

malignitu za život. Typické je postižení mnoha členů jedné rodiny. Nejčastější příčinou jsou patogenní varianty v genu pro protein TP53 (5), který slouží jako klíčový regulátor buněčného cyklu. Méně častou příčinou jsou patogenní varianty v genu pro protein CHEK2 (6), jež slouží jako stabilizátor proteinu TP53. Prevalence onemocnění se v populaci odhaduje na 1–3/100 000.

Kazuistika

Chlapec měl od dvou let věku obtíže s chůzí ve smyslu nejistoty a častých pádů. Dále měl problémy s mikcí. Docházel na rehabilitaci. Trpěl nespavostí, byl neklidný, často kopal nohama. Tyto obtíže přetrvávaly další dva roky. V posledních dvou měsících před učením diagnózy se obtíže zhoršily, pacient byl febrilní, posledních sedm dní a během několika týdnů ztratil 2 kg hmotnosti.

Ošetřujícím lékařem bylo vysloveno podezření na meningitidu a byla provedena lumbální punkce. Likvor byl makroskopicky silně zakalený, viskózní, obsahoval vysoké množství bílkoviny a buněk s převahou monocytů. Po několika dnech bez reakce na empirickou léčbu ceftriaxonem byl pacient přeložen na pracoviště vyššího typu k léčbě druhé linie.

Při vstupním neurologickém vyšetření bylo na základě absence reflexů a somatosenzorických funkcí dolních končetin vyjádřeno podezření na útlak míchy a byla provedena akutní magnetická rezonance (MRI) páteře (Obr. 1). Byl popsán objemný ($44 \times 17 \times 20$ mm) tumor v oblasti L3–L5 vyplňující kompletně

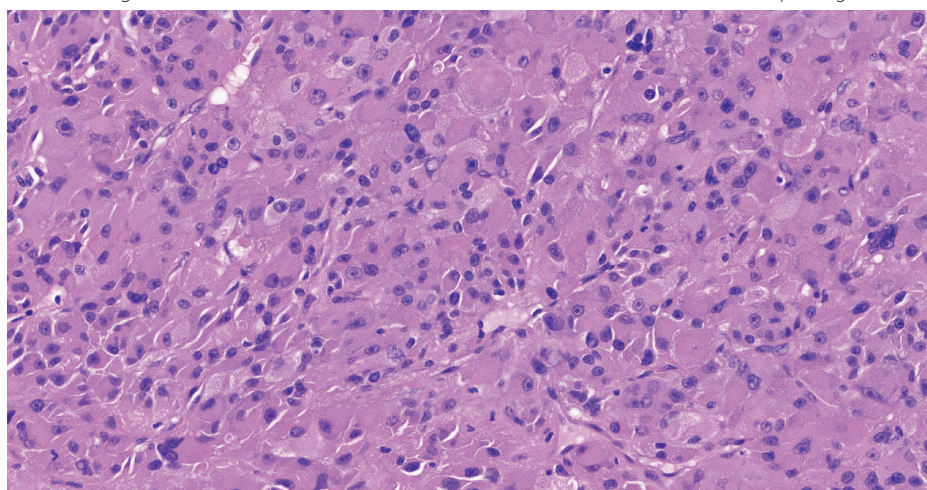
páteřní kanál. Bylo vysloveno podezření na gliom nebo ependymom.

Následovala akutní operace v rozsahu subtotální resekce s inoperabilním reziduem. Na základě positivity specifických imunohistochemických barviv na: melan A, inhibin, synaptofyzin byl prokázán adrenokortikální původ tumoru a diagnóza uzavřena jako adrenokortikální adenom (Obr. 2). Při převzetí do onkologické péče a se znalostí histologie bylo provedeno podrobné fyzikální vyšetření se zaměřením na známky virilizace. Byl objektivizován velký penis o délce 6 cm (Obr. 3 a 4) s naznačeným ochlupením s prepubertální velikostí testes. Tanner skóre bylo stanoveno na Ph: 2, G: 3. Z dostupného očkovacího průkazu byla stanovena růstová křivka ukazující růst na úrovni 97. percentilu již od kojeneckého věku s posunem do zóny za 97. percentil při 3leté prohlídce (Obr. 5).

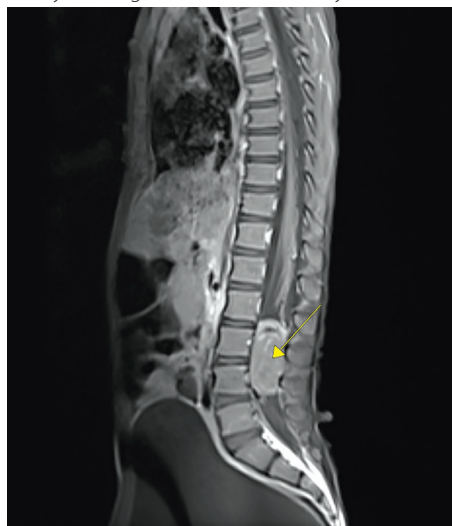
Závěrem klinického vyšetření byla předčasná pseudopuberta z důvodu pravděpodobné ektopické produkce pohlavních hormonů. Biochemické odběry krve zaměřené na pohlavní hormony a jejich metabolity byly po operaci již normalizované. Hodnoty předoperační nebyly nikdy zjištěny. Rtg. zápeřních kůstek s hodnocením dle Pyle-Greulich (7) odhalilo kostní věk 7 let, tzn. o 3 roky urychlený.

Z rodinné anamnézy vyplynula genetická zátěž ze strany otce, kde zemřelo několik členů rodiny v dětském nebo mladém dospělém věku na malignity různorodého typu. Otec sám zemřel v 41 letech na nemalobuněčný karcinom plic bez kuřácké anamnézy. Bylo indikováno genetické vyšetření rodiny, které odhalilo patogenní variantu NM_000546.6: c.375G>A v genu pro protein TP53 u probanda a jeho staršího bratra způsobující onemocnění Li-Fraumeni syndrom. Starší sestra postižena nebyla.

Obr. 2. Fotografie vzorku tumoru, barvení HE, zvětšení 400x. Publikováno s laskavostí Ústavu patologie, FN Brno



Obr. 1. Předoperační MRI páteře. T1 vážený obraz. Šipkou označen tumor. Publikováno s laskavostí Kliniky radiologie a nukleární medicíny, FN Brno



Obr. 3. Fotografie genitálu chlapce (archiv, KDO)



Obr. 4. Fotografie genitálu chlapce (archiv, KDO)

