

projevů, rozdílnou incidenci i typ RCC. Dědičné nádory ledvin tvoří dle literatury asi 5 % všech případů renálních karcinomů. Na našem pracovišti se ovšem incidence hereditárních případů pohybuje pouze kolem 1 %. Je to pravděpodobně dáno jejich poddiagnostikováním – klinik ne vždy na možnost dědičného případu myslí a potřebné genetické vyšetření není doplněno. Je proto nutná zvýšená erudice v této oblasti. Na možnost hereditárního renálního karcinomu by se mělo myslet u mladých jedinců s RCC (≤ 46 let), u pacientů s bilaterálními či multifokálními renálními lézemi, dále při pozitivní rodinné anamnéze stran RCC a při současném výskytu extrarenálních manifestacích charakteristických pro jednotlivé syndromy. U této skupiny pacientů bychom měli doplnit genetické vyšetření, k jehož indikaci mohou přispět i specifické histopatologické znaky či výsledky imunohistochemického vyšetření. S rozvojem vyšetřovacích metod a zejména s pokrokem v oblasti genetiky, včetně využívání metod sekvenování nové generace při genetickém vyšetření, dochází v posledních letech k nárůstu počtu definovaných hereditárních renálních syndromů. Surveillance u jedinců s rizikem dědičného RCC má za cíl včasný záchyt tumorů a s tím související snížení morbidity a mortality. Podrobnější poznání genetického pozadí hereditárních renálních karcinomů má potenciál nejen k jejich včasné diagnostice a popsání specifických léčebných a dispenzárních postupů, ale může vést i k objevení nových terapeutických cílů u karcinomu sporadického.

LITERATURA

1. Haas NB, Nathanson KL. Hereditary kidney cancer syndromes. *Adv Chronic Kidney Dis*. 2014; 21(1): 81–90.
2. Leung C, Pan S, Shuch B. Management of renal cell carcinoma in young patients and patients with hereditary syndromes. *Curr Opin Urol*. 2016; 26(5): 396–404.
3. Huang KL, Mashl RJ, Wu Y, et al. Pathogenic Germline Variants in 10,389 Adult Cancers. *Cell*. 2018; 173(2): 355–70.e14.
4. Shuch B, Vourganti S, Ricketts CJ, et al. Defining early-onset kidney cancer: implications for germline and somatic mutation testing and clinical management. *J Clin Oncol*. 2014; 32(5): 431–437.
5. Menko FH, Maher ER. Diagnosis and Management of Hereditary Renal Cell Cancer. *Recent Results Cancer Res*. 2016; 205: 85–104.
6. Gossage L, Eisen T, Maher ER. VHL, the story of a tumour suppressor gene. *Nat Rev Cancer* 2015; 15(1): 55–64.

SEZNAM ZKRATEK

- AD – autosomálně dominantní
- BHD – syndrom Birt-Hogg-Dubé
- CCPAP RCC – světlobuněčný papilární renální karcinom
- CCRCC – světlobuněčný renální karcinom
- ESC RCC – eosinofilní, solidní a cystický renální karcinom
- FHRCC – fumarát hydratáza deficiční renální karcinom
- HIF – hypoxií indukovaný faktor
- HLRCC – hereditární leiomyomatóza a renální karcinom
- HPRCC – hereditární papilární renální karcinom
- CHRCC – chromofóbní renální karcinom
- LAM – lymfangiomyomatóza
- MEST – smíšený epiteliální a stromální tumor
- MITF – transkripční faktor asociovaný s mikroftalmií
- MTOR – Mammalian Target Of Rapamycin
- NET – neuroendokrinní tumor
- NGS – sekvenování nové generace
- PDGF – destičkový růstový faktor
- PRCC – papilární renální karcinom
- PTEN – Phosphatase and Tensin Homolog
- PVHL – protein VHL
- SDH – sukcinát dehydrogenáza
- TCGA – The Cancer Genome Atlas
- TGF – transformující růstový faktor
- TSC – komplex tuberózní sklerózy
- VHL – syndrom Von Hippel Lindau
- VEGF – vaskulární endoteliální růstový faktor