

agresivitě a metastatickém potenciálu, a tedy i v následné léčbě a dispenzarizaci.

## KLÍČOVÁ SLOVA

Genetika, hereditární syndrom, renální karcinom, surveillance, zárodečná mutace.

## SUMMARY

Kolář J, Pitra T, Pivovarčíková K, Jaklová R, Zavoral T, Trávníček I, Sedláčková H, Procházková K, Vaněček T, Hes O, Hora M. Hereditary renal cell carcinoma syndromes.

In recent years, there has been an increase in the number of defined hereditary syndromes, some of which may predispose to kidney cancer. Hereditary renal cell carcinoma syndromes are often suggested by early age of onset, family history of kidney cancer, multifocal or bilateral lesions and the presence of other extrarenal lesions typical for the respective syndrome. The most common encountered syndromes are von Hippel Lindau, Birt-Hogg-Dubé, hereditary papillary renal cell carcinoma, hereditary leiomyomatosis and renal cell carcinoma, succinate dehydrogenase deficient renal cell carcinoma, tuberous sclerosis complex and Cowden syndrome. Related to hereditary renal cancer syndromes, germline mutations in tumor suppressor genes (*VHL*, *BAP1*, *PTEN*, *TSC1*, *TSC2*) and protooncogenes (*MET*) are described. Different histological subtypes are found among hereditary kidney cancer syndromes. The degree of kidney cancer penetrance, tumor aggressiveness, metastatic potential widely vary and the treatment and surveillance of kidney cancer is different among hereditary syndromes.

## KEY WORDS

Genetics, germline mutation, hereditary syndrome, renal cell carcinoma, surveillance.

.....

## ÚVOD

Většina renálních karcinomů (RCC – Renal Cell Carcinoma) vzniká sporadicky, hereditární nádory



**Obr. 1.** CT, transverzální řez. Muž, 37 let, VHL syndrom. 18mm tumor předního rtu solitární ledviny. V roce 2006 provedena laparoskopicky asistovaná radiofrekvenční ablace. Před tím opakované výkony na ledvinách pro ccRCC (transperitoneální nefrektomie vlevo, 2x resekce pravé ledviny, exstirpace metastázy ccRCC z levého retroperitonea). Stav po inguinální orchiektomii vlevo pro papilární cystadenom nadvarlete a stav po exstirpaci hemangioblastomu mozečku

**Fig. 1.** CT scan, transverse plane. Thirty-seven year old male with a VHL syndrome. 18mm tumor in the ventral portion of the solitary kidney. The laparoscopy-assisted radiofrequency ablation was performed in 2006. Before that, multiple kidney surgeries were done because of the ccRCC (left transperitoneal nephrectomy, 2x partial nephrectomy of the right kidney, extirpation of the metastasis of the ccRCC from left retroperitoneum). Status post left inguinal orchiectomy (papillary cystadenoma of the epididymis). Status post extirpation of the hemangioblastoma of the cerebellum

ledvin tvoří dle literatury 3–8 % všech renálních tumorů (1, 2). V rámci výzkumného programu „the Cancer Genome Atlas (TCGA)“, v němž byly analyzovány mimo jiné i zárodečné mutace u RCC, byla u 6 % případů světlobuněčného renálního karcinomu z celkového počtu 387 prokázána zárodečná patogenní mutace; u papilárního renálního karcinomu byla zárodečná patogenní varianta prokázána v 9 % a u chromofóbního renálního karcinomu pak v 6 % (3). V posledních letech dochází ke zvyšování počtu popsanych hereditárních syndromů, z nichž některé jsou spojeny s predispozicí k RCC. V roce 2016 byly do WHO klasifikace nádorů ledvin zařazeny podjednotky asociované s genetickými syndromy – sukcinátdehydrogenáza (SDH)-deficientní