

Hepatoblastom u třech sourozenců na podkladě familiární adenomatózní polypózy

Viera Bajčiová

Klinika dětské onkologie, Fakultní nemocnice Brno

Nejčastější primární nádor jater u dětí je hepatoblastom. Jednou z příčin vzniku může být genetická predispozice. Cca 14 % hepatoblastomů vyrůstá na podkladě familiární adenomatózní polypózy. Popisujeme kazuistiku rodiny s genetickou predispozicí – ze 4 dětí 3 byly pozitivně testovány na genetice s FAP, u všech 3 dětí se rozvinul hepatoblastom v útlém dětském věku. Prezentovaná rodina podporuje genetický skrínink dětí z FAP pozitivní rodiny ve věku 6 měsíců až 1 rok s následnou dispenzarizací.

Klíčová slova: genetické syndromy, hepatoblastom, familiární adenomatózní polypóza.

Hepatoblastoma in three siblings associated with familial adenomatous polyposis

Hepatoblastoma is the most common primary tumour of the liver in children. Genetic predisposition may be one of the causative factors. Approximately 14 % of hepatoblastomas occur as a result of familial adenomatous polyposis. We describe a case report of a family with a genetic predisposition – three out of four children tested positive for FAP, and the three children developed hepatoblastoma at a very early age. The presented family supports genetic screening of children from a FAP-positive family at the age of 6 months to 1 year with subsequent surveillance.

Key words: genetic syndromes, hepatoblastoma, familial adenomatous polyposis.

Úvod

Nádory jater jsou u dětí vzácné, tvoří cca 1–3 % ze všech zhoubných onemocnění pod 15 let věku. Přesto jsou 3. nejčastějším intraabdominálním nádorem u dětí. Typ nádoru jater je věkově specifický, jeho biologické chování je většinou maligní (66–75 %). Nejčastějším primárním maligním nádorem jater u dětí je hepatoblastom s vrcholem výskytu do 4 let věku (medián 19 měsíců). Po 5. roku věku je již vzácný. Příčiny vzniku hepatoblastomu většinou nejsou známy a výskyt je sporadický (1). Nicméně je známých několik rizikových faktorů, kongenitálních anomálií a genetických syndromů asociovaných se zvýšeným rizikem vzniku hepatoblastomu (2, 3).

Familiární adenomatózní polypóza (FAP) je genetický nádorový predispoziční syn-

drom asociovaný s mnohočetnými adenomatózními střevními polypy a zvýšeným rizikem vzniku nádorů střeva u dospělých pacientů, především kolorektálního karcinomu. Průměrný věk, kdy se polypy objeví, je 16 let. Přibližně 25 % FAP případů u dětí je způsobeno de novo mutací s negativní rodinnou anamnézou. Nejčastějším nádorem dětského věku asociovaným s FAP je hepatoblastom (2–8).

Kazuistika

Dívka ve věku 2,5 roku si začala stěžovat na bolesti břicha, které byly provázeny nevolností, zvracením a průjmy. Z celkových příznaků měla teploty kolem 38 °C. Po 3 dnech potíží byla vyšetřena pediatrem, který popisuje abdominální distenzi. V krevním

obrazu byla přítomna anémie, trombocytóza a neutrofilie. Proto byla zahájena léčba antibiotiky, ale dívka léky per os netolerovala, odmítala i tekutiny, proto byla přijata na spádové dětské oddělení k i. v. léčbě. Klinicky byla pacientka bledá, s výrazným zvětšením břicha, hmatnou nádorovou masou sahající až téměř do pravého třísla, s výraznější abdominální žilní kresbou. V klinickém obraze nebyly známky jaterní dysfunkce (neměla žloutenku, nebyly přítomny krvácivé projevy ani otoky či ascites). Iničiální rentgenový snímek hrudníku byl bez patologie, na ultrazvuku břicha byl potvrzen objemný nádor vyrůstající z jater velikosti 94 × 97 × 101 mm, vs. hepatoblastom.

Zajímavá byla její rodinná anamnéza – tatínek byl sledován na onkologii pro střev-



MUDr. Viera Bajčiová, CSc.
Klinika dětské onkologie, Fakultní nemocnice Brno
Bajciov.Viera@fnbrno.cz

Cit. zkr: Onkologie. 2023;17(5):319–322

Článek přijat redakcí: 31. 8. 2023

Článek přijat k publikaci: 24. 9. 2023