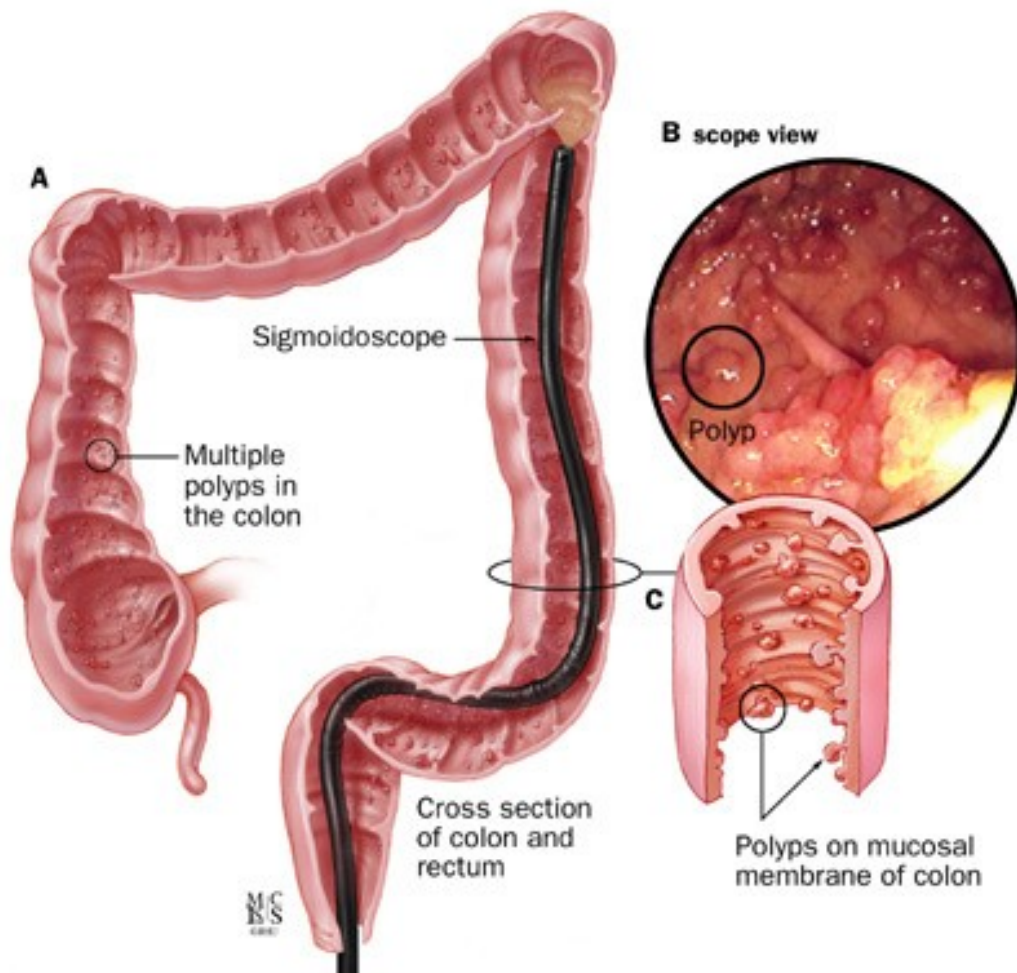


Familiárna adenomatózna polypóza



Martin Jaborník
Barbora Ingeliová
Eliška Gazárková

- FAP je autozomálne dominantné dedičné ochorenie charakterizované desiatkami až stovkami adenomatóznymi polypmi hrubého čreva a konečníka, vznikajúcich v priebehu druhej dekády života, 3 formy:

1) Klasická FAP

2) Atenuovaná, AFAP

3) MUTYH asociovaná FAP (recesívne dedičná)

- FAP má incidenciu okolo 1: 8300, postihuje rovnako obidve pohlavia
- Príčinou klasickej i atenuovanej formy FAP je zárodočná mutácia tumorsupresorového genu APC lokalizovaného na dlhom ramienku 5. chromozómu.
- Približne v 75 % sa táto mutácia dedí, zatiaľ čo v ostatnej štvrtine vzniká de novo
- Riziko pre deti pacientov s FAP je 50 %

- Väčšina pacientov je asymptomatických, pokiaľ adenómy nie sú veľké a početné a nespôsobujú krvácanie z rekta, anémiu, alebo malignizujú. Vznik malignity je prakticky 100 %
- K nešpecifickým symptómom patrí obstipácia alebo hnačka, bolesť brucha, hmatateľné masy v bruchu, strata váhy
- FAP sa môže prezentovať aj extraintestinálnymi prejavmi ako osteómy, dentálne abnormality, kongenitálnou hypertrofiou pigmentového epitelu sietnice (CHRPE)

Diagnostika

- Diagnóza sa zakladá na rodinnej anamnéze, klinickom obraze a rozšírenej črevnej endoskopii alebo celkovej kolonoskopii.
- Dôležitým diag. faktorom je CHRPE vyskytujúca sa u 80 % pacientov
- Kedykoľvek je možné klinickú diagnózu potvrdiť genetickým vyšetrením.



Genetické vyšetrenie

- Pred gen. vyšetrením, je nutné absolvovať poradenstvo s lekárom a podpísať informovaný súhlas
- Postnatálne:
- DNA pacienta je izolovaná z leukocytov periférnej krvi
- Prenatálne:
- DNA analýza využíva materiál získaný amniocentézou, prípadne odberom choriových klkov
- Preimplantačné genetické testovanie, ktoré je pre väčšinu rodín eticky najprijateľnejšie

Liečba

- Rodinní príslušníci jedincov s FAP podstupujú screening, od 10-12 rokov sigmoidoskopiou, od 20 rokov sú kolonoskopovaný
- Pri zistení ťažšieho stupňa je odporúčané ako prevencia kolorektálneho karcinómu chirurgické riešenie, všetko v rámci individualizácie pacienta
- Totálna proktokolektómia, a ileoanálny pouch alebo ileorektálna anastomóza pre AFAP.
- Rakovina duodena alebo desmoidné tumory sú dve najčastejšie príčiny smrti po totálnej kolektómii. Tie musia byť zavčas liečené a zistené
- **Preventivní opatření jsou individuální, řídí se přijatými doporučeními (např:<http://www.slg.cz/2011/klinicka->**

Etický problém

- Diagnostické metódy ako také, majú viesť k zvýšeniu efektivity liečby pacienta, zatiaľ čo prenatálna diagnostika jedinca s FAP môže viesť k ukončeniu tehotenstva z genetickej indikácie
- Jsou i jiné etické problémy v souvislosti s typem tohoto onemocnění – prediktivní testování, prenatální dg, pojištění,....???

Použité zdroje

- <https://www.orpha.net/data/patho/SK/Familial-adenomatous-polyposis.pdf>
- <http://www.linkos.cz/files/onkologicka-pece/2/19.pdf>
- <http://www.linkos.cz/files/klinicka-onkologie/5/411.pdf>
- Pozn. RG