

## **Klinička osjetljivost i specifičnost višestrukih T2-hiperintenziteta na snimkama magnetskom rezonancijom pri dijagnosticiranju neurofibromatoze tipa 1 u djece: istraživanje dijagnostičke točnosti**

*Zlatko Sabol, Biserka Rešić, Romana Gjergja Juraški, Filip Sabol, Matilda Kovač Šižgorić, Krešimir Oršolić, David Ozretić, Dubravka Šepić-Grahovac*

**Cilj** Odrediti prevalenciju, broj, i lokaciju višestrukih ( $\geq 2$ ) T2-hiperintenziteta na snimkama magnetskom rezonancijom (MR) u djece s neurofibromatozom tipa 1 (NF1) i njihovu korelaciju s dobi, te odrediti njihovu osjetljivost, specifičnost, i točnost za dijagnozu NF1 u djece, pogotovo u ranoj dobi (2-7 godina).

**Postupci** Proveli smo presječno istraživanje 162 pacijenata s NF1 iz Hrvatske udruge bolesnika s neurofibromatozom i 163 kontrolnih ispitanika u dobi od 2 do 18 godina koji su povrgnuti snimanju MR između 1989. i 2009.

**Rezultati** Višestruki T2-hiperintenziteti bili su prisutni u 74% NF1 pacijenata i 1.8% kontrolnih ispitanika. Uglavnom su se nalazili u bazalnim ganglijima, moždanom deblu, i cerebelumu i njihov broj i prevalencija su se značajno smanjili s dobi. T2-hiperintenziteti imali su izvrsnu dijagnostičku točnost, s površinom ispod ROC (engl., receiver operating characteristic) krivulje od 0,849 i 95% rasponom pouzdanosti (engl., CI) od 0,805-0,886. Dijagnostička osjetljivost, specifičnost, i točnost T2-hiperintenziteta za NF1 bili su najviši u najmlađoj dobi (2-7 godina): 81% (95% CI 71-89,1%), 99% (95% CI 92,3-100%), odnosno 85.8% (95% CI 83,3-93,8).

**Zaključak** Ovo istraživanje savjetuje uključivanje T2-hiperintenziteta na MR snimkama mozga na popis dijagnostičkih kriterija za NF1, posebno u djece mlađe dobi, kada klinička penetracija *NF1* gena još nije dovršena.