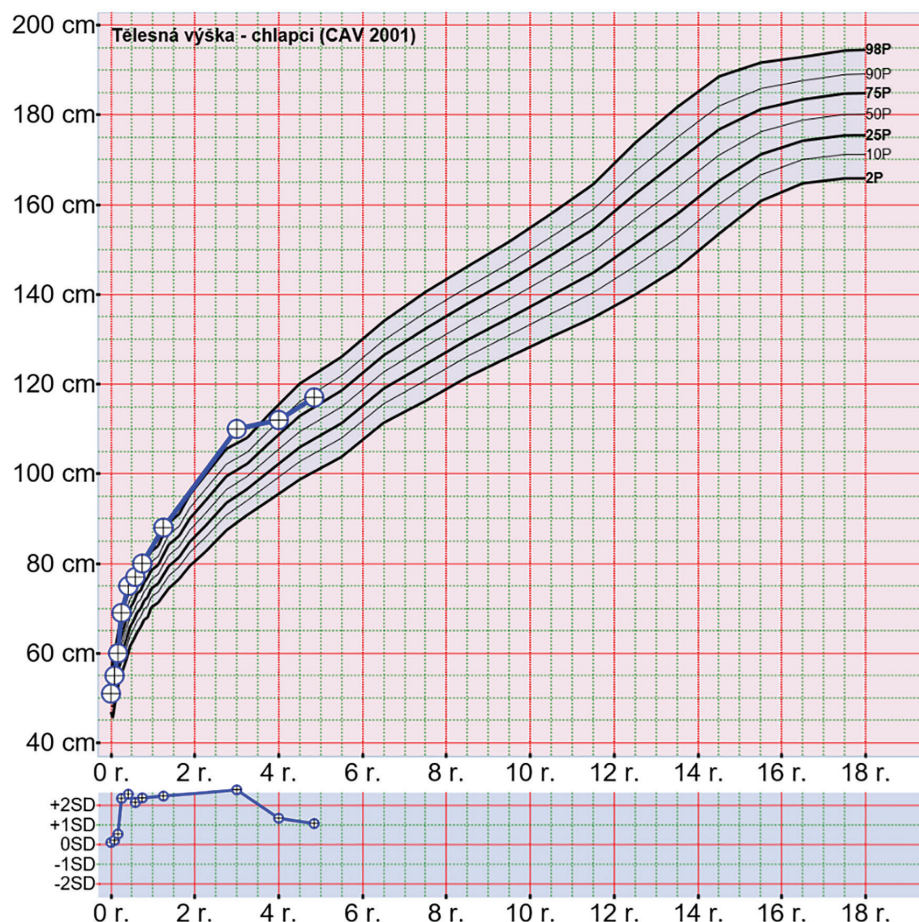


Obr. 5. Růstová křivka chlapce, zpracováno pomocí Auxo 2018 software



Po operaci a genetickém došetření chlapec úspěšně rehabilituje a společně s bratrem jsou sledováni již po dobu jednoho roku v dětském onkologickém centru pro Li-Fraumeni syndrom. Bratr pacienta je doposud bez onkologického onemocnění. Sledovaný pacient má trvající parciální remisi.

## Diskuze

Nádory dětského věku patří mezi vzácná onemocnění s roční incidencí 150 případů na 1 000 000 dětí (0–18 let). Jak již bylo zmíněno, samotné nádory páteře představují vzácnou onkologickou jednotku. Objevují se zde neuroblastomy prorůstající z paravertebrálních oblastí, primární nádory kostí jako Ewingův sarkom či nádory centrálního nervového systému, a to nejčastěji gliálního nebo embryonálního původu. Vzácnost a nespecifická klinická prezentace vede nezdědká k opoždění diagnózy (1, 2).

V této kazuistice byla doba od prvních příznaků do operace dlouhá a sice 2 roky. Kromě poruchy chůze a bolestí zad, které dítě v tomto věku obtížně popíše, se projevil

i symptomy z ektopické produkce pohlavních hormonů spojených s pseudopubertou: velký genitál (6 cm), ale prepubertální testes (2 ml), adrenarché (Ph: 2), ranní erekce a urychlený růst (+ 3 SD), vč. urychleného kostního věku (+ 3 roky).

V této kazuistice byl diagnostikován ektopický adrenokortikální adenom v oblasti míchy, který patří mezi extrémní vzácnosti, literatura popisuje celosvětově necelé 2 desítky případů (8–10). Při pokusech o vysvětlení atypické spinální lokalizace se uvažuje o možné patologické migraci buněk zpět k páteři podél nervových vláken v okolí nadledvin během fetálního vývoje (10). Obecně se v dětském věku adrenokortikální tumory vyskytují do 5 let od narození (11) a častěji (60 %) u dívek (12). Na rozdíl od dospělého věku jsou tyto tumory ve většině případů hormonálně aktivní. Dominují projevy virilizace následované hyperkortikalismem a hyperaldosteronismem (13).

Napříč věkovými kategoriemi je prognóza adrenokortikálních adenomů při radikální resekci příznivá s nízkou rekurencí, také riziko

maligní transformace je nízké (14). Na druhou stranu prognóza adrenokortikálních karcinomů je i přes rozvoj adjuvantní léčby vesměs nepříznivá. Rizikovými faktory jsou vyšší věk, pokročilejší klinické stadium či hormonální aktivita tumoru. V případě pokročilých klinických stadií III nebo IV se literárně udává medián celkového přežití okolo 3 let respektive 1 roku (15). Kromě maximální možné resekce je základní léčbou adrenokortikálních karcinomů kombinace chemoterapie postavené na cisplatině a adrenocytolytického mitotanu (16). V případě léčby druhé linie se zkoušejí multikinázové inhibitory (17, 18) i imunoterapie v klinických studiích fáze II (16, 19–21). Data v dětské populaci jsou zatím omezená, avšak existuje registr International Pediatric Adrenocortical Tumors Registry (IPACTR) v nemocnici St. Jude, Memphis, Spojené Státy (22) sbírající klinická data a vzorky tumorů od pediatrických pacientů s adrenokortikálními karcinomy k hlubšímu pochopení etiopatogeneze a zkoumání možností léčby.

Ve většině případů je etiologie nádorového onemocnění dítěte nejasná, s rozvojem molekulární biologie, genetiky a laboratorních analýz jsou objeveny možné mechanismy v podobě nádorových predispozičních syndromů. V případě výskytu adrenokortikálního tumoru u dítěte je genetické vyšetření absolutně indikováno. V tomto případě byl nepřekvapivě potvrzen Li-Fraumeni syndrom, který patří mezi klasické představitele, známý je již poměrně dlouho. Jedná se o onemocnění s vysokou penetrací a celoživotním rizikem nádorových onemocnění, které je vyšší u žen než u mužů (93 % vs. 68 %), což je dáno výrazně vyšším výskytem karcinomu prsu u žen než u mužů. Ženy mají též časnější medián věku výskytu prvního nádoru (29 let vs. 40 let u mužů). Další zajímavostí je velká variabilita výskytu nádorových onemocnění mezi členy jedné rodiny. 22 % nosičů tohoto syndromu onemocní před 18. rokem života, 4 % pacientů onemocní v průběhu 1. roku života (23). Typy nádorů, jejich prevalenci a medián věku výskytu shrnuje tabulka 1 (24).

Celosvětově se doporučuje pravidelné preventivní sledování pacientů s Li-Fraumeni syndromem, a to onkologickými centry v dětském i v dospělém věku. Doporučení týkající se typu vyšetření, jejich interval a věk zahájení