

## Přehledový článek

### Dědičné nádorové syndromy s možnou manifestací prenatálně

### Hereditary cancer syndromes with possible occurrence in the prenatal period

Pavína Plevová<sup>1,2</sup>, Dagmar Grečmalová<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Oddělení lékařské genetiky FN Ostrava

<sup>2</sup>Katedra biomedicínských studií, Ostravská univerzita v Ostravě

Korespondenční adresa: MUDr. Pavína Plevová, PhD., Oddělení lékařské genetiky FN Ostrava, tř. 17. listopadu 1790, 798 52 Ostrava 8, tel.: +420 597 373 273, e-mail: pavlina.plevova@fno.cz

Publikováno: 27. 1. 2015

Přijato: 15. 1. 2015

Akceptováno: 21. 1. 2015

Actual Gyn 2015, 7, 9

ISSN 1803-9588

© 2015, Aprofema s.r.o.

Článek lze stáhnout z [www.actualgyn.com](http://www.actualgyn.com)



Citujte tento článek jako: Plevová P, Grečmalová D. Dědičné nádorové syndromy s možnou manifestací prenatálně. Actual Gyn. 2015;7:9

Nádorová onemocnění u plodů jsou vzácná. Přibližně 5–10 % z nich vzniká na podkladě dědičné vloh. Prenatálně se vznikem nezhoubného nádoru nejčastěji manifestuje tuberózní skleróza (mutace genů *TSC1* a *TSC2*), a to kardiálními rhabdomyomy. Postnatální podávání everolimu představuje léčebnou možnost pro tyto pacienty. V populaci častá neurofibromatóza 1. typu (gen *NF1*) se může prenatálně projevovat vzácně plexiformním neurinomem nebo benigními nádory zužujícími aqueductus s rozvojem hydrocephalu. Prenatální diagnostika retinoblastomu na podkladě zárodečné mutace genu *RB1* pomocí ultrazvuku není prozatím příliš senzitivní, ale její citlivost je vyšší než pomocí magnetické rezonance. Hereditární neuroblastom může být způsoben mutacemi genů *PHOX2B* a zejména *ALK*. Syndrom konstituční insuficience systému chybného párování bází je alelický k Lynchovu syndromu (hereditárnímu nepolypóznímu kolorektálnímu karcinomu), na rozdíl od něhož jsou však mutovány obě alely příslušného genu, nejčastěji *PMS2*, vzácněji *MSH6*,

*MLH1*, *MSH2*. Může se projevit hematologickými malignitami a nádory CNS. Mutace genu *SMARCB1* predisponují k renálním nebo extrarenálním rhabdoidním tumorům a nádorům CNS. Vzhledem k vysoké malignitě těchto onemocnění se jedná vesměs o nově vzniklé mutace. V případě familiární nefroblastomatózy a Wilmsova tumoru jsou kandidátní příčinou duplikace genů *DDX1* a *MYCN*. Všechny uvedené syndromy jsou dědičné autozomálně dominantně, tj. s 50% rizikem přenosu na potomky. V případě tuberózní sklerózy a neurofibromatózy se jedná často o nové mutace, kdy rodiče nejeví známky onemocnění. U hereditárního neuroblastomu v důsledku mutací genu *ALK* je relativně častá neúplná penetrance, tj. ne každý, kdo mutaci nese, onemocní. Rozvoj nádorových onemocnění souvisí s narušením vývoje tkání a často se sdružuje s vrozenými vývojovými vadami. Jejich přítomnost zvyšuje riziko rozvoje nádorových onemocnění zejména postnatálně třikrát.