkomu v třísle a také měl údajně změny na nehtech, které připisoval expozici chemikáliím.

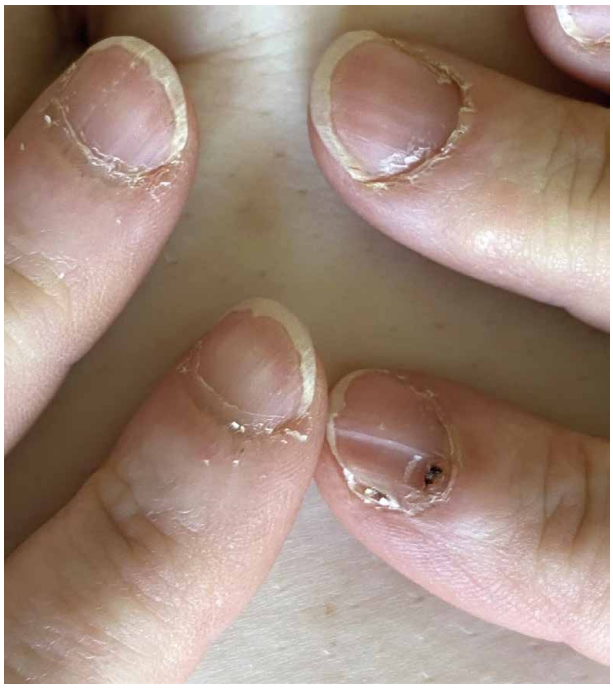
Při vyšetření byly na tvářích, nose a bradě pacientky přítomny mnohočetné nenápadné ploché papuly barvy kůže obklopené jemnými angiektaziemi. Na zubech byly patrné malé jamky s hnědavým zbarvením, dásně pak vykazovaly několik drobných hyperplazií. Na dvou nehtech horních končetin byla dystrofie ploténky ve smyslu podélné deprese tvaru písmene U a tvorby nehtového kanálku. Na obou dolních končetinách shodně na IV. a V. prstu byly periunguálně přítomny stroužkovité útvary barvy kůže s drobnými hyperkeratózami na povrchu, které rovněž vedly ke žlábkovitému vklesnutí nehtové ploténky (obr. 1–5). Bioptické vyšetření si pacientka nepřála.

proLékaře.cz | 24.10.2026

Obr. 1. Papuly barvy kůže obklopené angiektaziemi na obličeji

Obr. 2. Jamky v zubní sklovině a drobné hyperplazie dásní

Obr. 3. Stroužkovité útvary periunguálně na IV. a V. prstu pravé nohy



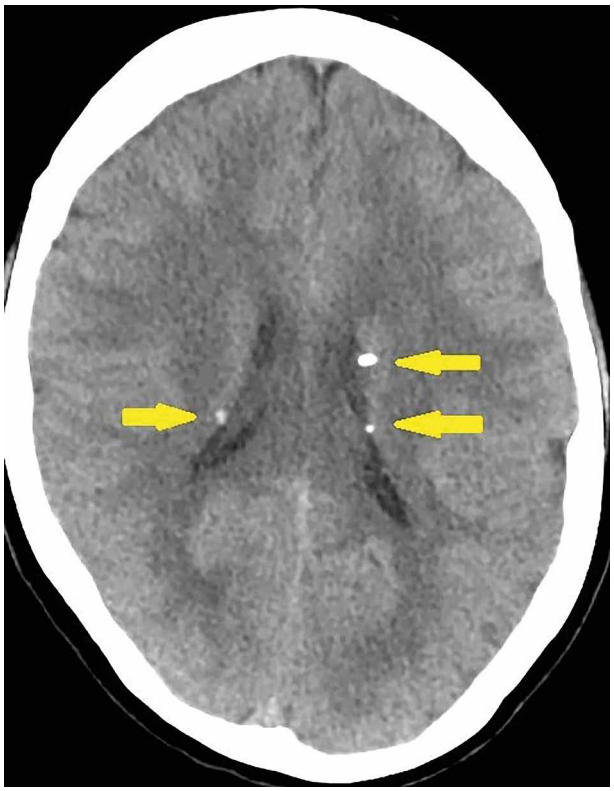
Obr. 4 a 5. Nehtová dystrofie na prstech ruky

Obr. 6. Korová cysta pravé ledviny na ultrazvukovém vyšetření

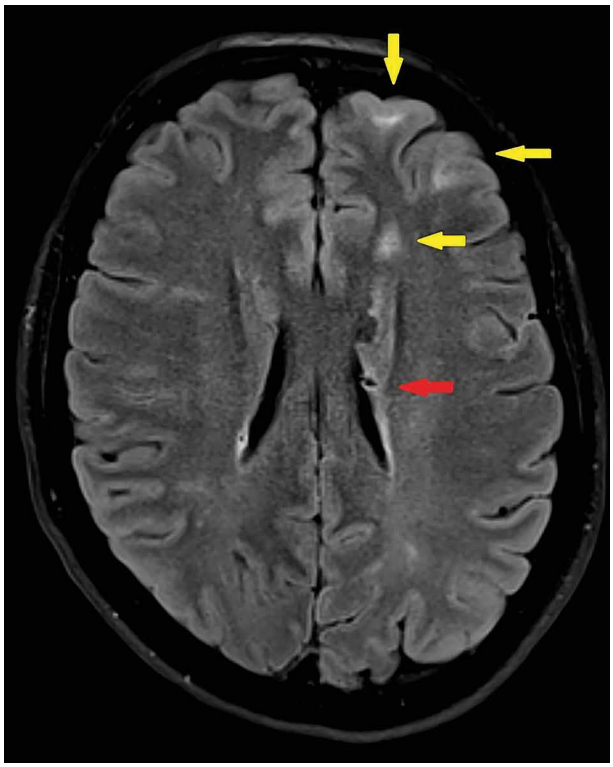
Pacientka byla odeslána ke genetické konzultaci, která se realizovala s více než tříměsíčním odstupem. V mezidobí proběhlo oční vyšetření, RTG hrudníku a echokardiografie s normálním nálezem. Ultrazvuk břicha odhalil korovou cystu pravé ledviny, jaterní steatózu a žlučové bláto (obr. 6). V lednu 2023 podstoupila vyšetření na urgentním příjmu nemocnice pro nauzeu, slabost a následný kolaps. Na CT mozku byly patrny drobné nodulární kalcifikace subependymálně bilaterálně a v kaudo-thalamickém zářezu vpravo, což taktéž vzbuzovalo suspekci na TS (obr. 7).

V dubnu 2023 byla genetiky prokázána patogenní varianta TSC1 genu definitivně potvrzující diagnózu a bylo doporučeno vyšetření syna a rodičů pacientky. Na základě vyšetření magnetickou rezonancí mozku byla nalezena vícečetná ložiska, tzv. tubery, uložené

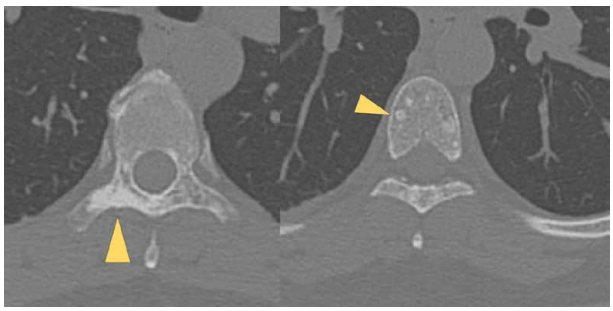
proLékaře.cz | 24.10.2026



Obr. 7. CT mozku – drobné kalcifikace subependymálně v postranních komorách



Obr. 8. MRI mozku – kortiko-subkortikálně uložené tubery frontálně vlevo (žluté šipky) a hamartom při postranní komoře vlevo (červená šipka)
(foto: doc. MUDr. Stanislav Buřval, Ph.D., Radiologická klinika FN Olomouc)



Obr. 9. CT hrudní páteře – sklerotická ložiska skeletu páteře
(foto: doc. MUDr. Zbyněk Tüdös, Ph.D., Radiologická klinika FN Olomouc)

kortiko-subkortikálně a při postranních komorách (obr. 8). HRCT hrudníku ozřejmilo nespecifické nodulace v plicním parenchymu oboustranně, zvětšenou uzlinu pravé axily, vícečetná sklerotická ložiska skeletu páteře (obr. 9) a cystu i na kontralaterální ledvině. Cysty byly též nalezeny sonograficky v obou lalocích štítné žlázy.

Pacientka zůstává i nadále v péči uvedených odborností: dermatologie, oftalmologie, stomatologie, neurologie, plicní, nefrologie a psychiatrie. Genetické vyšetření syna pacientky bylo negativní, mutace genu TSC1 u něj nebyla prokázána. Další potomky pacientka nemá. Bratr ani rodiče pacientky nebyli vyšetřeni.

DISKUSE

Tuberózní skleróza je vzácné multisystémové autozomálně dominantně dědičné onemocnění se vznikem mnohočetných nádorů a hamartomů spadající do širší skupiny tzv. mTORopatií. První popisy syndromu se datují již do druhé poloviny 19. století a v anglosaské literatuře se nyní nejčastěji vyskytuje pod názvem tuberous sclerosis complex (TSC). Řadí se mezi neurokutánní syndromy (fakomatózy), postihující kromě kůže a mozku také ledviny, plíce, srdce, oči, zuby a další orgány. Incidence se odhaduje na 1 : 6 000–13 000 porodů, celosvětově se jedná o asi 2 miliony případů [7, 8, 11]. Onemocnění se vyskytuje rovnoměrně u všech pohlaví a etnik. Pro svoji klinickou variabilitu je zatíženo poddiagnostikovaností [4, 5]. V České republice je TS postiženo až 1 500 osob, u 80 % z nich je diagnóza stanovena již v dětství [3].

Patogeneticky je za vznik syndromu zodpovědná mutace tumor supresorového genu TSC1 (kódujícího protein hamartin) nebo TSC2 (kódujícího protein tuberin).

Hamartin a tuberin tvoří proteinový komplex regulující buněčný růst, proliferaci a diferenciaci buněk inhibicí kinázy mTOR („mammalian target of rapamycin“), která je v přítomnosti výše uvedené mutace trvale aktivována [6, 13]. Jen jedna třetina případů je skutečně

proLékaře.cz | 24.10.2026

zděděna, nejčastěji vznikají de novo [8]. Mutace TSC1 genu je méně častá, bývá familiární a projevy méně závažné. Mutace genu TSC2 je častější, bývá sporadická a je asociována se závažnějším fenotypem [4]. Pro TS je typická vysoká klinická interindividuální variabilita, a to platí i mezi členy rodiny se stejnou mutací [7, 11].

Kožní příznaky se vyskytují prakticky u všech pacientů s TS a jsou zásadním vodítkem ke stanovení diagnózy [8, 11].

Hypomelanotické makuly velikosti několika centimetrů bývají přítomny u 90 % pacientů, jsou patrny při narození nebo vznikají v batolecím věku, nemusí vždy tvarem připomínat jasanový list [8]. Shluky malých hypopigmentovaných makul velikosti několika milimetrů jsou označovány jako gutátní leukodermata. Při výskytu depigmentací v oblasti skalpu je přítomna polióza [1]. K identifikaci menších lézí a také u pacientů se světlou kůží je užitečná Woodova lampa [4, 9, 11].

Angiofibromy obličeje (dříve nepřesně označované jako adenoma sebaceum) jsou v dětství vzniklé papuly barvy kůže nebo růžové v oblasti nosu, čela, tváří a brady. Přítomny jsou u 75 % pacientů a časem mohou nabývat na počtu i velikosti [1, 8]. Dermatoskopicky se jeví jako bezbarvé nebo žluté tečky a globule či bezstrukturní okrsky obklopené různými formami teleangiektazií [10]. Čelo a vlasová část hlavy jsou méně často postiženy plošnými angiofibromy (cefalické fibrózní plaky). Jako šagrénová kůže se označují ploše elevovaná ložiska barvy kůže, růžová či hyperpigmentovaná s nerovným povrchem nejčastěji se vyskytující v lumbosakrální oblasti u dětí. Pojem se vztahuje ke zpracované hrubé kůži (usni) ze hřbetu kopytníků, žraloka či rejnoka. Histologicky se jedná o kolagenomy. Ve světle dermatoskopu jsou pozorovány bílé nebo žluté bezstrukturní okrsky a retikulární angiektázie [10].

Periunguální fibromy (akrální fibrokeratomy, Koenenovy tumory) jsou jedním z klinicky nápadných hlavních diagnostických kritérií TS, postihující až 80 % pacientů. Podél nehtů rukou i nohou se až v dospělosti začínají vyskytovat vícečetné drobné, někdy i větvené kožní exofyty s hladkým povrchem barvy jako okolní kůže a malou hyperkeratózou na vrcholu. Jejich růst vede k variabilním deformacím nehtové ploténky. Periunguální fibromy mohou vznikat též posttraumaticky u zdravé populace, zpravidla se však jedná o solitární léze, jen vzácně léze mnohočetné [2, 8].

Na sliznici dutiny ústní, nejčastěji na dásních, se od předškolního věku nacházejí drobné fibromy barevně se nelišící od okolní tkáně, mohou vznikat také po malých traumatech nebo např. po užívání antiepileptik. Vícečetné malé jamky ve sklovině zubů bývají přítomny u naprosté většiny pacientů s TS, vedou ke zvýšenému výskytu zubního kazu [1].

Výčet extrakutánních projevů TS je dlouhý, jejich klinický význam osciluje od náhodných nálezů po potenciálně velmi závažné zdravotní komplikace. Hlavní příčinou morbidity jsou funkční neurologické potíže, zatímco postižení ledvin je důvodem zvýšené mortality [8].

Již v prenatálním období může dojít k tvorbě srdečního rhabdomyomu. Ačkoliv se většinou jedná o malé asymptomatické léze, které involují po narození, mohou v závislosti na počtu, velikosti a umístění ohrozit funkci srdeční pumpy. Časté jsou také poruchy srdečního rytmu [4].

Mezi neurologické komplikace se řadí epileptické záchvaty od prvních let života, které mohou být farmakologicky špatně ovlivnitelné. Jako tzv. TANDs (TSC– associated neuropsychiatric disorders) se označuje soubor neuropsychiatrických chorob asociovaných s TS: porucha autistického spektra, ADHD (attention deficit hyperactivity disorder), poruchy intelektu, učení a chování, úzkosti, deprese a další. Strukturální postižení mozku zahrnuje vznik kortikálních tuberů, subependymálních nodulů mozkových komor, subependymálních obrovskobuněčných astrocytomů (SEGA) a radiálních migračních drah v bílé hmotě. Růst mozkových novotvarů může vést k širokému spektru neurologických příznaků z útlaku příslušných struktur [1, 4, 5].

Na očním pozadí mohou být od puberty pozorovány achromatické skvrny sítnice a také retinální hamartomy, které vedou jen u menšiny pacientů k poruchám visu.

Závažným problémem může být postižení ledvin. Značná část pacientů trpí tvorbou mnohočetných ledvinových cyst s možností progrese do renálního selhání. Angiomyolipomy (AML) ledvin bývají přítomny od dětství, obsahují cévní, hladkosvalovou a tukovou složku. Komplikací růstu těchto benigních tumorů v dospělosti bývá bolest, hematurie, hemoperitoneum, porucha funkce ledvin a hypertenze. AML mohou postihovat také játra a slinivku. U menšího procenta pacientů se vyvine renální karcinom [8, 11].

Lymfangioleiomyomatóza (LAM) je hladkosvalové cystické postižení plicního parenchymu vedoucí ke snížení plicních funkcí s možností spontánního pneumotoraxu. Projevuje se zejména u žen středního věku. Multifokální mikronodulární pneumocytová hyperplazie postihuje obě pohlaví stejně a bývá asymptomatická [1, 4, 8].

Neuroendokrinní tumory pankreatu se vyskytují ve zvýšeném počtu, pouze u menšiny pacientů jsou hormonálně aktivní s příslušnými symptomy [13].

Sklerotické kostní léze bývají frekventním vedlejším nálezem při vyšetření zobrazovacími metodami a zřídka vyžadují pozornost, jsou však součástí diagnostických kritérií [8].

Diagnóza TS je stanovena při splnění diagnostických kritérií nebo na základě pozitivního genetického vyšetření (nálezu patogenní varianty TSC1 nebo TSC2 genu v normální tkáni). Podle International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference z roku 2021 je stanoveno 11 hlavních a 7 vedlejších kritérií. K potvrzení diagnózy je nutno splnit dvě hlavní kritéria nebo jedno hlavní a dvě vedlejší kritéria (tab. 1). Kožní symptomy představují 4 z hlavních a 1 z vedlejších kritérií [9].

proLékaře.cz | 24.10.2026

Tabulka 1. Diagnostická kritéria podle „International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference“ 2021 [8]

Hlavní kritéria
1. hypomelanotické makuly v počtu 3 a více, velikost 5 mm a více
2. angiofibromy v počtu 3 a více nebo fibrózní plak hlavy
3. periunguální fibromy v počtu 2 a více
4. šagrénová kůže
5. mnohočetné kortikální tubery nebo radiální migrační dráhy mozku
6. subependymální noduly v počtu 2 a více
7. subependymální obrovskobuněčný astrocytom
8. rhabdomyom srdce
9. lymfangioleiomyomatóza plic
10. angiomyolipomy v počtu 2 a více
11. mnohočetné retinální hamartomy
Vedlejší kritéria
1. drobné skvrnité depigmentace „confetti“
2. jamky v zubní sklovině v počtu 3 a více
3. fibromy sliznice dutiny ústní v počtu 2 a více
4. mnohočetné cysty ledvin
5. achromatické skvrny sítnice
6. extrarenální hamartomy
7. sklerotické kostní léze

Poznámka: Jistá diagnóza: 2 hlavní kritéria nebo 1 hlavní a 2 vedlejší kritéria nebo geneticky potvrzená patogenní varianta TSC1 či TSC2 genu. Možná diagnóza: 1 hlavní kritérium nebo 2 a více vedlejších kritérií.

Až pětina pacientů s TS není identifikovatelných běžným genetickým vyšetřením, i když splňují klinická diagnostická kritéria. Negativní výsledek genetického testování nevylučuje diagnózu TS. V případě nálezu kauzativní mutace by měli být vyšetřeni pokrevní příbuzní probanda, k dispozici je taktéž preimplantační a prenatální diagnostika [7, 8, 11].

K léčbě závažných případů tumorů mozku (SEGA), ledvin (AML) či plic (LAM) slouží inhibitory mTOR sirolimus (syn. rapamycin) a everolimus (rapalog – derivát sirolimu). Tyto léky se také používají k léčbě pacientů po transplantacích. Na systémovou terapii reagují též kožní projevy. Ty je nutno léčit pouze v případě poranění, bolestivosti nebo z estetických důvodů. Angiofibromy a periunguální fibromy je možno odstraňovat excizí, tangenciálním snesením, laserem či tekutým dusíkem. V zahraničí je dostupný sirolimus ve formě gelu k léčbě angiofibromů obličeje [1, 6, 11, 12].

ZÁVĚR

Tuberózní skleróza je multisystémové onemocnění se sníženou kvalitou i délkou života vyžadující mezioborovou spolupráci [1]. Vzhledem k nutnosti pravidelného vyšetření mnoha odbornostmi (jejich rozsah a frekvence jsou dány platnými mezinárodními doporučeními [9]), je vhodné sledování pacientů ve větších centrech, které mají zkušenosti se vzácným onemocněním. Pro časovou náročnost je taktéž vhodná koordinace všech vyšetření v rámci centra. Dermatolog by měl na začátku provést pečlivé fyzikální vyšetření celého kožního povrchu a dutiny ústní, neboť zásadním způsobem může přispět ke stanovení diagnózy, což ilustruje případ naší pacientky. Dále řídí případnou léčbu kožních projevů. Dermatologické vyšetření se obvykle opakuje 1krát ročně u dětí, v dospělosti pak podle individuálních potřeb pacienta.

LITERATURA

1. ARREDONDO, K. H., JÜLICH, K., ROACH, E. S. Tuberous sclerosis complex: Diagnostic features, surveillance, and therapeutic strategies. *Semin Pediatr Neurol*, 2024, 51, 101155. doi:10.1016/j.spen.2024.101155.
2. HAVLÍNOVÁ, A., KODET, O., PROCHÁZKOVÁ, I. et al. Klinický případ: Stroužkovité útvary periungválně. Stručný přehled. *Čes-slov Derm*, 2018, 93(5), p. 186–189.
3. HUMHEJOVÁ, D. Tuberózní skleróza. *Čes-slov Derm*, 2016, 91(2), p. 43–60.
4. ISLAM, M. P. Tuberous Sclerosis Complex. *Semin Pediatr Neurol,* 2021, 37, 100875. doi: 10.1016/j.spen.2021.100875.

proLékaře.cz | 24.10.2026

5. LI, Y., SI, Z., ZHAO, W. et al. Tuberous sclerosis complex: a case report and literature review. *Ital J Pediatr,* 2023, 49(1), p. 116. doi: 10.1186/s13052-023-01490-z.
6. LUO, C., YE, W. R., SHI, W. et al. Perfect match: mTOR inhibitors and tuberous sclerosis complex. *Orphanet J Rare Dis,* 2022, 17(1), p. 106. doi: 10.1186/s13023-022-02266-0.
7. MAN, A., DI SCIPIO, M., GREWAL, S. et al. The Genetics of Tuberous Sclerosis Complex and Related mTORopathies: Current Understanding and Future Directions. *Genes,* 2024, 15(3), p. 332. https://doi.org/10.3390/genes15030332.
8. NORTHRUP, H., ARONOW, M. E, BEBIN, E. M. et al. International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Updated International Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria and Surveillance and Management Recommendations. *Pediatr Neurol,* 2021,123, p. 50–66. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2021.07.011.
9. NORTHRUP, H., KOENIG, M. K., PEARSON, D. A et al. Tuberous Sclerosis Complex. 1999 [Updated 2024]. In: Adam, M. P., Feldman, J., Mirzaa, G. M. et al., editors. GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. Dostupné na www: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/books/NBK1220/.
10. PLÁZÁR, D., MEZNERICS, F. A., PÁLLA, S. et al. Dermoscopic Patterns of Genodermatoses: A Comprehensive Analysis. *Biomedicines,* 2023, 11(10), p. 2717. doi: 10.3390/biomedicines11102717.
11. PREVITALI, R., PRONTERA, G., ALFEI, E. et al. Paradigm shift in the treatment of tuberous sclerosis: Effectiveness of everolimus. *Pharmacol Res,* 2023, 195, p. 106884. doi: 10.1016/j.phrs.2023.106884.
12. SASONGKO, T. H., KADEMANE, K., CHAI SOON HOU, S. et al. Rapamycin and rapalogs for tuberous sclerosis complex. *Cochrane Database Syst Rev*, 2023, 7(7), CD011272. doi: 10.1002/14651858.CD011272.pub3.
13. ZHANG, X., ZHONG, X., LIN, X. et al. Tuberous Sclerosis Complex With Multiple Organ Tumors: Case Report and Literature Review. *Front Oncol,* 2022, 12, p. 916016. doi: 10.3389/fonc.2022.916016.

Poděkování

Za konzultaci a laskavé poskytnutí obrazové dokumentace děkuji doc. MUDr. Stanislavu Buřvalovi, Ph.D., a doc. MUDr. Zbyňku Tüdösovi, Ph.D., z Radiologické kliniky FN Olomouc.

Prohlášení o střetu zájmů

Autor článku v souvislosti s tématem práce nespolupracoval s žádnou farmaceutickou firmou.

Do redakce došlo dne 17. 12. 2024.

Adresa pro korespondenci:
MUDr. Zdeněk Drlík
Klinika chorob kožních a pohlavních
FN Olomouc
Zdravotníků 248/7
779 00 Olomouc
e-mail: zdenek.drlik@fnol.cz

EDIČNÍ PLÁN

Česko-slovenská dermatologie, 100. ročník, rok 2025
Číslo 4: Ekzém rukou I
Číslo 5: Ekzém rukou II
Číslo 6: Malé molekuly v dermatologii

Česko-slovenská dermatologie, 101. ročník, rok 2026
Číslo 1: Kaposiho sarkom
Číslo 2: Rosacea
Číslo 3: Hidradenitis