

RCC a renální karcinom asociovaný se syndromem hereditární leiomyomatózy.

Incidence renálního karcinomu, podobně jako u ostatních malignit, stoupá s věkem.

**Tab. 1.** Přehled hlavních hereditárních renálních nádorových syndromů

**Tab. 1.** Overview of major hereditary renal cell cancer syndromes

Syndrom	Gen	Riziko RCC	Histologické typy RCC	Extrarenální projevy
Von Hippel Lindau	VHL	70 %	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ ccRCC</li> <li>■ ccPap RCC</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Hemangioblastom CNS a retiny</li> <li>■ Feochromocytom, paragangliom</li> <li>■ Neuroendokrinní tumor pankreatu</li> <li>■ Nádor endolymfatického vaku</li> <li>■ Cysty (játra, slezina, pankreas, ledviny)</li> <li>■ Cystadenom nadvarlete</li> </ul>
Tuberózní skleróza	TSC1 TSC2	2–4 %	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ angiomyolipom</li> <li>■ onkocytom</li> <li>■ chRCC</li> <li>■ ccRCC</li> <li>■ RCC s hladkosvalovým stromatem</li> <li>■ eosiofilní, solidní a cystický RCC</li> </ul>	Viz tab. 2. – klinická kritéria pro diagnózu TSC
Hereditární leiomyomatóza a renální karcinom	FH	10–30 %	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ HLRCC asociovaný RCC</li> <li>■ pRCC typ 2</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Kožní a děložní leiomyom</li> <li>■ Leiomyosarkom</li> </ul>
Hereditární papilární renální karcinom	MET	Vysoké	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ pRCC typ 1</li> </ul>	Nejsou popisovány
Birt-Hogg-Dubé syndrom	FLCN	25 %	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ onkocytom</li> <li>■ chRCC</li> <li>■ ccRCC</li> <li>■ pRCC</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Kožní fibrofolikulomy</li> <li>■ Plicní cysty</li> <li>■ Spontánní pneumotorax</li> <li>■ Kolorektální tumory</li> </ul>
SDHx asociované syndromy (hereditární syndrom feochromocytom – paragangliom)	SDHA SDHB SDHC SDHD SDHAF2	10–15 % (SDHB)	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ SDH-deficientní renální karcinom</li> <li>■ onkocytom</li> <li>■ ccRCC</li> <li>■ chRCC</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Feochromocytom</li> <li>■ Paragangliom</li> <li>■ Gastrointestinální stromální tumor</li> <li>■ Nádory hypofýzy</li> <li>■ Papilární karcinom štítné žlázy</li> </ul>
Cowdenův syndrom	PTEN	5–35 %	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ pRCC</li> <li>■ chRCC</li> <li>■ ccRCC</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Nádory štítné žlázy</li> <li>■ Nádory prsu</li> <li>■ Nádory endometria</li> <li>■ Kožní léze</li> </ul>
BAP 1 hereditární nádorový syndrom a RCC	BAP 1	10 %	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ ccRCC</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Kožní a uveální melanom</li> <li>■ Mesoteliom</li> </ul>
RCC asociovaný se syndromem „Hyperparathyroidism jaw tumor“	HPRT2/CDC73	–	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ MEST</li> <li>■ pRCC</li> <li>■ ccRCC</li> <li>■ Wilmsův tumor</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Adenom/karcinom příštítných tělísek</li> <li>■ Fibrooseózní léze maxilly a mandibuly</li> <li>■ Renální cysty a hamartomy</li> <li>■ Děložní tumory</li> </ul>
Konstituční translokace chromozomu 3	Chrom. 3	Zvýšené (až 70 %)	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ ccRCC</li> </ul>	
MITF predispozice k familiárnímu RCC	MITF	–	–	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Melanom</li> </ul>