

do 30 let. Je spojen se zvýšeným rizikem benigních a maligních tumorů štítné žlázy, prsu a endometria. Riziko renální karcinomu u nemocných s Cowdenovým syndromem je až třicetinásobně vyšší než u běžné populace (60). Histologicky se nejčastěji vyskytuje papilární a chromofóbní RCC (44). Stran dispenzarizace renálních lézí se doporučuje provést USG břicha jednou ročně se začátkem v 25 letech.

BAP 1 HEREDITÁRNÍ NÁDOROVÝ SYNDROM A FAMILIÁRNÍ RCC

Jedná se o nedávno popsany nádorový syndrom, jehož příčinou je zárodečná mutace tumor supresorového genu *BAP1* (BRCA associated protein 1) (24). Jedinci se zárodečnou mutací *BAP1* genu mají zvýšené riziko kožního a uveálního melanomu, mesoteliomu a renálního karcinomu s agresivním chováním. Histologicky nacházíme nejčastěji světlobuněčný renální karcinom (61, 62). Vzhledem k nedostatku dat zatím není definován protokol surveillance u nosičů *BAP1* mutace, ale podobně jako u ostatních hereditárních nádorových syndromů bychom se měli vyvarovat opakované radiační zátěži, a tudíž by MRI mělo být preferováno před CT vyšetřením (24, 50).

RCC ASOCIOVANÝ SE SYNDROMEM „HYPERPARATHYROIDISM JAW TUMOR“ (HPT-JT)

Příčinou tohoto velmi vzácného syndromu je zárodečná mutace tumor supresorového genu *HRPT2/CDC73* kódující protein parafibromin. U tohoto syndromu je zvýšené riziko sekrečně aktivních adenomů nebo karcinomů příštítných tělísek (způsobující primární hyperparatyroidismus), fibroseózních lézí maxilly a mandibuly, renálních cyst a renálních neoplazií. Histologicky se nejčastěji vyskytuje smíšený epiteliální a stromální tumor (MEST), byl popsán i papilární renální karcinom a Wilmsův tumor (44, 63).

OSTATNÍ VZÁCNÉ HEREDITÁRNÍ SYNDROMY

Mezi další vzácné hereditární syndromy asociované s RCC můžeme zařadit **familiární papilární karcinom štítné žlázy** se zvýšeným rizikem papilárního RCC a renálních onkocytomů. Dále může být vzácnou příčinou familiárního RCC **konstituční translokace chromozomu 3**, kdy nacházíme multifokální, často bilaterální světlobuněčné karcinomy ledvin nerozeznatelné od sporadického světlobuněčného RCC; průměrný věk výskytu RCC je vyšší než u VHL. Z formálního hlediska můžeme mezi hereditární syndromy zařadit i **medulární renální karcinom**, protože je spojen s hereditární hemoglobinopatií – srpkovitou anémií. Vyskytuje se u černochů, nejčastěji ve 2. a 3. dekádě života. Nádor je vysoce agresivní, většinou pokročilý v době diagnózy, prognóza je extrémně špatná, nemocní většinou umírají v průběhu několika měsíců od stanovení diagnózy (24). **MiTF (Microphthalmia-associated Transcription Factor) predispozice k familiárnímu RCC** je syndrom způsobený zárodečnou mutací genu *MITF* a je spojován s více než pětinasobně vyšším rizikem vzniku kožního melanomu a RCC (64).

Tento článek se podrobně nezabývá familiárními pediatrickými renálními nádorovými syndromy, ačkoliv některé renální léze vyskytující se v rámci výše zmíněných syndromů se mohou manifestovat ve velmi mladém věku. Mezi familiární pediatrické renální nádorové syndromy můžeme zařadit familiární nefroblastom, WAGR syndrom (Wilmsův tumor, aniridie, urogenitální malformace, mentální retardace), Denys-Drashův syndrom (Wilmsův tumor, mesangiální skleróza, pseudohermafroditismus) a Beckwith Wiedemannův syndrom (Wilmsův tumor, hemihypertrofie, makroglosie, omfalokéla, visceromegalie) (24).

ZÁVĚR

Hereditární nádorové syndromy asociované s RCC jsou způsobeny různými genetickými alteracemi a zahrnují široké spektrum klinických