

Onkologie v obrazech

Pacient s Cowdenovým syndromem způsobeným mutací v genu *PTEN* (archiv 2. LF UK a FN v Motole)

Puchmajerová A.¹, Vasovčák P.¹, Poláček V.²

¹ Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN v Motole, Praha

² Klinika plastické chirurgie, Nemocnice Na Bulovce, Praha

Cowdenův syndrom je autozomálně dominantně dědičné onemocnění s charakteristickými mukokutánními lézemi, makrocefalií, hamartomatózní polypózou gastrointestinálního (GI) traktu a zvýšeným rizikem nádorů štítné žlázy, především folikulárních, prsu a endometria. Riziko nádorů zažívacího traktu je mírně zvýšené. Mohou se však objevit i jiné typy nádorů a vaskulární malformace. Příčinou jsou většinou mutace v genu *PTEN*.

Šestatřicetiletý pacient před plastickou operací rtů vzhledem k mukoku-

tánní papilomatóze. V GI traktu byla zjištěna difuzní hamartomatózní polypóza žaludku s velkými polypy, polypóza i v duodenu, kolon a rektu. Pacient je nosičem zárodečné mutace v genu *PTEN* [1,2].

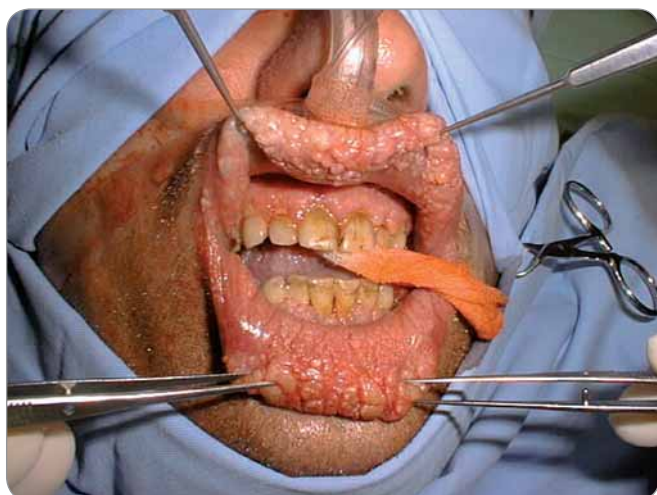
Literatura

1. Vasovcak P, Krepelova A, Puchmajerova A et al. A novel mutation of *PTEN* gene in a patient with Cowden syndrome with excessive papillomatosis of the lips, discrete cutaneous lesions, and gastrointestinal polyposis. *Eur J Gastroenterol Hepatol* 2007; 19(6): 513–517.
2. Puchmajerová A, Vasovčák P, Křepelová A et al. Cowdenův syndrom. *Klin Onkol* 2009; 22 (Suppl): S56–S57.



MUDr. Alena Puchmajerová
Ústav biologie a lékařské genetiky
2. LF UK a FN v Motole
V Úvalu 84
150 06 Praha 5
e-mail:
alena.puchmajerova@fnmotol.cz

Obdrženo/Submitted: 25. 7. 2014



Obr. 1. Mnohočetná papilomatóza sliznice a rtů před plastickou operací rtů (foto: archiv MUDr. Poláčka).



Obr. 2. Typický zvrásněný jazyk (foto: archiv RNDr. Vasovčáka).