

:: Neurofibromatóza typ 2

Orpha číslo: ORPHA637

Prehľad

Neurofibromatóza typ 2 (NF2) je ochorenie charakterizované častejším vývojom tumorov typu mnohopočetných schwannómov a meningeómov. Prevalencia (pôvodne odhadovaná na 1:200 000) sa udáva okolo 1:60 000. U všetkých pacientov dochádza k vývoju schwannómov, ktoré typicky postihujú oba vestibulárne nervy a vedú k poškodeniu sluchu až hluchote. Väčšina pacientov trpí stratou sluchu, ktorá je na začiatku zvyčajne unilaterálna a môže byť sprevádzaná alebo predchádzaná tinitom. Vestibulárne schwannómy môžu tiež spôsobiť závraty alebo nerovnováhu ako prvé príznaky ochorenia. Nauzea, vracanie alebo pravé vertigo sú zriedkavými prejavmi, s výnimkou neskoršej fázy ochorenia. Medzi ďalšie typické tumory patria schwannómy iných kraniálnych, spinálnych a periférnych nervov, intrakraniálne (vrátane meningeómu optického nervu) a intraspínálne meningeómy a niektoré „low-grade“ nádory centrálného nervového systému (ependymómy). Postihnutie očí je tiež časté, najmä redukcia zrakovej ostrosti a šedý zákal. Okolo 70% pacientov s NF2 má kožné tumory (intrakutánne lézie v úrovni kože alebo hlbšie uložené podkožné nodulárne tumory). Neurofibromatóza 2 je dominantne dedičné ochorenie s predispozíciou k vzniku tumorov spôsobené mutáciou v *NF2* géne na chromozóme 22. U vyše 50% pacientov sú za ochorenie zodpovedné nové mutácie a u jednej tretiny ide o mozaiku pre kauzálne mutácie. Skracujúce mutácie (nezmyselné a posunové mutácie) patria medzi najčastejšie zárodočné mutácie a spôsobujú najťažšie ochorenia, na druhej strane delécie jedného alebo viacerých exónov sú relatívne bežné. Detekcia týchto mutácií je nevyhnutná pre citlivú analýzu. Diagnóza je založená na klinických známkach a zobrazovacích vyšetreniach. Genetické testovanie pred vývojom symptómov je integrálnou súčasťou manažmentu rodín s NF2. Prenatálna a predimplantačná genetická diagnostika je taktiež možná. Základom diferenciálnej diagnostiky NF2 je schwannomatóza. Manažment NF2 je výrazne náročný, keďže veľa pacientov čelí značnej morbidite so zníženou priemernou dĺžkou života. Chirurgické riešenie je v súčasnosti základom manažmentu ochorenia, avšak pri dôkladnom sledovaní je možné zvoliť aj vyčkávací spôsob s občasnou rádioterapiou. Prognóza je nepriaznivá pri skorom začiatku ochorenia, veľkom počte meningeómov a pri skracujúcich mutáciách.

Odborní recenzenti :

- Pr Gareth EVANS
- Pr D GARETH

Posledná úprava : Jún 2009

Preklad : December 2012, MUDr. Barbora Balažiová



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net