

Hereditární pankreatitida

Hereditární pankreatitida je v dospělosti vzácnější formou chronické pankreatitidy. V dětství jde ovšem spolu s cystickou fibrózou o nejčastější etiologii chronického zánětu slinivky břišní.

Příčiny

Onemocnění je způsobeno mutací genu pro kationický trypsinogen (PRSS1), který je lokalizován na 7. chromozomu. Onemocnění má familiární autozomálně dominantní (AD) výskyt. Mutace genu způsobuje zvýšenou autoaktivaci trypsinogenu, což vede k chronickému zánětu žlázy.

Projevy

Onemocnění se projevuje chronickým zánětem slinivky břišní s opakovanými atakami akutní pankreatitidy. První projevy se mohou objevit od kojeneckého věku po 6. rok života. Projevy i komplikace odpovídají chronické pankreatitidě, u nemocných je výrazně zvýšené riziko vzniku [karcinomu pankreatu](#) (50-60x oproti běžné populaci!) v době 40 +/- 10 let od prvních projevů. Celkové kumulované riziko vzniku této malignity během života je u nemocných cca 40%. Riziko malignity je dále významně zvýšeno kouřením a chronickým alkoholizmem.

Pozn: Existuje i autozomálně recesivní forma hereditární pankreatitidy, která spočívá v mutaci SPINK1 genu. Není však jisté, zda tato mutace má vztah vyššímu riziku [karcinomu pankreatu](#).

Diagnostika

Pro onemocnění je typický rodinný výskyt chronické pankreatitidy, diagnózu lze provést genetickým vyšetřením. Děti by měly být dispenzarizované 2x ročně a dospělí pacienti by měli být pravidelně dispenzarizováni 1x ročně (IKEM).