

Editorial

Předkládáme vám již třetí supplementum věnované hereditárním nádorovým onemocněním. První bylo sepsáno v roce 2006. V roce 2009 jsme vydali přehledné články o testování a preventivních opatřeních, která je potřeba dodržovat u nejčastějších nádorových syndromů, se kterými se setkáváme v ambulancích. Tyto návrhy preventivní péče byly schváleny jak výborem ČOS, tak recenzenty především z řad onkologů. Preventivní péče u nádorových syndromů není jednoduchou záležitostí, neboť se většinou jedná o multiorgánová rizika, která ohrožují na životě již mladé osoby. Proto je důležité pozitivně testovaným osobám nabídnout co nejlepší komplexní prevenci s využitím především magnetické rezonance, která by mohla zajistit časnější detekci nádorů s delším přežitím.

Genetické testování se neustále zlepšuje. Máme mnohem lepší vyšetřovací metody, které jsou citlivější pro záchyt patogenních mutací, a nalézáme příčinu dědičných syndromů u většího počtu testovaných. Známe také nové geny, které nám umožňují klasifikovat hereditární onemocnění. V novém supplementu bude uvedeno testování pro další typ dědičné polypózy, juvenilní polypózu (JP), která zůstávala dříve neobjasněna. Pomocí přesnější patologické klasifikace polypů a pomocí spektra nových genů, které je možné testovat u polypóz, bude zařazeno více nejasných obrazů do přesnější diagnózy s možností předvídat další specifická rizika. U nejasných případů je možné kombinovat testování APC genu s dalším testováním genu MYH, genů SMAD4 a BMPR1 pro juvenilní polypózu, genu PTEN pro Cowdenův syndrom, event. genu STK11 pro Peutz-Jeghersův syndrom.

V supplementu jsou uvedeny i další hereditární syndromy, které jsou sice vzácné, ale je vhodné o nich vědět a diagnostikovat je. Jedná se o Birt-Hogg-Dubé syndrom, hereditární rhabdoidní tumory a hereditární paragangliom a feochromocytom, syndrom hereditární leiomyomatózy a renálního karcinomu i syndrom konstitučního deficitu v MMR genech se závažnou predispozicí k nádorům v dětském věku.

Rozvoj nových diagnostických metod, především magnetické rezonance, umožňuje mnohem efektivnější prevenci u rizikových osob. Běžně se používá u všech nosiček mutace v genech BRCA1/2 nebo v jiných vysoce rizikových genech pro karcinom prsu. Nově uvádíme návrh preventivních opatření s použitím celotělové MR u Li-Fraumeni syndromu nebo u maligního paragangliomu, kde je časná diagnostika nádorů velkým problémem. Díky celotělovému MR by bylo možné zavedení i prediktivního testování TP53 mutace již v dětském věku. Prevence by byla mnohem efektivnější než dosud.

Profylaktické mastektomie s rekonstrukcí prsou se provádí u vysoce rizikových žen již více než deset let. Hodnocení výsledků těchto operací z hlediska úspěšnosti, pooperačních komplikací, ale i následného rizika malignity a spokojenosti žen je důležité pro objektivní hodnocení těchto operací a jejich úlohy v prevenci nádorů prsu u rizikových žen. Přestože je magnetická rezonance velmi citlivá vyšetřovací metoda, ne ve všech případech rychle rostoucích nádorů umožní dostatečně časný záchyt onemocnění karcinomem prsu. Profylaktická mastektomie zdravých žen s BRCA1/2 mutací skutečně snižuje riziko onemocnění téměř na minimum.

Preimplantační diagnostika embryí je rutinně používána při plánování gravidit tam, kde je zájem zabránit přenesení rizikové alely do další generace. Provádí se i u hereditárních nádorových syndromů.

Doufáme, že supplementum přinese nové poznatky z oblasti hereditárních malignit a bude sloužit v praxi všem onkologům i dalším specialistům.

doc. MUDr. Lenka Foretová, Ph.D.