

přehledový článek

Expanze v oblasti epifýzy – komplexní přehled diagnostiky a terapeutických přístupů

Expansion in the pineal region – comprehensive review of diagnostic and therapeutic approaches

Pavel Ryška¹, Milan Vajda¹, Manuela Vaněčková², Jaroslav Storm¹, Jiří Vaňásek¹, Michal Čech¹, Radka Dvořáková¹, Aleš Kohout³, Tomáš Česák⁴, Petr Hoffmann¹, Vendelín Chovanec¹, Jiří Jandura¹

¹Radiologická klinika LF UK a FN, Hradec Králové

²Oddělení MR, Radiodiagnostická klinika 1. LF UK a VFN, Praha

³Fingerlandův ústav patologie FN, Hradec Králové

⁴Neurochirurgická klinika LF UK a FN, Hradec Králové

Hlavní stanovisko práce

Expanze v oblasti epifýzy představují diagnostickou i terapeutickou výzvu. Integrace moderních zobrazovacích metod, molekulární diagnostiky a umělé inteligence umožňuje přesnější diferenciální diagnostiku a personalizovanou léčbu se snížením potřeby invazivních zákroků.

SOUHRN

Ryška P, Vajda M, Vaněčková M, Storm J, Vaňásek J, Čech M, Dvořáková R, Kohout A, Česák T, Hoffmann P, Chovanec V, Jandura J. Expanze v oblasti epifýzy – komplexní přehled diagnostiky a terapeutických přístupů

Cíl práce: Cílem práce je podat přehled současných poznatků o expanzivních procesech v oblasti epifýzy – jejich etiologii, morfologii, zobrazovacích metodách, kalcifikacích, sledování a terapeutických přístupech.

Metodika: Jedná se o přehledový článek vycházející z vybraných recenzovaných zdrojů indexovaných v PubMed, Scopus a Web of Science, se zaměřením na cysty epifýzy, pineální parenchymové tumory a germinální nádory. Autoři ve sdělení prezentují své zkušenosti a grafické nálezy u různých typů ložisek epifýzy.

Výsledky: Pokroky v MR, CT a PET a rostoucí role molekulární diagnostiky výrazně zlepšují diferenciální diagnostiku a plánování léčby. Umělá inteligence přináší přidanou hodnotu v klasifikaci lézí a predikci prognózy.

Závěr: Management expanzí epifýzy vyžaduje multidisciplinární přístup; kombinace morfologických, funkčních a molekulárních metod umožňuje personalizovanou terapii a minimalizaci invazivních postupů.

Klíčová slova: epifýza, cysta epifýzy, pinealom, germinom, kalcifikace, magnetická rezonance

Major statement

English: Pineal region lesions are a diagnostic and therapeutic challenge. Integration of advanced imaging, molecular diagnostics and artificial intelligence enhances differential diagnosis and enables personalized treatment while reducing invasive interventions.

SUMMARY

Ryška P, Vajda M, Vaněčková M, Storm J, Vaňásek J, Čech M, Dvořáková R, Kohout A, Česák T, Hoffmann P, Chovanec V, Jandura J. Expansion in the pineal region – comprehensive review of diagnostic and therapeutic approaches

Objective: To provide a comprehensive review of pineal region lesions – their etiology, morphology, imaging, calcifications, followup, and therapeutic strategies.

Methods: Narrative review of peerreviewed literature indexed in PubMed, Scopus and Web of Science focusing on pineal cysts, pineal parenchymal tumors and intracranial germ cell tumors. In the paper, the authors present their experience and graphic findings in various types of epiphyseal mass.

Results: Advances in MRI, CT and PET together with molecular diagnostics improve differential diagnosis and treatment planning. Artificial intelligence contributes to lesion classification and outcome prediction.

Conclusion: Management of pineal region lesions requires a multidisciplinary approach; integrating morphologic, functional and molecular tools enables personalized care and minimizes invasive procedures.

Key words: pineal gland, pineal cyst, pineal tumor, germinoma, calcification, MRI, differential diagnosis, hydrocephalus, neuro-

Přijato: 15. 2. 2026

Korespondenční adresa:

doc. MUDr. Pavel Ryška, Ph.D.
Radiologická klinika LF UK a FN
Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové
e-mail: pavel.ryska@fnhk.cz

Práce byla podpořena výzkumným programem Univerzity Karlovy Cooperatio, neurovědy a zobrazovací metody.

Výzkum byl podpořen Grantovou agenturou Univerzity Karlovy (SVV UK, projekt LF HK č. 260657).

The study was supported by the Charles University, project GA UK No. 260657.

Konflikt zájmů: žádný.

... nance, diferenciální diagnostika, hydrocefalus,
 ... neurochirurgie, molekulární diagnostika,
 ... umělá inteligence.

oncology, molecular diagnostics, artificial
 intelligence.

ÚVOD

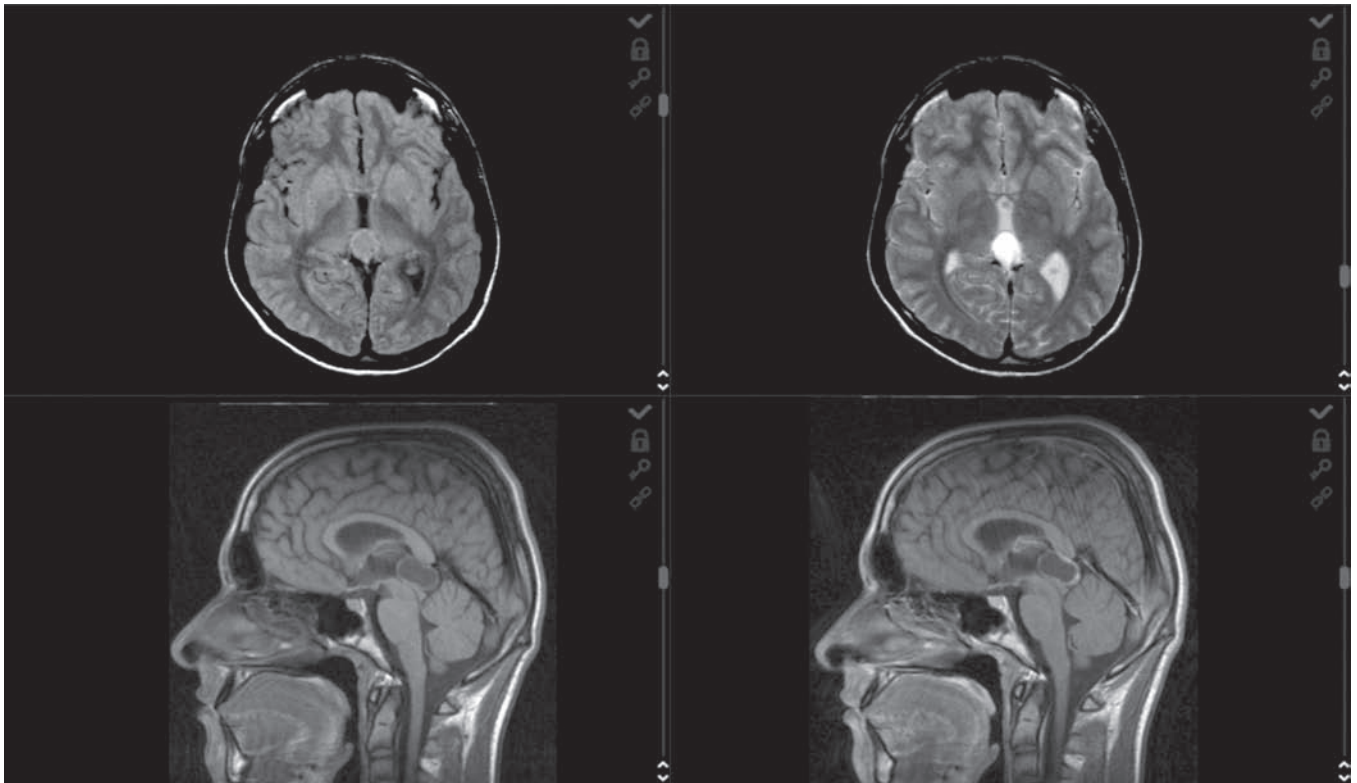
Epifýza, známá jako šišinka, je malá endokrinní žláza umístěná v centru mozku, v blízkosti třetí mozkové komory, tvořící součást epithalamu (1). Anatomicky je obklopena klíčovými strukturami, jako je aqueductus cerebri, corpora quadrigemina a zadní část třetí komory, což znamená, že expanze v této oblasti mohou vést k závažným neurologickým komplikacím, jako je obstrukční hydrocefalus, poruchy vidění nebo Parinaudův syndrom charakterizovaný poruchou vertikálních pohybů očí (2). Epifýza produkuje melatonin, hormon regulující cirkadiální rytmy, spánek, imunitní odpověď a endokrinní funkce, a je citlivá na hormonální a environmentální změny (3). Expanze epifýzy zahrnují široké spektrum patologických stavů, od benigních cyst po maligní nádory, jako jsou pinealomy, germinomy nebo vzácně i metastázy (4). Tyto léze představují diagnostickou výzvu kvůli nespecifickým klinickým projevům, jako jsou bolesti hlavy, závratě nebo poruchy zraku, které mohou být způsobeny jak benigní cystou, tak agresivním pineoblastomem (5). Epidemiologicky jsou cysty epifýzy nejčastější, s prevalencí 1–4 % u zdravé populace při MR, zatímco nádory epifýzy tvoří pouze 0,4–1 % intrakraniálních nádorů, ale mají značný klinický význam kvůli své lokalizaci (6). Klinické projevy expanzí epifýzy se liší podle velikosti, typu a rychlosti růstu léze, přičemž hydrocefalus je častým důsledkem komprese aqueductus cerebri (7).

Význam přesné diagnostiky a managementu těchto lézí je dán nejen jejich potenciální agresivitou, ale také dopadem na kvalitu života pacientů. Například hydrocefalus způsobený velkou cystou může vést k trvalým neurologickým následkům, pokud není včas léčen. Maligní nádory, jako jsou pineoblastomy, mají vysoké riziko recidivy a špatnou prognózu bez agresivní protinádorové terapie (8). Nedávný rozvoj v zobrazovacích metodách, zejména v magnetické rezonanci (MR)

a pozitronové emisní tomografii (PET) umožňuje detailnější hodnocení lézí a zlepšuje diferenciální diagnostiku (9). Molekulární diagnostika, včetně analýzy genetických mutací a biomarkerů, hraje stále větší roli při určování prognózy a výběru terapie, zejména u pinealomů a germinomů (10). Umělá inteligence (AI) se stává klíčovým nástrojem při analýze radiologických dat, s potenciálem zvýšit přesnost diagnostiky až o 20 % ve srovnání s tradičními metodami (11). Tento přehledový článek shrnuje klíčové aspekty diagnostiky, zobrazovacích metod, kalcifikací, sledování cyst a terapeutických přístupů k expanzím epifýzy, s důrazem na nové trendy, jako je molekulární diagnostika, pokročilé zobrazovací techniky a AI, které zlepšují přesnost a personalizaci léčby (12). Článek také zkoumá budoucí směry výzkumu, včetně minimalizace invazivních postupů a využití prediktivních modelů pro optimalizaci klinických výsledků (13).

TYPY EXPANZÍ EPIFÝZY

Cysty epifýzy jsou nejčastější benigní léze v této oblasti, s prevalencí 1–4 % při MR u zdravé populace (1). Většina cyst je asymptomatická, objevuje se jako náhodný nález při zobrazování mozku z jiných indikací, například při vyšetření bolestí hlavy, traumat nebo epilepsie (14). Tyto cysty jsou obvykle menší než 1 cm, mají tenkou stěnu a homogenní obsah, který je hypointenzní na T1-vážených sekvencích a hyperintenzní na T2-vážených sekvencích MR (15). Velké cysty (> 1 cm) však mohou způsobit kompresní příznaky, jako je obstrukční hydrocefalus, v důsledku stlačení aqueductus cerebri nebo Parinaudův syndrom v důsledku tlaku na tectum mesencefala (16) (obr. 1). Epidemiologicky jsou cysty častější u mladých dospělých, zejména žen ve věku 20–40 let, což může souviset s hormonálními vlivy na epifýzu, i když přesné mechanismy nejsou plně objasněny (17). Molekulární studie naznačují, že cysty mohou být

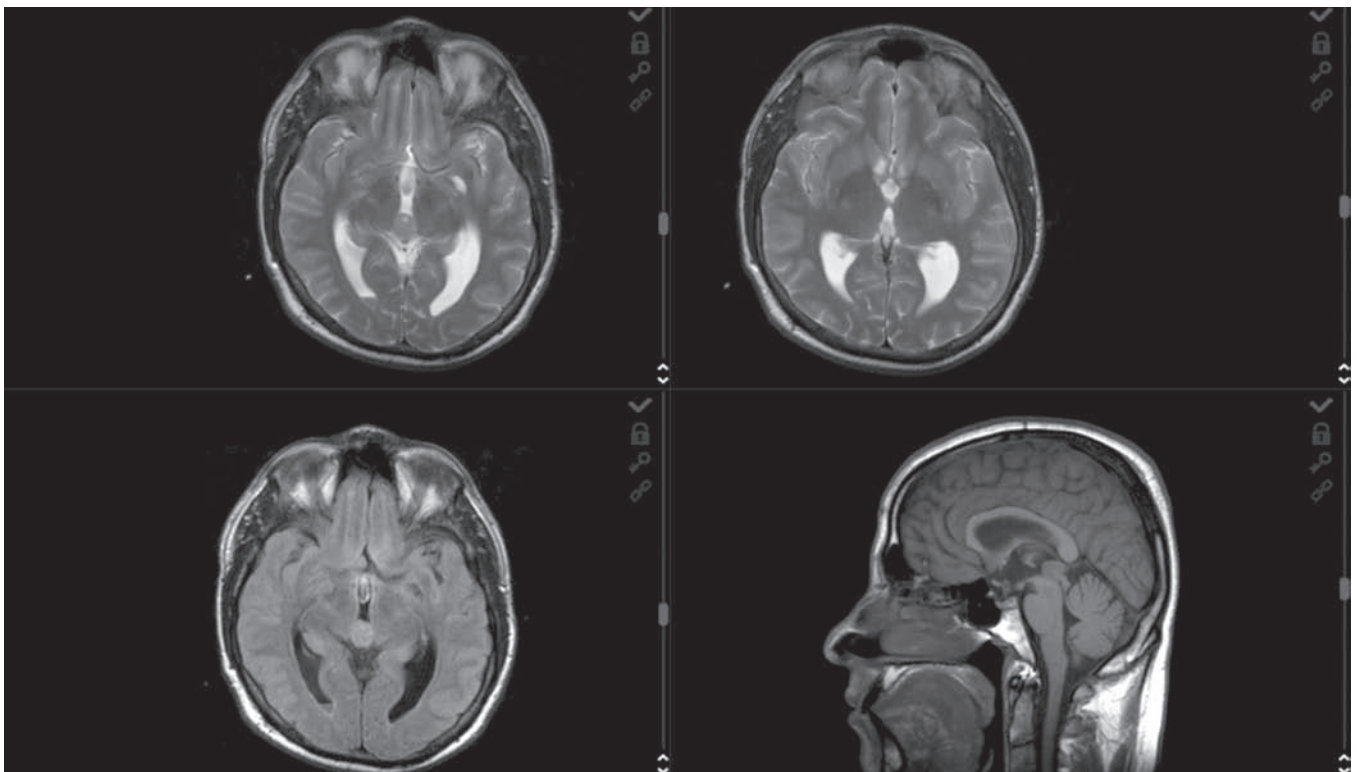


1 MR vyšetření u histologicky verifikované zahuštěné cysty epifízy s lokálně expanzivním chováním – nemocný s klinicky počínajícím Parinaudovým syndromem
MRI examination of a histologically verified thick-walled pineal cyst with locally expansive behavior – patient with clinically incipient Parinaud’s syndrome

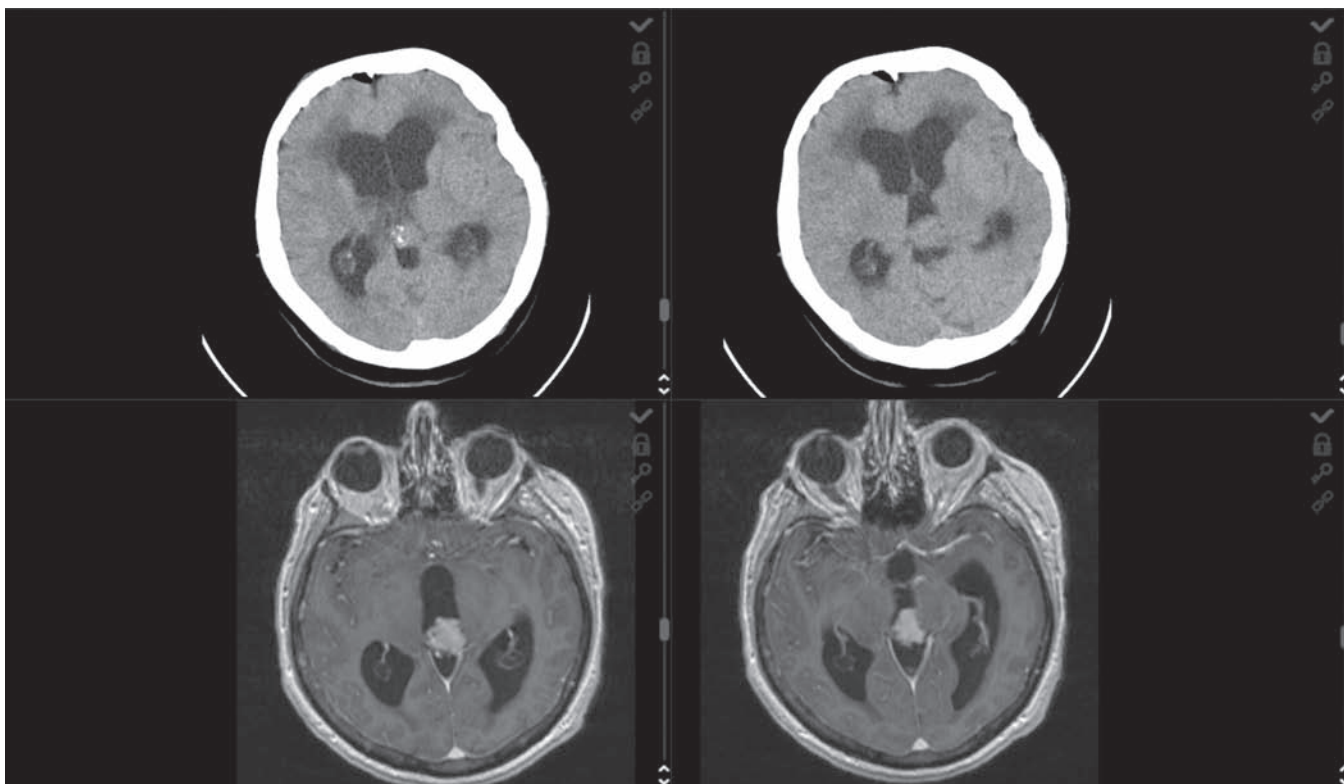
spojeny s lokální dysregulací buněčného metabolismu, ale nejsou typicky spojeny s genetickými mutacemi (18).

Vzácně mohou cysty vykazovat atypické rysy, jako je kontrastní sycení nebo nodulární zesílení stěny, což vyžaduje

další vyšetření k vyloučení neoplastické transformace (19). Například studie z roku 2010 ukázala, že méně než 2 %



2 MR obraz pinealocytomu
MRI appearance of a pinealocytoma



3 CT a MR vyšetření nemocného s pineoblastomem – solidní sytící se expanze epifýzy; kalcifikace nepravidelné distribuce
 CT and MRI examination of a patient with pineoblastoma – solid, contrastenhancing pineal region mass; calcifications with irregular distribution

cyst epifýzy vykazuje známky maligní transformace, ale tyto případy jsou spojeny s vyšším rizikem komplikací, jako je hydrocefalus (20).

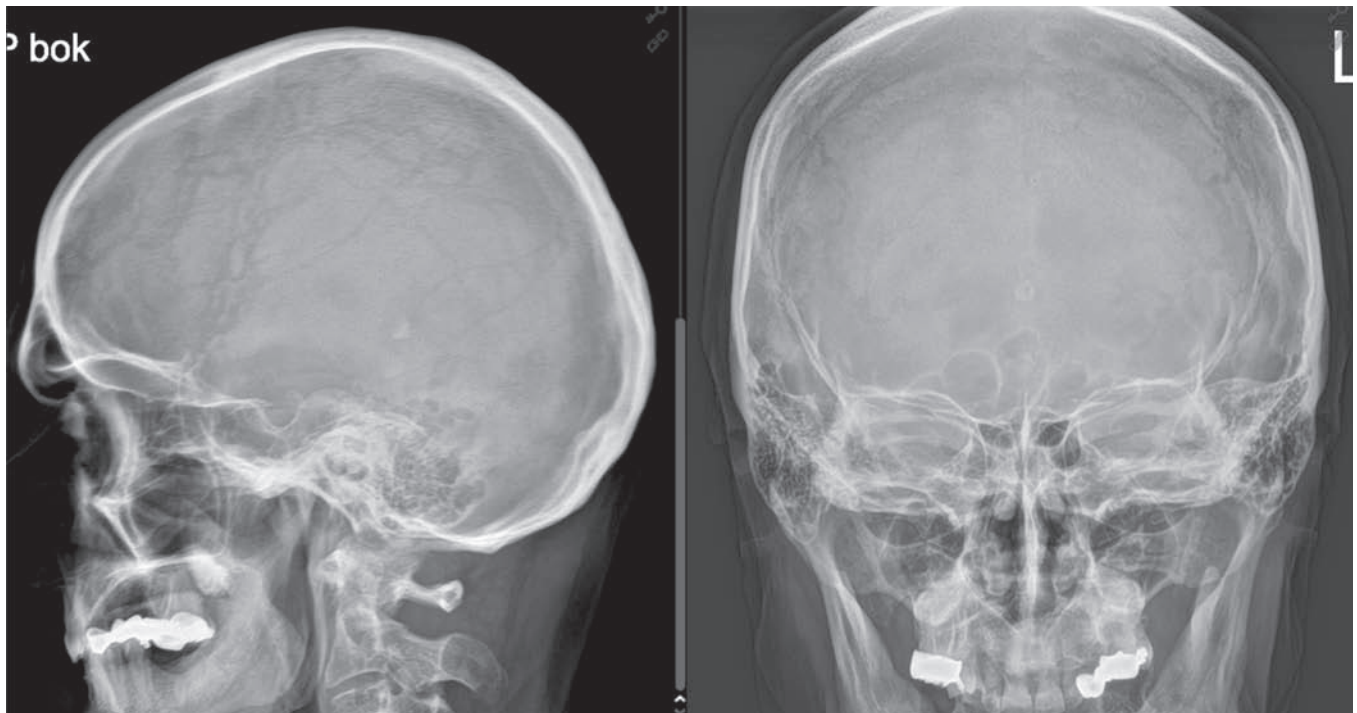
Nádory epifýzy tvoří přibližně 0,4–1% intrakraniálních nádorů, ale mají značný klinický význam kvůli své lokalizaci a potenciální agresivitě (21). Pinealomy (obr. 2), pocházející z pineocytů, se dělí na benigní pineocytomy a maligní pineoblastomy. Pineocytomy jsou dobře ohraničené, pomalu rostoucí

nádory, časté u dospělých ve věku 30 až 50 let, a obvykle nevyžadují agresivní terapii (22). Molekulárně jsou pineocytomy charakterizovány nízkou expresí onkogenů, jako je MYC, a absencí mutací v genech spojených s agresivním růstem (23). Pineoblastomy (obr. 3) jsou naopak vysoce maligní, častější u dětí a mladistvých, a mají sklon k metastazování do mozkomíšního moku, což zvyšuje potřebu komplexního stagingu a vyšetření likvoru (24). Recentní studie

identifikovaly mutace v genech RB1 a DICER1 u pineoblastomů, což otevírá cestu k cíleným terapiím, jako jsou inhibitory PARP (25). Germinomy (obr. 4), germinální nádory, se vyskytují především u mladých mužů ve věku 10–30 let a jsou charakteristické vysokou citlivostí na radioterapii a chemoterapii (26). Klinicky se germinomy mohou projevovat endokrinními abnormalitami, jako je předčasná puberta, nebo neurologickými příznaky, jako je diabetes insipidus,



4 MR nález objemné sytící se expanze epifýzy – germinom
 MRI finding of a large, contrastenhancing pineal region mass – germinoma



5 RTG lebky – obraz benigních kalcifikací v oblasti epifýzy
Skull X-ray – appearance of benign calcifications in the pineal region

zejména pokud postihují supraselární oblast (27). Molekulární markery, jako β -hCG a α -fetoprotein (AFP), jsou často zvýšené a slouží jako diagnostická a prognostická vodítka (28). Metastázy v oblasti epifýzy jsou vzácné, ale mohou se vyskytovat u starších pacientů s primárními malignitami, například karcinomem plic, prsu nebo melanomem (29). Tyto léze jsou obvykle doprovázeny systémovými příznaky a vyžadují paliativní přístup (30).

Zánětlivé a vaskulární léze jsou méně časté, ale mají význam v diferenciální diagnostice. Zánětlivé procesy, např. abscesy, tuberkulóza nebo sarkoidóza, mohou napodobovat nádory a jsou často doprovázeny systémovými příznaky, jako jsou horečka, únava nebo zvýšené zánětlivé markery (31). U abscesu pak můžeme prokázat na magnetické rezonanci restrikci difuze. Vaskulární anomálie, například aneurysmata zadní mozkové tepny nebo kavernomy, jsou vzácné, ale mohou způsobit akutní neurologické příznaky, jako je krvácení nebo fokální deficity (32). Tyto léze vyžadují specifické zobrazovací techniky, jako je digitální subtrakční angiografie, pro potvrzení diagnózy (33). Například studie z roku 2011 ukázala, že vaskulární anomálie v oblasti epifýzy tvoří méně než 5 % lézí, ale jejich přesná diagnostika je klíčová pro prevenci fatálních

komplikací, např. subarachnoidální krvácení (34).

DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKA

Diferenciální diagnostika expanzí epifýzy je složitá kvůli překrývajícím se klinickým a radiologickým příznakům. Klíčovými faktory jsou věk pacienta, klinické projevy, radiologické charakteristiky a přítomnost systémových příznaků (35). Benigní cysty jsou obvykle homogenní, s tenkou stěnou a bez výrazného kontrastního syčení na MR, což je odlišuje od nádorů (15). Pineocytomy vykazují dobře ohraničenou strukturu a mírné kontrastní syčení, zatímco pineoblastomy a germinomy jsou heterogenní, s nepravidelným okrajem a invazí do okolních struktur (24). Germinomy lze potvrdit sérovými markery, jako je β -hCG a AFP, které jsou často zvýšené (28). Metastáze jsou typicky doprovázeny anamnézou primární malignity a mohou vykazovat mnohočetná ložiska na zobrazovacích studiích (29). Zánětlivé léze, jako sarkoidóza, jsou charakterizovány perilezionálním edémem a systémovými příznaky, které pomáhají odlišit je od neoplastických procesů (31). Klinické projevy, jako je hydrocefalus, jsou nespecifické a mohou

být přítomny u všech typů expanzí, což zdůrazňuje potřebu přesného radiologického hodnocení (36). Parinaudův syndrom je častý u velkých cyst a pinealomů, ale vzácný u zánětlivých lézí (16). Laboratorní testy, včetně analýzy mozkomíšního moku, hrají roli zejména u germinomů a pineoblastomů, kde mohou být detekovány nádorové markery nebo abnormální buněčné populace. Některé studie ukazují, že kombinace klinických, radiologických a laboratorních nálezů je klíčová pro přesnou diagnózu, zejména u atypických lézí (36).

ZOBRAZOVACÍ METODY

Magnetická rezonance (MR) je zlatým standardem pro diagnostiku expanzí epifýzy díky své schopnosti detailně zobrazit měkké tkáně (40). Standardní protokoly zahrnují T1-vážené, T2-vážené a FLAIR sekvence, často doplněné podáním kontrastní látky (např. gadolinium). Cysty epifýzy jsou typicky hypointenzní na T1 a hyperintenzní na T2, bez výrazného kontrastního syčení, což je odlišuje od nádorů (15). Pineocytomy vykazují homogenní kontrastní syčení, zatímco pineoblastomy a germinomy jsou heterogenní, s oblastmi nekrózy, krvácení nebo cystické degenerace (24). Nové zobrazovací techniky, jako

Tab. 1. Diferenciální diagnostika lézí epifýzy

Table 1. Differential Diagnosis of Pineal Region Lesions

Typ léze	Typický věk/pohlaví	Klinické projevy	MRI charakteristika	Kalcifikace	Biochemické markery	Typická léčba
fyzilogická kalcifikace epifýzy	dospělí > 20 let	bez příznaků	centrální ložisko nízkého signálu na všech sekvencích	jemná, symetrická, centrální	negativní	žádná
cysta epifýzy	mladí dospělí, častěji ženy	bolesti hlavy, někdy Parinaudův syndrom	T1 hypo-, T2 hyperintenzní, bez sycení	zřídka, ve stěně cysty	negativní	sledování; při progresi endoskopická drenáž
pineocytom	dospělí 30–50 let	bolesti hlavy, poruchy vidění	dobře ohraničený, homogenní, mírné sycení	jemná, difuzní	negativní	chirurgická resekce
pineoblastom	děti, adolescenti	hydrocefalus, poruchy vědomí, neurologické deficity	nehomogenní, nekrózy, krvácení, restrikce difuze	hrubé, nepravidelné	negativní	chirurgie + radio-/chemoterapie
germinom	mladí muži (10–30 let)	endokrinní poruchy, Parinaudův syndrom, diabetes inspidus	solidní, homogenní, výrazné sycení, šíření do 3. komory	asymetrické, hrubé	↑ β-hCG, ± AFP	radioterapie ± chemoterapie
metastáza	starší pacienti, známý primární tumor	neurologické příznaky, bolesti hlavy	mnohočetná ložiska, periferní sycení	variabilní	závisí na primárním nádoru	systémová/paliativní léčba
zánětlivé procesy (absces, sarkoidóza)	jákykoliv	horečka, únava, zvýšené CRP	centrální restrikce difuze (absces), perilezionální edém	zřídka	negativní	antibiotika/kortikoterapie
vaskulární léze (aneurysma, kavernom)	dospělí	akutní příznaky, krvácení	tokový artefakt, hemosiderinové depozity	možné	negativní	endovaskulární/chirurgická léčba

je difúzně vážené zobrazení (DWI) a MR spektroskopie, zvyšují specifitu diagnostiky (37). DWI může odhalit restrikci difuze u zánětů nebo maligních nádorů. Spektroskopie detekuje zvýšené hladiny cholinu u pineoblastomů, což naznačuje vysokou buněčnou proliferaci (38). Počítačová tomografie (CT) je užitečná při akutních stavech, jako je podezření na hydrocefalus, a při detekci kalcifikací, které jsou časté u pinealomů a germinomů (39). Funkční zobrazování, jako je pozitronová emisní tomografie (PET) s fluorodeoxyglukózou (FDG) nebo methioninem, se používá k rozlišení maligních lézí od benigních na základě vyššího metabolismu nádorů (10). Pokročilé PET markery, jako ^{18}F -FET, ukazují slibné výsledky u gliomů a mohou být aplikovány i u pinealomů (40). Perfuzní MR umožňuje hodnocení vaskularity léze, což je užitečné u agresivních nádorů s vysokou angiogenezí (41). Například studie z roku 2016 ukázala, že ^{18}F -FET PET má senzitivitu 85 % při rozlišení pineoblastomů od pineocytomů, což zlepšuje plánování terapie (42).

KALCIFIKACE A JEJICH DISTRIBUCE

Kalcifikace epifýzy jsou častým nálezem a mohou být fyziologické nebo patologické (43) (obr. 5). Fyziologické kalcifikace se objevují u dospělých nad 20 let a jsou jemné, symetrické a centrálně lokalizované v těle epifýzy, považované za normální stárnutí tkáně (44). Patologické kalcifikace se liší podle typu léze: pineocytomy obsahují jemné, difuzní kalcifikace, pineoblastomy hrubé, nepravidelné kalcifikace, často doprovázené nekrotami, a germinomy vykazují asymetrické hrubé kalcifikace spojené s kontrastním sycením (45). Cysty epifýzy obsahují kalcifikace vzácně, převážně ve stěně (46). Patofyziologicky jsou kalcifikace výsledkem ukládání vápenatých solí v důsledku chronických degenerativních nebo neoplastických procesů (47). CT je klíčové pro detekci kalcifikací, protože MR je méně citlivá (48). Distribuce kalcifikací poskytuje diagnostické vodítko: Fyziologické jsou centrální, zatímco patologické jsou často periferní nebo asymetrické (45). Například studie z roku 1982 ukázala, že asymetrické kalcifikace jsou přítomny

u 70 % germinomů, což je odlišuje od benigních cyst (49).

SLEDOVÁNÍ CYST EPIFÝZY

Asymptomatické cysty epifýzy menší než 1 cm nevyžadují aktivní sledování, pokud nemají atypické rysy, jako je kontrastní sycení nebo nepravidelná stěna (1). Cysty větší než 1 cm, symptomatické nebo atypické by měly být sledovány pomocí MR za 1–2 roky, při růstu nebo příznacích častěji (každých 6 měsíců) (50). Dlouhodobé studie ukazují, že většina cyst zůstává stabilní a spontánní regrese je vzácná (< 5 % případů) (51). Intervence je indikována při progresi nad 1,5 cm, hydrocefalu nebo neurologických příznacích (52). Kontroverze přetrvávají ohledně optimální frekvence sledování a indikací pro chirurgii, zejména u mladých pacientů (53). Například někteří autoři doporučují konzervativní přístup i u cyst větších než 1 cm, pokud jsou asymptomatické, zatímco jiní navrhuji častější monitorování kvůli riziku růstu (54).

TERAPEUTICKÉ MOŽNOSTI

Terapie expanzí epifýzy závisí na typu léze a příznacích. Asymptomatické cysty se sledují, zatímco symptomatické vyžadují endoskopickou ventrikulocisternostomii nebo stereotaktickou aspiraci (55). Pineocytomy jsou léčeny resekci, pineoblastomy kombinací resekce, radioterapie a chemoterapie (56). Germinomy jsou léčeny radioterapií a chemoterapií, s biopsií pro diagnostiku (57). Metastázy vyžadují systémovou léčbu a paliativní radioterapii (58). Zánětlivé léze jsou léčeny antibiotiky nebo kortikosteroidy, vaskulární anomálie pak endovaskulární či chirurgickou terapií (59). Nové cílené terapie, jako inhibitory PARP u pineoblastomů, jsou ve vývoji (60). Například klinická studie z roku 2020 ukázala, že inhibitory PARP zvyšují přežití u pacientů s pineoblastomy s mutacemi RB1 o 15 % (61).

DISKUSE

Diagnostika a management expanzí v oblasti epifýzy představují komplexní klinickou výzvu, která vyžaduje multidisciplinární přístup zahrnující neurologii, neurochirurgii, radiologii a onkologii. Přesná diferenciální diagnostika je klíčová, protože klinické projevy, jako jsou bolesti hlavy, poruchy vidění nebo hydrocefalus, jsou nespecifické a mohou být způsobeny různými lézemi, od benigních cyst po maligní pineoblastomy (5) (tab. 1). U mladých dospělých, zejména žen ve věku 20–40 let, jsou cysty epifýzy častým náhodným nálezem při MR, obvykle asymptomatické a bez potřeby intervence (1). Tyto cysty se na zobrazovacích metodách projevují jako homogenní léze bez kontrastního syčení, ale velké cysty nad 1 cm mohou způsobit kompresní příznaky, jako je obstrukční hydrocefalus nebo Parinaudův syndrom, což vyžaduje pečlivé sledování nebo chirurgický zásah (16). Naproti tomu u dětí a mladých mužů ve věku 10–30 let je nutné zvažovat pinealomy a germinomy, zejména pokud se objevují rychle progredující příznaky, jako je hydrocefalus, poruchy vidění nebo endokrinní abnormality, například předčasná puberta u germinomů (26). Pineoblastomy, agresivní forma pinealomů, jsou typické pro děti a mají sklon k metastazování do mozkomíšního moku, což zdůrazňuje potřebu

vyšetření likvoru a kraniospinálního stágingu (24). U starších pacientů nad 50 let s anamnézou malignity, jako je karcinom plic nebo prsu, je třeba zvážit metastázy, které jsou vzácné, ale mohou napodobovat primární nádory (29). Zánětlivé léze, jako sarkoidóza nebo abscesy, a vaskulární anomálie, například aneurysmata, jsou méně časté, ale jejich zvážení je klíčové u pacientů se systémovými příznaky, jako je horečka nebo zvýšené zánětlivé markery, které odlišují tyto procesy od neoplazií (31).

Kalcifikace hrají zásadní roli v diferenciální diagnostice, protože jejich charakter a distribuce poskytují cenné diagnostické informace (48). Fyziologické kalcifikace, běžné u dospělých nad 20 let, jsou jemné, symetrické a centrálně lokalizované v těle epifýzy, bez klinického významu (49). Patologické kalcifikace se liší podle typu léze: pineocytomy vykazují jemné kalcifikace, pineoblastomy mají hrubé a nepravidelné kalcifikace často doprovázené nekrotizací a germinomy obsahují asymetrické hrubé kalcifikace, které jsou často spojeny s kontrastním syčením (50). Cysty epifýzy obsahují kalcifikace vzácně, převážně ve stěně, což je odlišuje od nádorů (51). CT je nezbytné pro detekci kalcifikací, protože MR je méně citlivá, a umožňuje rozlišení fyziologických a patologických nálezů na základě jejich distribuce a morfologie (53). Například asymetrické kalcifikace s přesahem do třetí komory jsou typické pro germinomy, zatímco centrální kalcifikace bez kontrastního syčení naznačují fyziologický proces (54). Tento rozdíl je klíčový pro správnou diagnózu, protože nesprávná interpretace kalcifikací může vést ke zbytečným invazivním postupům nebo opožděné léčbě maligních lézí (55).

Sledování cyst epifýzy je obvykle konzervativní, zejména u asymptomatických lézí menších než 1 cm, které nevyžadují aktivní monitorování, pokud nevykazují atypické rysy, jako jsou kontrastní syčení nebo nepravidelná stěna (56). Cysty větší než 1 cm, symptomatické nebo s atypickými radiologickými znaky by měly být sledovány pomocí MR za 1–2 roky, přičemž při růstu cysty nebo vzniku příznaků je indikováno častější sledování, například každých 6 měsíců (57). Intervence, jako endoskopická ventrikulocisternostomie nebo stereotaktická aspirace, je zvažována při progresi cysty nad 1,5 cm, rozvoji hydrocefalu nebo neurologických

deficitech (58). Dlouhodobé studie ukazují, že většina cyst zůstává stabilní a spontánní regrese je vzácná, což zdůrazňuje potřebu bdělosti při atypických nálezech, které by mohly naznačovat neoplastickou transformaci (59). Kontroverze přetrvávají ohledně optimální frekvence sledování a indikací pro chirurgii, zejména u mladých pacientů s dlouhou očekávanou délkou života, kde je třeba zvážit rizika opakovaných MR a potenciální chirurgické komplikace (60). Například někteří autoři doporučují konzervativní přístup i u cyst větších než 1 cm, pokud jsou asymptomatické, zatímco jiní navrhuji častější monitorování kvůli vzácnému riziku maligní transformace (61).

Terapeutické přístupy k expanzím epifýzy jsou značně variabilní a závisí na povaze léze. Asymptomatické cysty nevyžadují léčbu, zatímco symptomatické cysty mohou být řešeny chirurgicky, přičemž endoskopické techniky snižují riziko komplikací ve srovnání s otevřenou chirurgií (62). Pineocytomy jsou obvykle léčeny resekci díky jejich benigní povaze, zatímco pineoblastomy vyžadují agresivní multimodální terapii zahrnující chirurgii, radioterapii a chemoterapii kvůli vysokému riziku recidivy a metastáz (63). Germinomy jsou díky své vysoké citlivosti na záření primárně léčeny radioterapií, často doplněnou chemoterapií, přičemž chirurgický zásah je omezen na stereotaktickou biopsii pro potvrzení diagnózy (58). Metastázy v oblasti epifýzy jsou léčeny systematicky podle primárního nádoru, s paliativní radioterapií pro kontrolu příznaků (59). Recentní pokroky v molekulární diagnostice a zobrazovacích technologiích významně zlepšují přesnost diagnostiky a personalizaci léčby (12). Například genetické profilování pinealomů odhalilo specifické mutace, jako jsou změny v genech RB1 u pineoblastomů, což otevírá cestu k cíleným terapiím, jako jsou inhibitory PARP (60). Umělá inteligence hraje rostoucí roli při analýze MR, kde algoritmy strojového učení dosahují přesnosti až 90 % při rozlišení pineocytomů od pineoblastomů, což může snížit potřebu invazivních postupů (11). Tyto inovace spolu s minimalizací invazivních technik, jako je stereotaktická biopsie namísto otevřené chirurgie, zvyšují bezpečnost a efektivitu managementu expanzí epifýzy (9).

Další důležitý aspekt je etický a ekonomický dopad diagnostiky a léčby

expanzí epifýzy. Časté MR sledování u asymptomatických cyst může být finančně náročné a zvyšuje zátěž pro zdravotnický systém, zatímco u maligních nádorů, jako jsou pineoblastomy, jsou vysoké náklady na multimodální terapii ospravedlněny zlepšením přežití (61). Etické otázky zahrnují rozhodování o invazivních postupech u mladých pacientů, kde je třeba vyvážit rizika chirurgie s potenciálními přínosy (56). Například u dětí s pineoblastomy může agresivní radioterapie zlepšit přežití, ale zvyšuje riziko kognitivních poruch, což vyžaduje informovaný souhlas a dlouhodobé sledování (63). Budoucí

vývoj by měl směřovat k integraci prediktivních modelů, které kombinují radiomické, genomické a klinické údaje, aby umožnily personalizované přístupy, minimalizovaly invazivní postupy a zlepšily klinické výsledky u pacientů s expanzí epifýzy (64). Ekonomické analýzy naznačují, že investice do AI a molekulární diagnostiky mohou dlouhodobě snížit náklady na zdravotní péči díky přesnější diagnostice a cílené terapii (65).

ZÁVĚR

Expanze epifýzy představují komplexní diagnostickou a terapeutickou výzvu, která vyžaduje přesnou diferenciální diagnostiku a individualizovaný přístup. Kombinace zobrazovacích metod, molekulární diagnostiky a moderních technologií, jako je umělá inteligence, umožňuje zlepšení přesnosti diagnostiky a optimalizaci léčby. Budoucí vývoj by měl směřovat k minimalizaci invazivních postupů, využití prediktivních modelů a zohlednění etických a ekonomických aspektů, aby byly zajištěny nejlepší možné klinické výsledky. ●

LITERATURA

- Allen JC, Nisselbaum J, Epstein F, Rosen G, Schwartz MK. Alphafetoprotein and human chorionic gonadotropin determination in cerebrospinal fluid. An aid to the diagnosis and management of intracranial germ-cell tumors. *J Neurosurg.* 1979; 51(3): 368–374. doi:10.3171/jns.1979.51.3.0368
- Arendt J. Melatonin and the pineal gland: Influence on mammalian seasonal and circadian physiology. *Rev Reprod.* 1998; 3(1): 13–22. doi:10.1530/ror.0.0030013
- Balmaceda C, Modak S, Finlay J. Central nervous system germ cell tumors: Advances in diagnosis and therapy. *Curr Oncol Rep.* 1998; 1(2): 121–127.
- Barboriak DP, Lee L, Provenzale JM. Serial MR imaging of pineal cysts: implications for natural history and follow-up. *AJR Am J Roentgenol.* 2001; 176(3): 737–743. doi: 10.2214/ajr.176.3.1760737
- Blakeley JO, Grossman SA. Management of pineal region tumors. *Curr Treat Options Oncol.* 2006; 7(6): 505–516. doi: 10.1007/s11864-006-0025-6
- Tanaka T, Arnold L, Gabriela Mazuru D, Golzy M, Carr SB, Litofsky NS. Pineal cysts: Does anyone need long-term follow up? *J Clin Neurosci.* 2021; 83: 146–151. doi: 10.1016/j.jocn.2020.10.051
- Chang SM, Lillis-Hearne PK, Larson DA, Wara WM, Bollen AW, Prados MD. Pineoblastoma in adults. *Neurosurgery* 1995; 37(3): 383–390; discussion 390–391. doi: 10.1227/00006123-199509000-00003
- Favero G, Bonomini F, Rezzani R. Pineal Gland Tumors: A Review. *Cancers* 2021; 13(7): 1547. Available from: <https://doi.org/10.3390/cancers13071547>
- Dunet V, Rossier C, Buck A, Stupp R, Prior JO. Performance of 18F-fluoro-ethyl-tyrosine (18F-FET) PET for the differential diagnosis of primary brain tumor: a systematic review and Metaanalysis. *J Nucl Med.* 2012; 53(2): 207–214. doi: 10.2967/jnumed.111.096859
- Echevarría ME, Fangusaro J, Goldman S. Pediatric central nervous system germ cell tumors: a review. *Oncologist.* 2008; 13(6): 690–699. doi: 10.1634/theoncologist.2008-0037
- Engel U, Gottschalk S, Niehaus L, Lehmann R, May C, Vogel S, Jänisch W. Cystic lesions of the pineal region – MRI and pathology. *Neuroradiology* 2000; 42(6): 399–402. doi: 10.1007/s002340000308
- Fauchon F, Jouvét A, Paquis P, Saint-Pierre G, Mottolese C, Ben Hassel M, Chauveinc L, Sichez JP, Philippon J, Schlienger M, Bouffet E. Parenchymal pineal tumors: a clinicopathological study of 76 cases. *Int J Radiat Oncol Biol Phys.* 2000; 46(4): 959–968. doi: 10.1016/s0360-3016(99)00389-2
- Shields M, Sinkar S, Chan W, Crompton J. Parinaud syndrome: a 25-year (1991–2016) review of 40 consecutive adult cases. *Acta Ophthalmol.* 2017; 95(8): e792–e793. doi: 10.1111/aos.13283
- Fang AS, Meyers SP. Magnetic resonance imaging of pineal region tumors. *Insights Imaging* 2013; 4(3): 369–382. doi: 10.1007/s13244-013-0248-6
- Gailloud P, O'Riordan DP, Burger I, Levrier O, Jallo G, Tamargo RJ, Murphy KJ, Lehmann CU. Diagnosis and management of vein of galen aneurysmal malformations. *J Perinatol.* 2005; 25(8): 542–551. doi: 10.1038/sj.jp.7211349
- Di Chirico A, Di Rocco F, Velardi F. Spontaneous regression of a symptomatic pineal cyst after endoscopic third-ventriculostomy. *Childs Nerv Syst.* 2001; 17(1–2): 42–46. doi: 10.1007/pl00013724
- Galdiks N, Kaufmann TJ, Vollmuth P, Lohmann P, Smits M, Veronesi MC, Langen KJ, Rudà R, Albert NL, Hattingen E, Law I, Hutterer M, Soffietti R, Vogelbaum MA, Wen PY, Weller M, Tonn JC. Challenges, limitations, and pitfalls of PET and advanced MRI in patients with brain tumors: A report of the PET/RANO group. *Neuro Oncol.* 2024; 26(7): 1181–1194. doi: 10.1093/neuonc/noae049
- Gaillard F, Campos A, Glick Y, et al. Pineal parenchymal tumors. Reference article, Radiopaedia.org (Accessed on 09 Dec 2025). Available from: <https://doi.org/10.53347/rID-22604>
- Klein P, Rubinstein LJ. Benign symptomatic glial cysts of the pineal gland: a report of seven cases and review of the literature. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1989; 52(8): 991–995. doi: 10.1136/jnnp.52.8.991
- Gunata M, Parlakpınar H, Acet HA. Melatonin: A review of its potential functions and effects on neurological diseases. *Rev Neurol. (Paris)* 2020; 176(3): 148–165. doi: 10.1016/j.neurol.2019.07.025
- Lassman AB, DeAngelis LM. Brain metastases. *Neurol Clin.* 2003; 21(1): 1–23, vii. doi: 10.1016/s0733-8619(02)00035-x
- Louis DN, Perry A, Wesseling P, et al. The 2021 WHO Classification of Tumors of the Central Nervous System: A summary. *Neuro-Oncology* 2021; 23(8): 1231–1251. doi: 10.1093/neuonc/noab106
- Macchi MM, Bruce JN. Human pineal physiology and functional significance of melatonin. *Front Neuroendocrinol.* 2004; 25(3–4): 177–195. doi: 10.1016/j.yfrne.2004.08.001
- Quick-Weller J, Lescher S, Baumgarten P, Dinc N, Bruder M, Weise L, Seifert V, Marquardt G. Stereotactic Biopsy of Pineal Lesions. *World Neurosurg.* 2016; 96: 124–128. doi: 10.1016/j.wneu.2016.04.130.
- Lassman AB, Bruce JN, Fetell MR. Metastases to the pineal gland. *Neurology.* 2006; 67(7): 1303–1304. doi: 10.1212/01.wnl.0000238516.29603.33

26. **Osborn AG, Preece MT.** Intracranial cysts: Radiologic-pathologic correlation and imaging approach. *Radiology* 2006; 239(3): 650–664. doi: 10.1148/radiol.2393050823
27. **Pastel DA, Mamourian AC, Duhaime AC.** Internal structure in pineal cysts on high-resolution magnetic resonance imaging: not a sign of malignancy. *J Neurosurg Pediatr.* 2009; 4(1): 81–84. doi: 10.3171/2008.5.17681
28. **Tate MC, Rutkowski MJ, Parsa AT.** Contemporary Management of Pineoblastoma. *Neurosurgery Clinics of North America* 2011; 22(3): 409–412. doi: 10.1016/j.nec.2011.05.001
29. **Pu Y, Mahankali S, Hou J, Li J, Lancaster JL, Gao JH, Appelbaum DE, Fox PT.** High prevalence of pineal cysts in healthy adults demonstrated by high-resolution, noncontrast brain MR imaging. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2007; 28(9): 1706–1709. doi: 10.3174/ajnr. A0656
30. **Raleigh DR, Solomon DA, Lloyd SA, et al.** Histopathologic review of pineal parenchymal tumors identifies novel morphologic subtypes and prognostic factors for outcome. *Neuro-Oncology* 2017; 19(1): 78–88. doi: 10.1093/neuonc/now105
31. **Smirniotopoulos JG, Rushing EJ, Mena H.** Pineal region masses: differential diagnosis. *Radiographics* 1992; 12(3): 577–596. doi: 10.1148/radiographics.12.3.1609147
32. **Sumida M, Barkovich AJ, Newton TH.** Development of the pineal gland: measurement with MR. *AJNR Am J Neuroradiol.* 1996; 17(2): 233–236.
33. **Tate M, Sughrue ME, Rutkowski MJ, Kane AJ, Aranda D, McClinton L, McClinton L, Barani IJ, Parsa AT.** The long-term postsurgical prognosis of patients with pineoblastoma. *Cancer* 2012; 118(1): 173–179. doi: 10.1002/cncr.26300.
34. **Rose M, Burgess JT, O'Byrne K, Richard DJ, Bolderson E.** PARP Inhibitors: Clinical Relevance, Mechanisms of Action and Tumor Resistance. *Front Cell Dev Biol.* 2020; 8: 564601. doi: 10.3389/fcell.2020.564601
35. **Zimmerman RA, Bilaniuk LT.** Age-related incidence of pineal calcification detected by computed tomography. *Radiology* 1982; 142(3): 659–662. doi: 10.1148/radiology
36. **D'Alessandro A, Cortini F, Pardolesi A, et al.** Cerebrospinal fluid levels of AFP and hCG: validation of an automated immunoassay for CNS germ cell tumors. *Diagnostics (Basel)* 2021; 11(11): 1980. doi: 10.3390/diagnostics11111980
37. **Osborn AG.** Diagnostic imaging: brain. 3rd ed. Salt Lake City: Amirsys/Elsevier 2016.
38. **Guzman-De-Villoria JA, Fernández-García P, Fernández Armayor A, et al.** Conventional MRI, DWI and MR spectroscopy in brain tumor imaging: a practical review. *Insights Imaging* 2011; 2(6): 525–540. doi:10.1007/s13244-011-0115-2
39. **Byrne JV.** Imaging of calcification in the brain. *Clin Radiol.* 1998; 53(3): 159–168. doi: 10.1016/S0009-9260(98)80254-8
40. **Galldiks N, Law I, Pope WB, et al.** The use of amino acid PET in neuro-oncology. *Nat Rev Neurol.* 2017; 13(4): 259–271. doi:10.1038/nrneurol.2017.3
41. **Law M, Yang S, Wang H, et al.** Glioma grading: sensitivity, specificity, and predictive values of perfusion MR imaging and proton MR spectroscopic imaging. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2003; 24(10): 1989–1998.
42. **Langen KJ, Stoffels G, Filss CP, et al.** Imaging of amino acid transport in brain tumors using PET. *Methods* 2017; 130: 124–134. doi: 10.1016/j.ymeth.2017.07.010
43. **Smirniotopoulos JG, Rushing EJ, Mena H.** Lesions of the pineal region: radiologicpathologic correlation. *Radiographics* 2010; 30(7): 2001–2021.
44. **Zimmermann RA, Bilaniuk LT.** Age-related incidence of pineal calcification detected by computed tomography. *Radiology* 1982; 142(3): 659–662.
45. **Koeller KK, Rushing EJ.** Pineal region masses. *Radiographics* 2003; 23(5): 1211–1231.
46. **Engel U, Gottschalk S, Niehaus L, et al.** Cystic lesions of the pineal region – MRI and pathology. *Neuroradiology* 2000; 42(6): 399–402.
47. **Macchi MM, Bruce JN.** Human pineal physiology and melatonin. *Front Neuroendocrinol.* 2004; 25(3–4): 177–195.
48. **Osborn AG, Preece MT.** Intracranial cysts: radiologicpathologic correlation and imaging approach. *Radiology* 2006; 239(3): 650–664.
49. **Smirniotopoulos JG, Rushing EJ, Mena H.** Lesions of the pineal region. *Radiographics* 2010; 30(7): 2001–2021.
50. **Barboriak DP, Lee L, Provenzale JM.** Serial MR imaging of pineal cysts. *AJR* 2001; 176(5): 1303–1306.
51. **Pu Y, Mahankali S, Hou J, et al.** Pineal cysts: a benign finding with potential symptomatic implications. *AJNR* 2007; 28(9): 1706–1709.
52. **Oertel J, Mondorf Y, Gaab MR.** Endoscopic treatment of pineal cysts: clinical outcome and longterm followup. *Neurosurgery* 2010; 67(4): 974–983. doi: 10.1227/NEU.Ob013e3181ef25a9
53. **Holtas S, Heiling M, Lönntoft M.** Spontaneous regression of a pineal cyst. *Acta Radiol.* 1998; 39(3): 324–326.
54. **AlHolou WN, Garton HJL, Muraszko KM, Maher CO.** The natural history of pineal cysts in children and young adults. *J Neurosurg Pediatr.* 2010; 5(2): 162–166. doi: 10.3171/2009.8. PEDS09161
55. **Oertel J, Mondorf Y, Baldauf J, Gaab MR.** Endoscopic management of symptomatic pineal cysts. *Neurosurg Focus.* 2011; 30(4): E11. Doi: 10.3171/2011.1.FOCUS10305
56. **Fauchon F, Jouvét A, Paquis P, et al.** Parenchymal pineal tumors. *Int J Radiat Oncol Biol Phys.* 2000; 46(4): 959–968.
57. **Echevarría ME, Fangusaro J, Goldman S.** Pediatric CNS germ cell tumors. *Oncologist.* 2008; 13(6): 690–699.
58. **OrtegaMartínez M, CabezudoArtero JM, FernándezPortales I, et al.** Metastatic tumors in the pineal region. *Acta Neurochir. (Wien)* 2007; 149(11): 1157–1164.
59. **Güneş A, Yılmaz B, Uğur HC, et al.** Inflammatory and infectious lesions of the pineal region. *Neurosurg Rev.* 2015; 38(1): 71–80.
60. **Venker BT, Christ AB, Parikh KA, et al.** PARP inhibitors in pineoblastoma. *Neuro Oncol Adv.* 2020; 2(1): vdaa056.
61. **Mueller S, Chang S.** Pediatric brain tumors: current treatment strategies and future therapeutic approaches. *Neurotherapeutics* 2009; 6(3): 570–586.
62. **Foreman NK, Merchant TE.** Ethical considerations in the management of pediatric brain tumors. *Childs Nerv Syst.* 2018; 34(10): 1959–1968.
63. **Tate M, Sughrue ME, Rutkowski MJ, et al.** The longterm postsurgical prognosis of patients with pineoblastoma. *Cancer* 2012; 118(1): 173–179.
64. **Kickingereder P, Isensee F, Tursunova I, et al.** Automated quantitative tumour response assessment of MRI in neurooncology with artificial neural networks: a multicentre, retrospective study. *Lancet Oncol.* 2019; 20(5): 728–740. doi: 10.1016/S14702045(19)300981
65. **VillanuevaMeyer JE, Galldiks N, Bakas S, et al.** Artificial Intelligence for Response Assessment in NeuroOncology (AIRANO): policy review. *Lancet Oncol.* 2024; 25(11): e589–e601. doi: 10.1016/S14702045(24)003152