

Hereditární renální nádorové syndromy

Hereditary renal cell carcinoma syndromes

Jiří Kolář¹, Tomáš Pitra¹, Kristýna Pivovarčíková², Radka Jaklová³, Tomáš Zavoral³,
Ivan Trávníček¹, Hana Sedláčková¹, Kristýna Procházková⁴, Tomáš Vaněček²,
Ondřej Hes², Milan Hora¹

¹Urologická klinika LF UK a FN Plzeň

²Šiklův ústav patologie LF UK a FN Plzeň

³Ústav lékařské genetiky LF UK a FN Plzeň

⁴Chirurgická klinika LF UK a FN Plzeň

Došlo: 3. 11. 2019

Přijato: 24. 1. 2020

Kontaktní adresa:

MUDr. Jiří Kolář

Urologická klinika

LF UK a FN Plzeň

Edvarda Beneše 13, 305 99 Plzeň

e-mail: kolarj@fnplzen.cz

Střet zájmů: Žádný.

Prohlášení o podpoře: Zpracování tohoto sdělení bylo podpořeno programem rozvoje vědních oborů Univerzity Karlovy (Projekt Q39) a MZ ČR – RVO (Fakultní nemocnice Plzeň – FNPI, 00669806).

Hlavní stanovisko práce: Přehledový článek zabývající se problematikou hereditárních renálních nádorových syndromů, jejich základní charakteristikou, manifestací, diagnostikou, léčbou a dispenzariací, se zaměřením na renální karcinom.

Major statement: Review dealing with hereditary renal cell carcinoma syndromes, their basic characteristics, presentation, diagnosis, treatment and surveillance focusing on renal cell carcinoma.

SOUHRN

Kolář J, Pitra T, Pivovarčíková K, Jaklová R, Zavoral T, Trávníček I, Sedláčková H, Procházková K, Vaněček T, Hes O, Hora M. Hereditární renální nádorové syndromy.

V posledních letech dochází ke zvyšování počtu definovaných hereditárních nádorových syndromů, z nichž některé jsou spojeny s predispozicí k rozvoji renálního karcinomu. Na hereditární renální nádorový syndrom je třeba pomyslet u mladých jedinců s renálním karcinomem, u pacientů s pozitivní rodinnou anamnézou nádorů ledvin, dále u renálních lézí bilaterálních a multifokálních a při výskytu extrarenálních symptomů charakteristických pro některý ze syndromů. Mezi nejčastější hereditární nádorové syndromy asociované s renálním karcinomem patří syndrom von Hippel-Lindau, Birt-Hogg-Dubé syndrom, hereditární papilární renální karcinom, hereditární leiomyomatóza a renální karcinom, sukcinátdehydrogenáza deficientní renální karcinom, komplex tuberózní sklerózy a Cowdenův syndrom. V souvislosti s hereditárním renálním karcinomem jsou popsány mutace v tumor supresorových genech (*VHL*, *BAP1*, *PTEN*, *TSC1*, *TSC2*) i v protoonkogenech (*MET*). V rámci jednotlivých syndromů se setkáváme s rozdíly ve stupni penetrance onemocnění, v histologii jednotlivých typů renálního karcinomu, v jeho