

ÚVOD: Legius syndrom (LGSS) společně s Neurofibromatózou typu 1 (NF1) patří mezi neurokutánní onemocnění

Základní rysy neurokutánních onemocnění:

- Mají dědičný podklad a významný výskyt nových mutací.
- Jsou vrozenými vývojovými anomáliemi - porucha diferenciace neuroektodermu, poruchami vývoje neurální lišty.
- Možnost proliferace tkání, převážně s tvorbou hamartomů, ale také benigních nádorů, je možná malignizace.
- Mají významnou klinickou variabilitu a různě rychlý progresivní charakter.

FASI – Focal Areas of Signal Intensity
Specifické změny signálu na MRI - hyperintenzní na T2W a FLAIR obrazech a izo- až slabě hypointenzní na T1W sekvencích
Jedná se o vakuolární změny myelinu nenádorového charakteru



MATERIÁL A METODIKA

Byla hodnocena skupina 7 dětí s diagnózou LGSS a 59 dětí s diagnózou NF1

Vstupní podmínky:

- molekulárně genetické stanovení diagnóz LGSS nebo NF1
 - MRI vyšetření mozku
 - v době MRI vyšetření stáří do 18 let věku
- Byl hodnocen výskyt FASI na MRI vyšetření mozku a výsledky byly zpracovány statisticky t-testem.

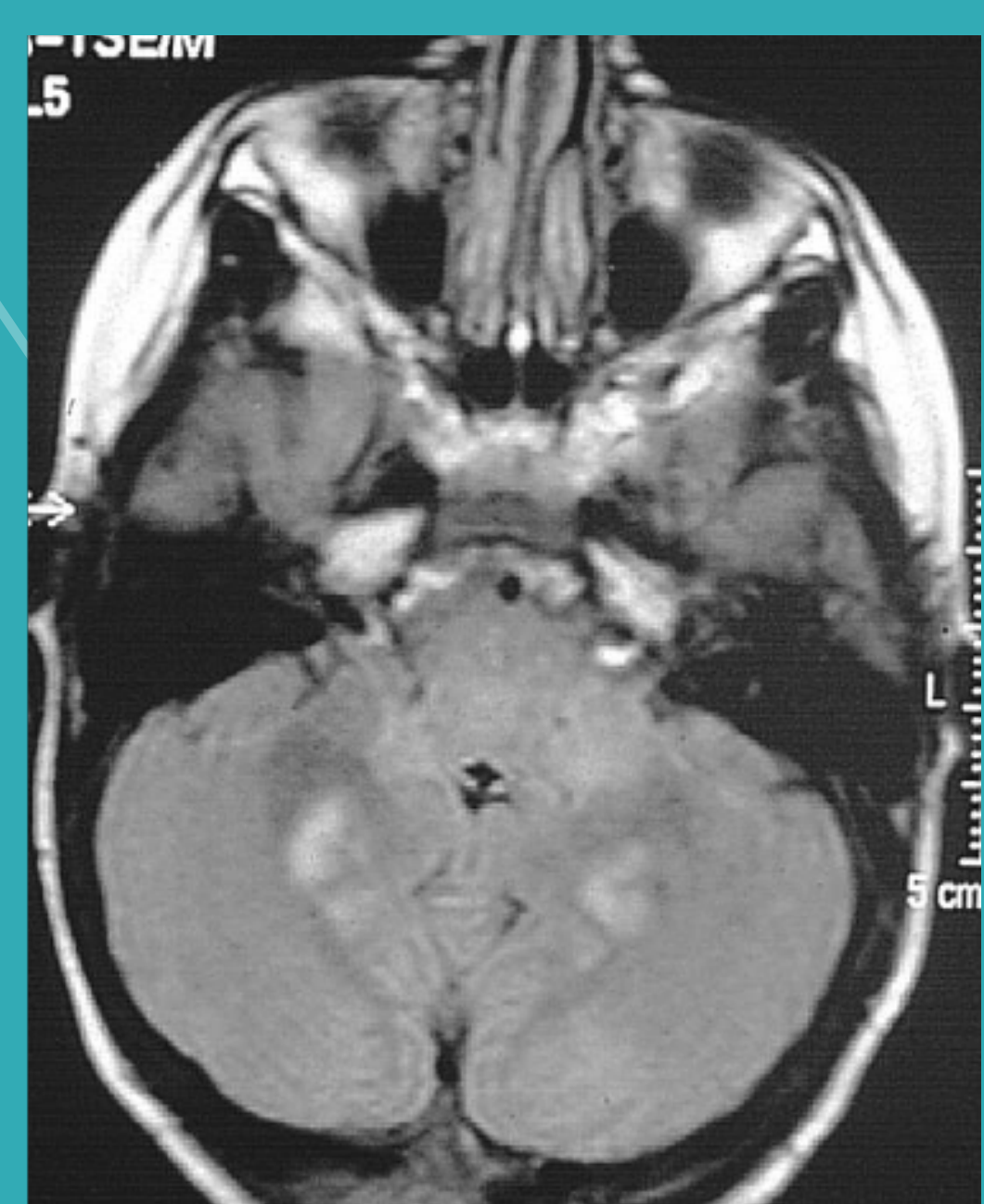
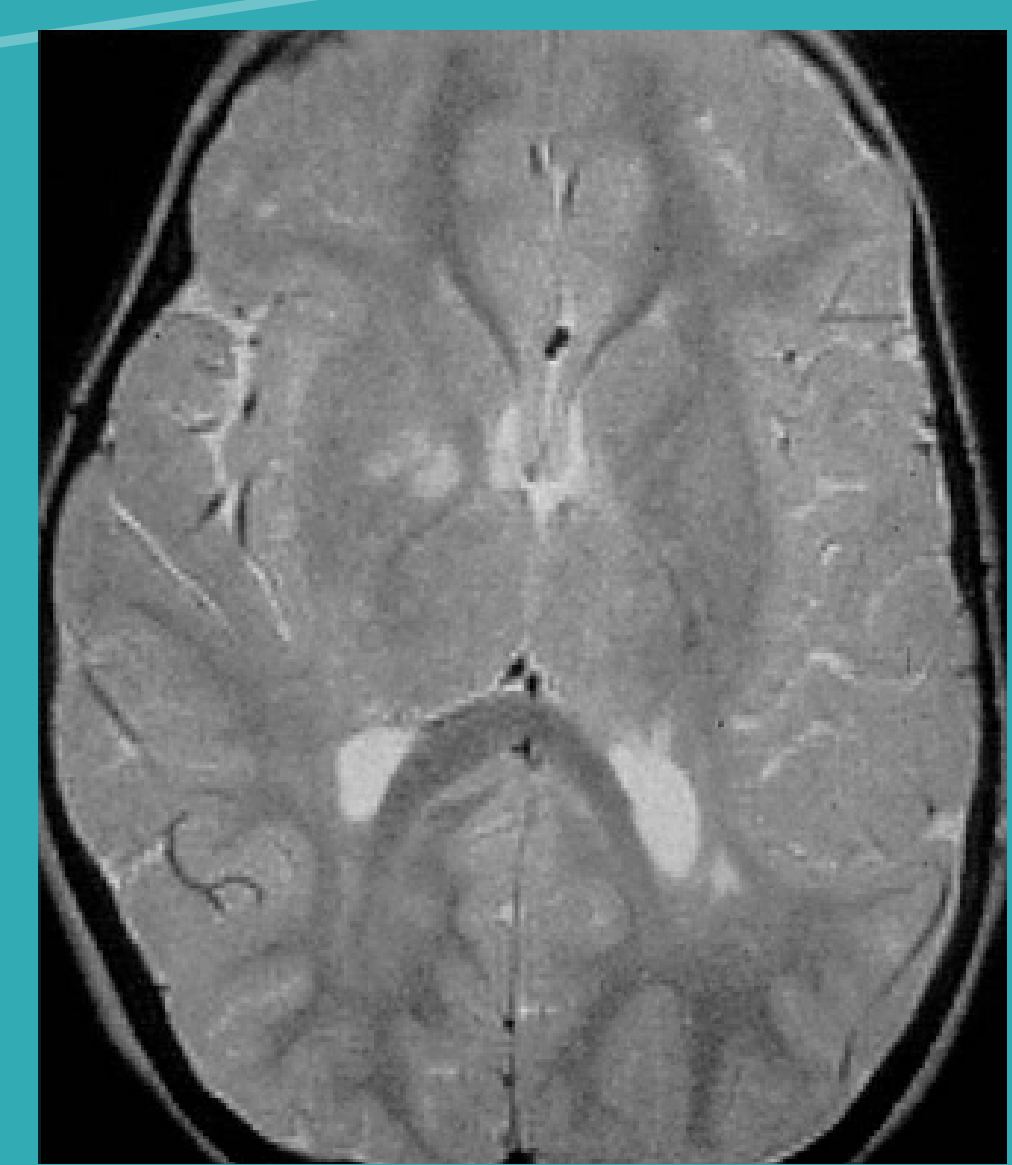
Absence hypersignálních ložisek v T2 vážených obrazech (FASI) na MRI mozku jako nový diagnostický příznak Legius syndromu

A.Šantová (1), B.Petrák (2), M.Dvořáková (3)

1) 2. lékařská fakulta, Univerzita Karlova, Praha

2)Klinika dětské neurologie 2.LF UK a FN Motol, Praha

3) Klinika zobrazovacích metod, 2.LF UK a FN Motol, Praha



Rozdíl nálezu FASI na MRI mozku je u diagnóz LGSS a NF1 na velmi vysoké hladině významnosti ($P < 0,01$), proto lze absenci FASI na MRI vyšetření mozku pacientů s LGSS považovat za **nové diagnostické kritérium** Legius syndromu.

Víc informací o NF1 a LGSS?
Načti QR kód...

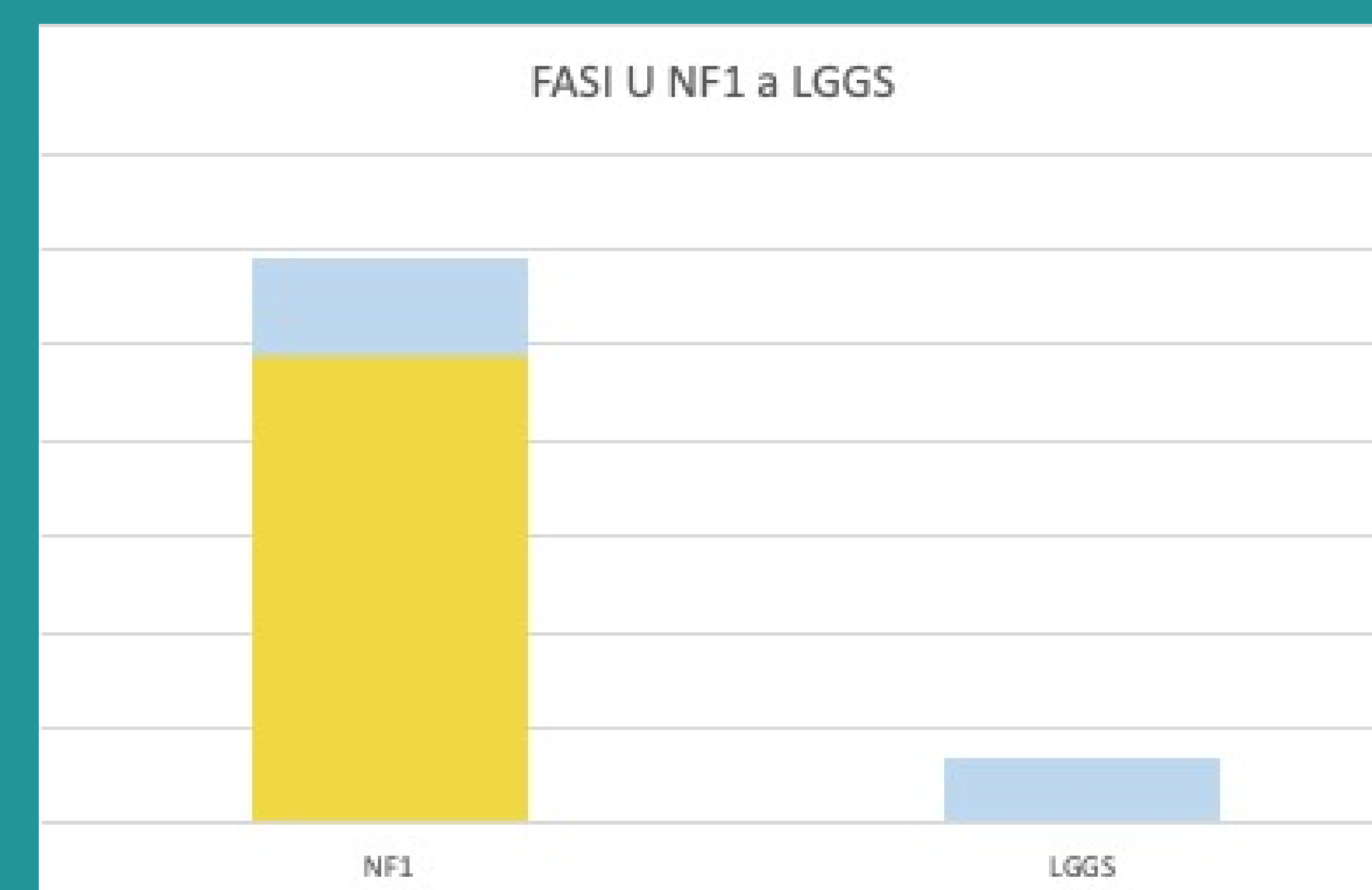
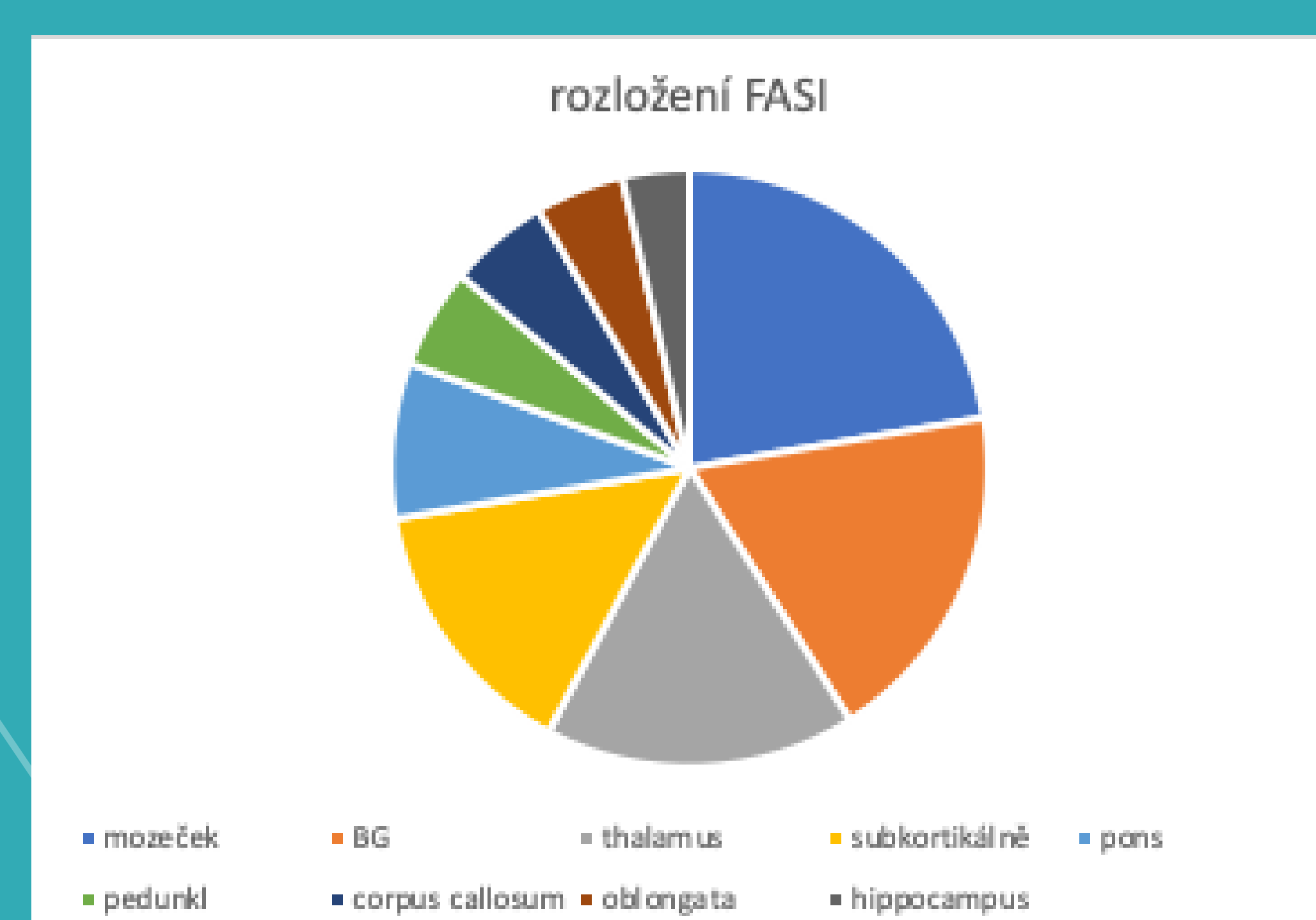


DISKUZE A VÝSLEDKY

NF1 - 59 dětí - 32 chlapci, 27 dívk, průměrný věk 7 let a 3 měsíců
LGSS - 7 dětí - 4 chlapci, 3 dívk, průměrný věk 8 let a 4 měsíce
sledované znaky - FASI, gliomy, dysplastické kostní změny

Nejvýznamnější výsledek - rozdíl nálezů FASI u LGSS a NF1 byl statisticky velmi významný $p < 0,01$ (hodnoceno t-testem)

- u LGSS 0% pozitivita FASI, u NF1 FASI přítomno u 83% dětí
- ložiská FASI byly v jedné oblasti i vícečetně, rozložení:



● Fasi +

● Fasi -