Střevní polypózy

Střevní polypózy je souhrnné označení pro skupinu v drtivé většině geneticky podmíněných vrozených onemocnění, které se projevují výskytem polypů ve střevě (typicky v tlustém). Polypy mohou být nádorové i nenádorové, mohou a nemusí být spojené se zvýšeným rizikem vzniku kolorektálního karcinomu.

Familiární adenomatózní polypóza

Tato autozomálně dominantně dědičná choroba s prevalencí cca 1:10,000 se projevuje výskytem desítek, stovek až tisícovek **adenomových polypů** v tlustém střevě. Kromě toho bývají přítomny i polypy dvanáctníku, žaludku a tenkého střeva, a četné projevy mimo trávící trakt. Riziko kolorektálního karcinomu je výrazně zvýšeno, bez léčby je jeho vznik prakticky nevyhnutelný. Detaily najdete v příslušném textu.

MUTYH-asociovaná polypóza

Tento polypózní syndrom je autozomálně recesivně dědičný s poruchou MUTYH genu, který je zodpovědný za opravy oxidačního poškození DNA. Klinicky je syndrom jen obtížně odlišitelný od FAP a jeho atenuované formy. MUTYH-polypóza tvoří asi 10% případů FAP, u nichž nebyla zjištěna žádná z mutací APC. V tlustém střevě se vyskytují **adenomové polypy**, možný počet se odhaduje od 3 do 500.

Postiženy musí být obě alely MUTYH-genu, následuje klasická sekvence mutací (APC, K-RAS apod.) s rozvojem kolorektálního karcinomu, jehož riziko je zvýšené.

Nutností jsou pravidelné kolonoskopie, první ve 25-30 letech a další v intervalu á 1-3 roky, při nemožnosti řešit situaci endoskopicky je nutno provést chirurgickou kolektomii. Dále by měly být prováděny duodenoskopie, první v 30-35 letech a další dle nálezu.

Peutz-Jeghersův syndrom

Je to autozomálně dominantně dědičný syndrom, který je typický výskytem hamartomových polypů v trávícím traktu. Nejčastěji je postižené tlusté střevo, polypy se nicméně mohou vyskytovat i v tenkém střevě, žaludku a rektu. Klinické projevy syndromu souvisí zejména s komplikacemi rozměrných polypů jako je obstrukce střeva,

krvácení, ischemizace apod. V terénu hamartomových polpů se mohou objevit adenomy a kolorektálního karcinom, jehož riziko je zvýšené. Kromě kolorektálního karcinomu je zvýšené riziko karcinomu prsu, slinivky břišní, tenkého střeva, gynekologických tumorů a plic. Z dalších příznaků jsou popisovány tmavé pigmentace kůže a sliznic, zejména rtů a jejich okolí.

Podstatou P-J syndromu je mutace tumor supresorového genu STK11, což vyvolá nerovnováhu mezi apoptózou a buněčnou proliferací.

Součástí dispenzarizace je kompletní vyšetření trávícího traktu (gastroskopie, kolonoskopie, dvojbalonová enteroskopie, nebo endoskopická kapsle) á 2-3 roky, endosonografie pankreatu á 1-2 roky a pravidelné gynekologické kontroly včetně ultrazvuku prsů, či mamografie.

Syndrom juvenilní polypózy

Je to autozomálně dominantně dědičný syndrom způsobený mutací SMAD4 a dalších genů. V trávicím traktu se objevují juvenilní polypy, typicky v oblasti kolorekta.

Diagnostická kritéria:

- alespoň 5 juvenilních polypů kolorekta

- juvenilní polypy v různých etážích trávicího traktu

- jakýkoli počet juvenilních polypů + rodinná anamnéza juvenilních polypů

Polypy mohou být různé velikosti, na jejich povrchu bývá viditelný bílý exsudát. Epitel povrchu polypů bývá bez dysplázií. Počet je variabilní, u plně rozvinutého syndromu jich nalézáme desítky až stovky. Typické příznaky jsou krvácení z polypů a příznaky exsudativní enteropatie se ztrátami živin. V polypech poměrně často vznikají okrsky adenomových změn a u syndromu je proto zvýšené riziko vzniku kolorektálního karcinomu.

V případě potvrzení syndromu jsou vhodné kolonoskopie od 15 let věku s frekvencí á 2 roky a ezofagogastroskopie od 25 let věku opět á 2 roky.

Cowdenův syndrom

Je autozomálně dominantně dědičnou poruchou s výskytem četných hamartomů kůže a trávicího traktu. Výskyt se odhaduje na 1 : 200,000. Polypy v trávicím traktu mají charakter hamartomových lézí, mohou se vyskytovat prakticky v jakékoli etáži a předpokládá se, že **riziko kolorektálního karcinomu není výrazně zvýšené**. Je nicméně vyšší riziko karcinomu prsu, dělohy, ledviny a štítné žlázy.

Neurofibromatóza

Neurofibromatóza I. typu (von Recklinghausenova nemoc) se vyskytuje s frekvencí cca 1 : 3,000. Kromě café-au-lait skvrna na kůži a četných neurofibromů kůže se vyskytují neurofibromatózní polypy trávicího traktu, často v tenkém a tlustém střevě. Klinické obtíže bývají dány krvácení, obstrukcí a-nebo intususcepcí polypů. Je zvýšené riziko výskytu GIST tumorů.

Cronkhite-Canada syndrom

Je velmi vzácný syndrom, který zřejmě není dědičný, příčina jeho vzniku je neznámá. Nebyl pozorován jasný rodinný výskyt. V trávícím traktu se mohou vyskytovat stovky polypů, jejich povrch může být křehký a zvředovatělý. Histologicky jsou podobné juvenilním polypům, okolní sliznice však bývá taktéž zánětlivě změněná. Je zvýšené riziko adenomových změn a následný rozvoj kolorektálního karcinomu. Kromě polypózy bývá přítomná ztráta vlasů a okrsky hyperpigmentace kůže. Choroba se klinicky začne projevovat ztrátou chuti, průjmy a krvácením do trávicího traktu z větších polypů. Průjmy nabývají podoby exsudativní enteropatie s možným rozvratem vnitřního prostředí a kachektizací nemocného.

Hyperplastická polypóza (Serrated polyposis syndrome)

Serrated polyposis syndrome je nový nález pro tuto chorobnou jednotku typickou výskytem četných hyperplastických polypů a klasických serrated (pilovitých) lézí v tlustém střevě (sesilní pilovité adenomy, tradiční pilovité adenomy). Pilovité léze se původně považovaly za prakticky neškodné, dnes však víme o jejich maligním potenciálu se zvýšeným rizikem kolorektálního karcinomu – detailněji si o nich můžete přečíst v textu o jeho kancerogenezi.

Diagnostická kritéria jsou:

- alespoň 5 pilovitých lézí proximálně nad sigmatem + alespoň 2 velikosti nad 1 cm

- jakékoliv množství hyperplastických polypů proximálně nad sigmatem + příbuzný prvního stupně s potvrzenou diagnózou hyperplastické polypózy

- nad 30 hyperplastických polypů v celém tračníku

Pravidelné kolonoskopie doporučovány á 1-3 roky s odstraněním podezřelých polypů, rizikové jsou zejména polypy pravostranného tračníku. Při nemožnosti řešit stav endoskopicky zvážit kolektomii.