

Tab. 1. Typy nádorů asociované s Li-Fraumeni syndromem (upraveno dle 24)

Typ nádoru	Prevalence u Li-Fraumeni (%)	Medián věku	Nádorový fenotyp
Leukemie/lymfomy	2–4 %	12 let	Hypodiploidní ALL, non-Hogkinův lymfom
Sarkomy měkkých tkání	18–27 %	Pod 5 let	Embryonální rhabdomyosarkom, anaplastický rhabdomyosarkom non-alveolární
Osteosarkom	13–20 %	14 let	Bez fenotypických změn oproti sporadickému osteosarkomu
Nádory CNS	9–14 %	1. vrchol 5–10 let 2. vrchol 20–40 let	Meduloblastom – SHH podtyp, glioblastom, karcinom chorioidálního plexu
Adrenokortikální karcinom	6–13 %	3 roky	Somatická ATRX mutace, vyšší klinické stadium, horší prognóza
Melanom kůže	5 %	14 let	Nodulární typ, často vyšší klinické stadium
Karcinom prsu	27–31 %	33 let	Invazivní duktální karcinom, ER a PR pozitivní, HER2 amplifikován

Tab. 2. Doporučené onkologické sledování u dětí s Li-Fraumeni syndromem (upraveno dle 23)

Typ nádoru	Doporučený věk	Typ vyšetření	Interval
Leukemie/lymfomy	Od narození nebo diagnózy Li-Fraumeni syndromu	Klinické vyšetření (LU, játra, slezina, testes) KO + diff., FW, LDH	6 měsíců 6 měsíců
Sarkomy měkkých tkání	Od narození nebo diagnózy Li-Fraumeni syndromu	Klinické vyšetření Celotělové MR Cílené MR při klinické suspekci	6 měsíců 1 rok
Osteosarkom	Od narození nebo diagnózy Li-Fraumeni syndromu	Klinické vyšetření Cílené MR při klinické suspekci	6 měsíců
Nádory CNS	Od narození nebo diagnózy Li-Fraumeni syndromu	Oční pozadí + neurologické vyšetření MR mozku	1 rok 1 rok
Adrenokortikální karcinom	Od narození nebo diagnózy Li-Fraumeni syndromu do 10 let	UZ břicha Plazmatický kortizol, DHEAS, androstendion	6 měsíců 6 měsíců
Melanom kůže	Od diagnózy Li-Fraumeni syndromu	Klinické vyšetření Kožní vyšetření + dermatoskopie	6 měsíců 1 rok
Všechny typy nádorů	Od narození nebo diagnózy Li-Fraumeni syndromu	Klinické vyšetření, krevní tlak Celotělové MR	6 měsíců 1 rok
Karcinom střeva	25 let	Koloskopie	2–5 let
Karcinom prsu	18 let 25 let	Samovyšetření prsu UZ prsů/MR	1 měsíc 1 rok

shrnuje tabulka 2 (23). Zásadní je správná informovanost rodiny, vhodné je vyhýbání se zdrojům ionizujícího záření, je doporučena důsledná ochrana před slunečními paprsky a provedeno poučení o symptomech počínajícího onkologického onemocnění a případné včasné vyhledání lékařské péče (25–27).

Další osud prezentovaného pacienta je nejistý, publikované kazuistiky popisují spíše benigní průběh choroby, kdy kompletní resekce zajistila dlouhodobé přežití. V případě progresu bude na místě reoperace, a pokud dojde k malignizaci tumoru zahájíme adjuvantní léčbu imunoterapií na základě nálezu zvýšené

expres PD-L1 v původním tumoru. Nyní je však podstatné pečlivě a komplexní sledování pacienta a jeho postižených příbuzných v onkologickém centru, riziko dalšího onkologického onemocnění v kterékoliv tělní soustavě je v budoucnu vysoké.

Závěr

Li-Fraumeni syndrom představuje pro své nositele závažné riziko malignit v brzkém věku. Pomocí pravidelného sledování založeného na fyzikálním vyšetření, krevních odběrech a neionizujících zobrazovacích vyšetřeních jsme schopni detekovat nádorové

onemocnění v časnějším stadiu, dříve a s lepší prognózou ho léčit. V případě extrémně raritních nádorových onemocnění v dětském věku je nutné pátrat po nádorových predispozičních syndromech.

Poděkování:

Autoři děkují pacientovi a jeho rodině za možnost publikace tohoto případu.

Tato práce vznikla v rámci Evropské referenční sítě pro dětskou onkologii (ERN PaedCan) a za podpory specifického vysokého výzkumu, kterou poskytlo MŠMT.

LITERATURA

- Huisman TAGM. Pediatric tumors of the spine. Cancer Imaging. 2009;9(Special issue A):S45–48.
- Rossi A, Gandolfo C, Morana G, et al. Tumors of the Spine in Children. Neuroimaging Clin N Am. 2007;17(1):17–35.
- Li FP, Fraumeni JF. Soft-tissue sarcomas, breast cancer, and other neoplasms. A familial syndrome? Ann Intern Med. 1969;71(4):747–752.
- Gonzalez KD, Noltner KA, Buzin CH, et al. Beyond Li Fraumeni Syndrome: Clinical Characteristics of Families With p53 Germline Mutations. J Clin Oncol. 2009;27(8):1250–1256.
- Olivier M, Hollstein M, Hainaut P. TP53 Mutations in Hu-

- man Cancers: Origins, Consequences, and Clinical Use. Cold Spring Harb Perspect Biol. 2010;2(1):a001008.
- Ruijs MW, Broeks A, Menko FH, et al. The contribution of CHEK2 to the TP53-negative Li-Fraumeni phenotype. Hered Cancer Clin Pract. 2009;7(1):4.
- Jones J. Radiopaedia. [cited 2023 Aug 22]. Greulich and Pyle method | Radiology Reference Article | Radiopaedia.org. Available from: <https://radiopaedia.org/articles/greulich-and-pyle-method>.
- Schittenhelm J, Ebner FH, Harter P, et al. Symptomatic Intraspinal Oncocytic Adrenocortical Adenoma. Endocr Pathol.

2009 Mar;20(1):73–7.

- Skórka A, Moszczyńska E, Kot K, et al. Ectopic virilising adrenocortical tumour in the spinal region in an 8 year-old boy: a case report and review of the literature. Ital J Pediatr. 2015;41(1):62.

- Makino K, Kojima R, Nakamura H, et al. Ectopic adrenal cortical adenoma in the spinal region: case report and review of the literature. Brain Tumor Pathol. 2010;27(2):121–125.

Další literatura u autora
a na www.onkologiecs.cz