

Mnohočetné enchondromy a kožní hemangiomy v rámci Maffucciho syndromu – klinický případ

52letý muž navštívil dermatologickou kliniku pro několik namodralých podkožních nodulů na pravé ruce a zápěstí, jejich počet se v posledních 31 letech výrazně zvýšil a pacienta tak trápil zhoršující se estetický problém, jenž mu způsoboval problémy ve společnosti. V rodině nikdo podobné obtíže nikdy neměl. Během dospívání absolvoval několik chirurgických zákroků k odstranění bolestivých enchondromů a tří chondrosarkomů na pravé ruce. V té době se u něj ještě nevyskytovaly kožní léze, a tak mu byla diagnostikována Ollierova choroba (enchondromatóza). V rámci vyšetření na dermatologické klinice bylo provedeno RTG vyšetření pravé ruky, kde se nacházelo několik enchondromů. Histologické vyšetření jedné z kožních lézí prokázalo kavernózní hemangiom. Lékaři potvrdili Maffucciho syndrom. Pacient byl odeslán na oddělení plastické chirurgie, kde mu specialisté odstranili největší hemangiomy a byl následně sledován, zda se netvoří nové kožní nebo chrupavčité útvary. Maffucciho syndrom je vzácné genetické onemocnění postihující obě pohlaví charakterizované somatickou mutací v genu pro isocitrát-dehydrogenázu. Klinicky se projevuje tvorbou chrupavčitých enchondromů a mnohočetných kožních hemangiomů. Nástup onemocnění bývá nejčastěji mezi 4.–5. rokem života. Léčba spočívá v chirurgickém odstranění enchondromů i hemangiomů, přičemž se k ní přistupuje především z kosmetických důvodů. Tato choroba má však i své komplikace, z nichž nejzávažnější je maligní transformace hemangiomů a sarkomatózní degenerace enchondromů. Proto je nutné Maffucciho syndrom rychle diagnostikovat a co nejdříve odstranit případné chondrosarkomy. Velmi často je ale toto onemocnění zaměňováno za Ollierovu chorobu, při které dochází jen k tvorbě chrupavčitých lézí a riziko rozvoje malignity je značně nižší.

[Multiple enchondromas and skin angiomias: Maffucci syndrome](#)

The Lancet, Volume 388 No. 10047, 27 August 2016

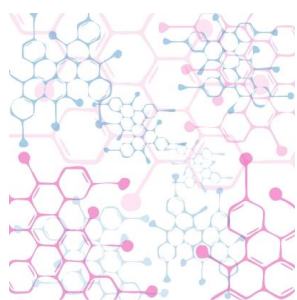


Image courtesy of samarttiw
/ FreeDigitalPhotos.net

Hyperthyroidismus

Hyperthyroidismus je stav zvýšené syntézy a sekrece thyroïdních hormonů štítnou žlázou. Oproti tomu tyreotoxikóza je klinický syndrom vznikající na podkladě cirkulace excesivního množství thyroïdních hormonů v krvi, nezávisle na zdroji hormonů. Nejčastější příčinou vzniku hyperthyroidismu, který vede ke stavu tyreotoxikózy, je Graves–Basedowova nemoc a toxická nodulární struma, ale také např. thyroïditida. Graves–Basedowova choroba se léčí tyreostatiky, terapií radiojódem nebo chirurgickým odstraněním štítné žlázy. K léčbě příznaků tyreotoxikózy využíváme β - blokátory, které zpomalují srdeční frekvenci, a tím u nemocného eliminujeme subjektivně nepříjemné palpitace. Hyperthyroidismus je také nutné řešit v těhotenství a v době po porodu.

[Hyperthyreoidism](#)

The Lancet, Volume 388 No. 10047, 27 August 2016

Top Articles:

- [The frontotemporal dementia-motor neuron disease continuum](#)
- [Pathology of congenital Zika syndrome in Brazil: a case series](#)
- [Increased momentum in antimicrobial resistance research](#)