



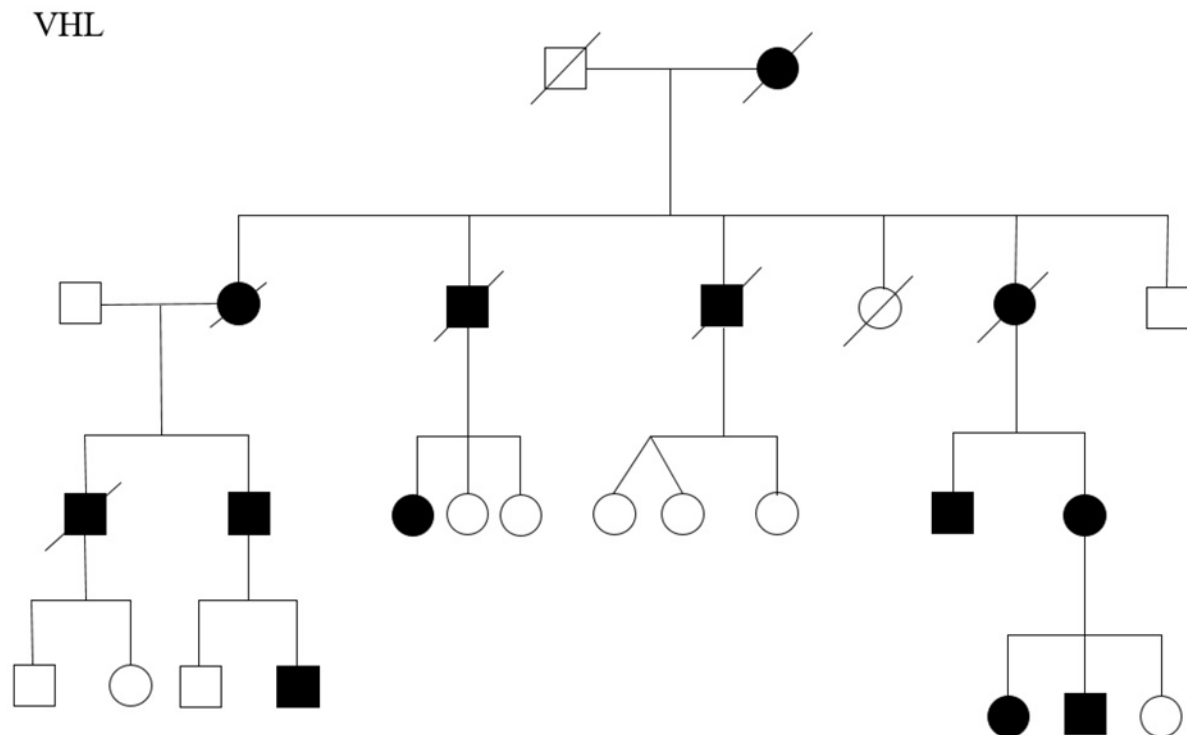
Obr. 2. CT, koronární řez. Muž, 45 let, VHL syndrom. Multifokální bilaterální ccRCC ledvin (biopsicky verifikovaný) s generalizací (nadledvina, pankreas, suspektní uzliny). Stav po extirpaci hemangioblastomu mozečku. T. č. probíhá paliativní cílená léčba sunitinibem s významnou parciální regresí tumorů i metastáz. Pacienti z obrázku 1 a 2 jsou sourozenci

Fig. 2. CT scan, coronal plane. Forty-five year old male with a VHL syndrome. Multifocal bilateral ccRCC (verified by biopsy) with metastases (adrenal gland, pancreas, suspected lymph node involvement). Status post extirpation of the hemangioblastoma of the cerebellum. Palliative targeted therapy with Sunitinib is being administered with significant partial regression of the tumor and metastases. Patients from fig. 1 and fig. 2 are siblings

Tab. 2. Klinická kritéria pro diagnózu komplexu tuberozní sklerózy

Tab. 2. Clinical criteria for the diagnosis of tuberous sclerosis complex

Majoritní znaky	Faciální angiofibromy (≥ 3) nebo fibrózní plaky čela Hypomelanotické makuly (≥ 3 , ≥ 5 mm v průměru) Unguální a periunguální fibromy (≥ 2) Šagrénové skvrny Vícečetné sítnicové hamartomy Kortikální dysplazie Subependymální noduly Subependymální obrovskobuněčné astrocytomy Srdeční rhabdomyom Lymfangiomyomatóza (LAM) * Renální angiomyolipomy (≥ 2) *
Minoritní znaky	Kožní léze typu „confetti“ Jamky zubní skloviny (> 3) Intraorální fibromy (≥ 2) Retinální bezbarvé skvrny Vícečetné renální cysty Jiné hamartomy
Definitivní diagnóza: dva majoritní znaky nebo jeden majoritní znak a alespoň dva minoritní znaky	
Možná diagnóza: jeden majoritní znak nebo dva a více minoritních znaků	
* Kombinace dvou majoritních znaků – LAM a renální angiomyolipomy – bez dalších znaků nespĺňuje kritérium pro definitivní diagnózu TSC	



Obr. 3. Rodokmen rodiny s Von Hippel Lindau syndromem

Fig. 3. The family tree of the family with Von Hippel Lindau syndrome