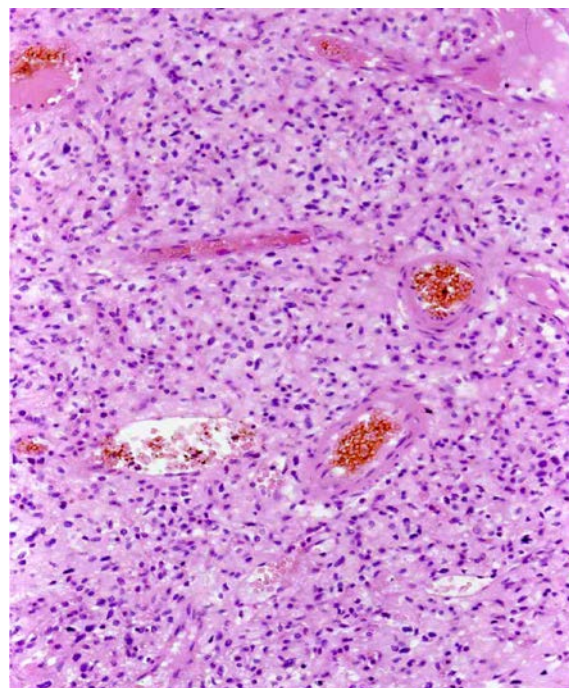


Obr. 4. Papilární cystadenom nadvarlete u pacienta s VHL. Barveno HE. Zvětšeno 400×

Fig. 4. Papillary cystadenoma of the epididymis. Patient with a VHL syndrome. H&E. Viewed at 400× magnification

Medián věku stanovení diagnózy RCC je 64 let, naproti tomu u hereditárních nádorových syndromů je téměř o dvě a půl dekády nižší (4). Mezi nejčastější dědičné nádorové syndromy asociované s renálním karcinomem patří syndrom von Hippel-Lindau (VHL), hereditární papilární renální karcinom (HPRCC), hereditární leiomyomatóza a renální karcinom (HLRCC), syndrom Birt-Hogg-Dubé (BHD), SDH asociovaný renální karcinom, komplex tuberózní sklerózy (TSC) a Cowdenův syndrom.

Diagnostika a následná léčba renálního karcinomu v rámci dědičného syndromu se liší od onemocnění sporadického. Důležité je v první řadě na možnost hereditárního syndromu vůbec pomyslet, což má pak vliv nejen na prognózu pacienta, ale i na včasný záchyt onemocnění u členů rodiny, kteří mohou být onemocněním také postiženi.



Obr. 5. Světlobuněčný renální karcinom u pacienta s VHL syndromem. Barveno HE. Zvětšeno 400×

Fig. 5. Clear cell renal cell carcinoma, patient with a VHL syndrome. H&E. Viewed at 400× magnification

Familiární renální karcinom je zpravidla dědičný autosomálně dominantně (někdy s neúplnou penetrací), nicméně jedinci s mutací predisponujícího genu nemusí nutně mít rodinnou anamnézu RCC (mutace může u probanda vzniknout de novo nebo se u rodičů neprojeví pro neúplnou penetranci). Na hereditární renální karcinom je třeba myslet, zejména pokud se jedná o RCC u pacientů mladých (≤ 46 let), pokud jsou renální léze bilaterální či multifokální nebo pokud se u pacienta vyskytují extrarenální symptomy charakteristické pro jednotlivé syndromy (například cerebelární hemangiblastomy u VHL, kožní angiofibromy u tuberózní sklerózy, plicní cysty u BHD či kožní a děložní leiomyomy u HLRCC). U této skupiny pacientů bychom měli doplnit genetické vyšetření, k jehož indikaci mohou přispět i specifické histopatologické znaky či výsledky imunohistochemického vyšetření (5). Stupeň penetrance renálního karcinomu se liší mezi jednotlivými syndromy, stejně jako agresivita tumoru, jeho léčba a následná dispenzarizace.

Genetické vyšetření, k němuž se nejčastěji využívají lymfocyty z periferní krve, spočívá v průkazu zárodečné mutace. Po izolaci DNA probíhá vyšetření nádorového panelu s využitím metod masivně pa-