

původu (46). Diagnóza je stanovena na základě klinických příznaků, histologického nálezu a potvrzení mutace v tumor supresorovém genu *STK11* (*LKB1*) kódující serin-treonin kinázu 11 (47). Polypy se vyskytují nejčastěji v tenkém střevě (až v 96 % případů), méně často v žaludku, tlustém střevě a rektu. Popisovány jsou i vzácné lokalizace mimo GIT, např. v nazálních dutinách, urettech, žlučových cestách nebo tonzilách. Ačkoli jsou hamartomové polypy většinou benigní, pacienti s PJS mají mnohonásobně vyšší riziko vzniku nádorového onemocnění ve srovnání s všeobecnou populací (46). Kumulativní riziko malignity do 70 let věku dosahuje až 85 %. Malignity mohou vzniknout kdekoli v trávicím traktu, nezávisle na lokalizaci hamartomových polypů. Nejčastější jsou nádory kolorekta, žaludku, tenkého střeva, pankreatu a jícnu. Z extraintestinálních maligních nádorů dominují karcinom prsu (až 53 %), endometriální a cervikální karcinomy a dále bronchogenní karcinom plic. Koloskopická dispenzarizace u nemocných s PJS je doporučena od 15–18 let věku.

Kdy zvažovat genetické syndromy a odeslat k vyšetření příbuzné?

Lynchův syndrom:

- osobní nebo rodinná anamnéza kolorektálního karcinomu, karcinomu endometria nebo ovaria, z nichž alespoň jedna byla stanovena ve věku 50 let nebo mladším,
- výskyt více primárních malignit u jednoho jedince,
- nádorová diagnóza v mladším věku (< 50 let).

Familiární adenomatózní polypóza (FAP/AFAP):

- nález více než 10–20 adenomových polypů v tlustém střevě,
- rodinná anamnéza FAP nebo kolorektálního karcinomu v mladém věku (< 50 let),
- extraintestinální projevy (duodenální polypy, desmoidní tumory, nádory štítné žlázy).

MUTYH-asociovaná polypóza:

- osoba s ≥ 10 adenomovými polypy bez mutace v genu APC,
- kolorektální karcinom v mladém věku (< 50 let) bez rodinné anamnézy – recesivní dědičnost,
- rodinná anamnéza kolorektálního karcinomu u sourozenců – vzhledem k autosomálně recesivní nemoci, nosičství obou rodičů je možné.

Peutz-Jeghersův syndrom:

- přítomnost charakteristických mukokutánních pigmentací rtů nebo bukalní sliznice a nález jednoho nebo více polypů typu hamartomů v gastrointestinálním traktu.

Koloskopie u symptomatických jedinců

Koloskopie je indikována při výskytu tzv. alarmujících symptomů postihujících dolní část gastrointestinálního traktu mezi které patří rektální krvácení, sideropenická anémie, recidivující bolesti břicha, chronický průjem a nechtěný váhový úbytek (45). Chronická obstrukce a/nebo změna defekačního stereotypu jsou indikacemi ke koloskopii pouze při současné přítomnosti některého z alarmujících symptomů a/nebo u jedinců ve věku ≥ 50 let. Podobný přístup je doporučen i u pacientů s podezřením na

dráždivý tračník, pokud jsou ve věku ≥ 45 let. Koloskopie je rovněž indikována při podezření na patologii tlustého střeva zjištěné jinou zobrazovací metodou a při patologickém nálezu v rámci digitálního vyšetření rekta v ordinacích praktického lékaře. Per rectum vyšetření je povinné v rámci preventivní prohlídky u všech osob s rizikovými příznaky, jakými jsou krvácení, bolesti konečníku či poruchy defekace.

Závěr

Kolorektální karcinom představuje v české populaci závažný zdravotní problém s vysokou incidencí a mortalitou. Díky dlouhému preklinickému vývoji a možností časné detekce je kolorektální karcinom vysoce preventabilní onemocnění. Klíčovou úlohu v prevenci a včasné diagnostice hraje organizovaný screeningový program, který prokazatelně snižuje mortalitu na kolorektální karcinom. V České republice se screeningový program neustále vyvíjí, zahrnuje imunochemický test na okultní krvácení do stolice i screeningovou koloskopii a je podporován systémem adresného zvaní. Praktičtí lékaři mají nezastupitelnou roli v edukaci, motivaci a zajištění sledování pacientů, a to i v oblasti rizikových skupin s pozitivní rodinnou anamnézou či podezřením na hereditární syndromy, jako jsou Lynchův syndrom, familiární adenomatózní polypóza nebo jiné polypózní syndromy. Dispenzarizace těchto jedinců by měla být zahájena ve vhodném věku dle typu syndromu a míry rizika. Identifikace pacientů s vysokým rizikem kolorektálního karcinomu v primární péči, jejich časné odeslání ke koloskopii a genetickému vyšetření je nezbytná pro úspěšnou prevenci a redukci populační zátěže kolorektálním karcinomem.

Tab. 4. Familiární a hereditární kolorektální karcinom (45)

Skupina	Upřesnění	Koloskopická dispenzarizace		
		Začátek	Interval	Specifika
Familiární kolorektální karcinom Celoživotní riziko CRC 2–3× vyšší oproti běžné populaci	CRC příbuzní 1. st. ■ 2×, jakýkoliv věk ■ 1×, věk < 50 let	věk 40 let	5 let	dispenzarizace po endoterapii jako u adenomu (5 let)
FAP/AFAP MUTYH – asociovaná polypóza Celoživotní riziko CRC 100 %	Klasická AFAP/MUTYH-asociovaná polypóza	věk 12–14 let věk 18 let	1–2 roky	po kolektomii → à 1–2 rok + resekce lézí > 5 mm reziduálního rekta/pouchu
Lynchův syndrom Celoživotní riziko CRC 40–80 %	mutace <i>MLH1</i> a <i>MSH2</i> mutace <i>MSH6</i> a <i>PMS2</i>	věk 25 let věk 35 let	2 roky	
Peutz-Jeghersův syndrom Celoživotní riziko CRC 85 %	mutace genu <i>STK11</i>	věk 15–18 let	2–3 roky	přítomnost mukokutánních pigmentací bukalní sliznice a rtů