

se dnes daří vyléčit více než 70% pacientů. Prognóza FAP pozitivních hepatoblastomů není horší než u sporadických nádorů (2, 3, 11). V České republice je 5leté přežití hepatoblastomu 78,8% (Obr. 7) (www.uzis.cz).

### Závěr

Na základě výsledků rozsáhlých studií lze potvrdit, že genetické alterace a epigenetické modifikace hrají důležitou roli ve vzniku a progresi hepatoblastomu. Tyto mechanizmy jsou komplexní a kromě objasnění etiopatogeneze nádoru mohou představovat i možné prediktivní biomarkery ovlivňující prognózu. Rovněž se hledá jejich využití jako léčebných cílů v rámci personalizované léčby (2).

Otázka časně detekce nádoru je klíčová pro další strategii léčby a prognózu pacienta. V dětském věku ale není jednoznačná shoda stran genetického testování. Dětské onkologové většinou preferují na základě výše udaných

**Obr. 8.** Doporučené sledování u pacientů s FAP u dětí (4)

| Typ nádoru                 | Věk                              | Typ vyšetření                                       | Interval                                         |
|----------------------------|----------------------------------|-----------------------------------------------------|--------------------------------------------------|
| Kolorektální karcinom      | 12 let                           | koloskopie a sigmoidoskopie                         | 2 roky při přítomnosti polypů 1 rok              |
| Karcinom horního GITu      | 20 let (NCCN)<br>23–30 let (ACG) | ezofagogastroduodenoskopie                          | 6 měsíců – 4 roky (dle názvu)                    |
| Karcinom štítné žlázy      | 15–18 let                        | ultrazvuk štítné žlázy<br>FT3, TSH, thyreoglobulin  | 1 rok<br>1 rok                                   |
| Desmoidy                   | 18 let                           | ultrazvuk břicha<br>CT/MRI při pozitivním nálezu UZ | 1 rok<br>1–3 roky po kolektomii 5–10 let         |
| Hepatoblastom              | od narození a potvrzení FAP      | monitor AFP<br>ultrazvuk břicha                     | 6 měsíců do věku 5 let<br>6 měsíců od věku 5 let |
| Adrenální nádory           |                                  | skrínink není doporučen                             |                                                  |
| Meduloblastom a nádory CNS |                                  | skrínink není doporučen                             |                                                  |

informací genetický skrínink FAP u všech pacientů s hepatoblastomem (3, 8, 11, 12).

U dětí FAP pozitivní rodiny bylo v minulosti doporučeno genetické testování ve věku 12–14 let s ohledem na vznik střevních polypů. Dnes při znalosti rizika vzniku hepatoblastomu s mediánem věku kolem 18

měsíců preferujeme genetické testování již v útlém dětském věku (po dovršení 6. měsíce života). Při potvrzení mutace v APC genu je doporučena onkologická dispenzarizace a multioborové sledování. Iniciální koloskopie je doporučena ve věku 12–14 let (Obr. 8) (2–4, 8–12).

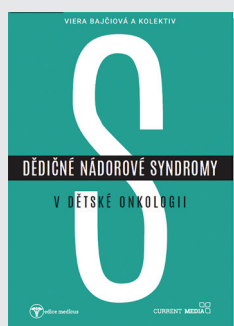
### LITERATURA

- Feng J, Polychronidis G, Heger U, et al. Incidence trends and survival prediction of hepatoblastoma in children: a population-based study. *Cancer Communications*. 2019;39:62. doi.org/10.1186/s40880-019-0411-7.
- Zhu LR, Zheng W, Gao Q, et al. Epigenetics and genetics of hepatoblastoma: linkage and treatment. *Front Genet*. 2022;Nov 30:13:107%091. doi: 10.3389/fgenet.2022.1070971.
- Nussbaumer G, Benesch M. Hepatoblastoma in molecularly defined, congenital diseases. *Am J Med Genet*. 2022;188(9):2527-2535
- Jasperson KW, Patel SG, Ahnen DJ. APC associated polyposis conditions. *Gene reviews*. 1998; Dec 18 (updated 2017 Feb 2). In: Adams MP, Ardinger HH, Pagon RA et al. *Gene reviews* [internet]. Seattle;1993-2020.
- Soyer T. Polypoid disease of colon in children. *Pediatr Surg Int*. 2020;Jan21: doi:10.1007/s00383-020-04621-3.
- Katabathina VS, Menias CO, Khanna L, et al. Hereditary gastrointestinal cancer syndromes: role of imaging in screening,

- diagnosis and management. *RadioGraphics*. 2019;39:1280-1301.
- Plevová P. Nové poznatky o geneticky podmíněných nádorech tlustého střeva a polypózách gastrointestinálního traktu. *Klin. Onkol*. 2019;32(Suppl 2):97-108.
- Orbach D, Brecht IB, Corradini N, et al. The role of cancer predisposition syndrome in children and adolescents with very rare tumours. *EJC Paed Oncol*. 2023;2:(7696).doi:10.1016/j.ejped.2023.100023.
- Aretz S, Koch A, Uhlhaas S, et al. Should children at risk for familial adenomatous polyposis be screened for hepatoblastoma and children with apparently sporadic hepatoblastoma be screened for APC germline mutations? *Ped Blood Cancer*. 2006;47(6):811-818.
- Achatz MS, Porter ChC, Brugieres L, et al. Cancer screening recommendations and clinical management of inherited gastrointestinal cancer syndromes in childhood. *Clin Cancer Res*. 2017;23(33):107-115.
- Trobaugh-Lotrartio AD, López-Terrada D, Li P, et al. He-

- patoblastoma in patients with molecularly proven familial adenomatous polyposis: clinical characteristics and rationale for surveillance screening. *Pediatr Blood Cancer*. 2018;65(8):e27103.doi:10.1002/pbc.27103.
- Bajčiová V, et al. Dědičné nádorové syndromy v dětské onkologii. Kapitola Familiární adenomatózní polypóza. Praha: Current Media, s.r.o. 2020; p.10-184.
- Patel R, Hyer W. Practical management of polyposis syndromes. *Frontline Gastroenterol*. 2019;10:379-387.
- Gaspar EC, Kloor M, Bozokova M, et al: Hepatoblastoma in two siblings and familial adenomatous polyposis: causal nexus or coincidence? *Fam Cancer*. 2012;11(3):529-533.
- Sanders RP, Furman WL. Familial adenomatous polyposis in two brothers with hepatoblastoma: implications for diagnosis and screening. *Ped Blood Cancer*. 2006;47(6):851-854.
- Kidambi TD, Kohli DR, Samadder NJ, et al. Hereditary polyposis syndromes. *Curr Treat Options Gastro*. 2019;17(4): 650-665.

## KNIŽNÍ NOVINKA



Viera Bajčiová a kolektiv

### DĚDIČNÉ NÁDOROVÉ SYNDROMY V DĚTSKÉ ONKOLOGII

Kniha „Dědičné nádorové syndromy v dětské onkologii“ poskytuje přehled dědičných syndromů asociovaných s dětskými typy nádorů. Jde o velmi širokou škálu syndromů vyžadujících většinou multioborovou péči a sledování. Dosud bylo popsáno kolem 200 dědičných nádorových syndromů, ale pouze kolem 75 je asociovaných s dětskými typy nádorů. Syndromy jsou vzácné, většinou s autozomálně dominantním přenosem. Na základě objevení predispozičních genů pro různé dědičné nádorové syndromy je možné předcházet vzniku nádorů mnohem účinněji než dříve a začít se specializovanou prevencí již v mladém věku. Identifikace dědičné predispozice k nádorům je důležitou součástí cílené onkologické prevence v populaci. Kniha má za cíl podat přehled nejčastěji se vyskytujících dědičných nádorových syndromů asociovaných s dětskými typy nádorů, doporučený věk pro genetické vyšetření, doporučení pro multioborovou péči, typ a frekvenci jednotlivých vyšetření dle typu syndromu a nádorové predispozice. S různými typy hereditárních nádorových syndromů se můžou ve své praxi setkat neonatologové, pediatri primární péče, onkologové, ale i lékaři mnoha dalších specializací (neurologové, kardiologové, nefrologové, gastroenterologové, kožní lékaři, oční lékaři atd.). Kniha je tedy určena nejen onkologům nebo genetikům, ale prakticky všem lékařům a pediatrům, kteří se starají o mladou generaci pod 20 let věku.