

skytuje vícečetně. TSC je autozomálně dominantně dědičné onemocnění způsobené mutací tumor supresorových genů TSC1 a TSC2, vedoucí k poruše syntézy hamartinu a tuberinu, které působí jako inhibitory signální dráhy mTOR (mammalian target of rapamycin). Výsledkem je dysregulace buněčného růstu a proliferace. Klinicky se projevuje gliomy mozku spojenými často s epilepsií a mentální retardací, vznikem AML ledvin, charakteristickými kožními změnami (angiofibromy, fibrózní plaky, hypomelanotické makuly), případně lymfangioleiomyomatózou plic.

Histologicky byl v minulosti AML považován za hamartom, v současnosti se považuje za benigní tumor původem z perivaskulárních epitelioidních buněk. Velmi vzácná a relativně nově popsaná epitelioidní varianta AML má vlastnosti maligního tumoru a nepříznivou prognózu (2).

V naprosté většině případů jsou, zejména menší AML, asymptomatické a často náhodným nálezem na zobrazovacích metodách. Rizikem pro pacienty je ruptura a následné krvácení. Toto riziko vzrůstá s velikostí léze. AML je vůbec nejčastější příčinou spontánního netraumatického krvácení do retroperitonea (Wunderlichova syndromu) (3). Riziko ruptury je u tumorů menších než 4 cm přibližně 13 %, u větších než 4 cm vzrůstá na 51 % (1).



Obr. 1. Největší AML levé ledviny před zahájením systémové léčby. Zde došlo k zakrvácení, patrný perirenální hematoma

Fig. 1. The largest AML of the left kidney, presenting with bleeding. Perirenal hematoma of the left kidney

Symptomatologie (včetně mírnějších chronických bolestí a mírné hematurie) je u tumorů větších než 4 cm vyjádřena dokonce až v 94 % (1). Dle nových poznatků je však při posuzování rizika krvácení nutno přihlídnout k dalším radiologickým charakteristikám tumoru, a to jeho vaskularizaci, přítomnosti intrarenálních aneurysmat a nízkému podílu tukové tkáně (1).

Základním postupem při nálezu AML je dispenzarizace. V případě AML menšího než 4 cm provádíme ultrazukové vyšetření jednou ročně, pokud je takový AML symptomatický, lze zvážit léčbu. U asymptomatického AML většího než 4 cm provádíme ultrazuk ledvin po 6 měsících, pokud je AML větší než 4 cm symptomatický, je indikována léčba (1). V případech mnohočetného oboustranného postižení je rozhodnutí o elektivní intervenci komplikované pro riziko následného rozvoje renální insuficience.

KAZUISTIKA

Prezentujeme kazuistiku nyní 37leté pacientky, kterou sledujeme od roku 2006 pro oboustranné AML ledvin gigantické velikosti (největší AML velikosti 12 cm). Pro mnohočetné bilaterální postižení a podezření na onemocnění TSC bylo doplněno CT mozku bez prokázané patologie, jinak byla pacientka bez neurologické či dermatologické symptomatologie. Genetické vyšetření nebylo provedeno.



Obr. 2. Regrese ložisek po léčbě

Fig. 2. Regression of the lesions after treatment