

Obsah

Úvodní slovo	11
Věnování	13
1. Úvod	15
<i>Viera Bajčiová</i>	
1.1 Příčiny vzniku nádorů u dětí	15
1.2 Nádorové predispoziční syndromy	20
1.3 Etické a právní otázky	23
1.4 Závěry	24
2. Genetické vyšetření	27
<i>Klára Drábová, Renata Gaillyová, Hana Pálová, Ondřej Slabý</i>	
2.1 Genetické poradenství	27
2.2 Molekulární diagnostika hereditárních nádorových syndromů	35
3. Přehled genetických predispozičních syndromů asociovaných s dětskými typy nádorů	55
<i>Viera Bajčiová</i>	
3.1 Rasopatie	55
3.2 Neurokutánní syndromy (fakomatózy)	60
3.3 Syndromy chromosomální/DNA instability	63
3.4 Syndromy předčasného stárnutí (progeroidní syndromy)	68
3.5 Syndromy způsobené chromosomálními aberacemi	70
3.6 Syndromy nadměrného růstu (overgrowth syndromy)	72
3.7 Syndromy způsobené mutacemi tumor supresorových genů	74
4. Přehled genetických predispozičních syndromů podle asociace s určitou skupinou nádorů	79
<i>Viera Bajčiová</i>	
4.1 Syndromy asociované s leukemiemi a lymfomy	79
4.2 Syndromy asociované s nádory CNS	85
4.3 Syndromy asociované s nádory ledvin	90
4.4 Syndromy asociované se sarkomy kostí a měkkých tkání	93
4.5 Polypózní syndromy a syndromy asociované s hereditárními gastrointestinálními nádory	98

4.6	Syndromy asociované s nádory ovarii	101
4.7	Syndromy asociované s nádory kůže	106
4.8	Syndromy asociované s neuroendokrinními nádory	110
5.	Genetické predispoziční nádorové syndromy (v abecedním pořadí)	115
	<i>Viera Bajčiová, Klára Drábová, Dominika Hricová, Pavel Mazánek, Klára Vejmělková</i>	
5.1	Ataxia teleangiectasia, ATM syndrom (OMIM 208900)	115
5.2	BAP1 syndrom (OMIM 614327)	119
5.3	Beckwithův–Wiedemannův syndrom (OMIM 130650)	123
5.4	Bloomův syndrom (OMIM 210900)	128
5.5	CMMRD syndrom (OMIM 276300)	133
5.6	Cockayneův syndrom (CSA OMIM 216400, CSB 133540)	138
5.7	Costellův syndrom (OMIM 218040)	141
5.8	Denysův–Drashův syndrom (OMIM 194080)	144
5.9	DICER1 syndrom (OMIM 606241)	146
5.10	Downův syndrom (OMIM 190685)	152
5.11	Dyskeratosis congenita (OMIM podle typu mutace)	157
5.12	Edwardsův syndrom (OMIM 601161)	162
5.13	Familiární maligní melanom (OMIM 155601)	166
5.14	Familiární neuroblastom (OMIM podle typu mutace)	169
5.15	Fanconiho anemie (OMIM podle typu mutace)	176
5.16	Syndrom familiární adenomatózní polypózy (OMIM 175100)	180
5.17	Frasierův syndrom (OMIM 607102)	185
5.18	Gardnerův syndrom (OMIM 175100)	188
5.19	Gorlinův–Gotzův syndrom (syndrom mnohočetných bazocelulárních névů) (OMIM 109400)	191
5.20	Hereditární retinoblastom (OMIM 180200)	195
5.21	Hereditární feochromocytom/paragangliom (OMIM podle typu mutace)	201
5.22	Klinefelterův syndrom (OMIM 308700)	206
5.23	Leopardí syndrom (OMIM 151100 podle typu mutace)	210
5.24	Liův–Fraumeniho syndrom (OMIM 151623)	213
5.25	Lynchův syndrom (OMIM 120435)	217
5.26	MEN1 syndrom (OMIM 131100)	221
5.27	MEN2 syndrom (OMIM MEN2A 171400, MEN2B 162300)	225
5.28	Neurokutánní melanóza (OMIM 249400)	229
5.29	Neurofibromatóza typu 1 (OMIM 162200)	232
5.30	Neurofibromatóza typu 2 (OMIM 101000)	238
5.31	Nijmegen breakage syndrom (OMIM 251260)	243
5.32	Noonanové syndrom (OMIM podle postiženého genu)	247
5.33	Patauův syndrom (OMIM 264480)	253

5.34	Perlmanův syndrom (OMIM 267000)	255
5.35	Peutzův–Jeghersův syndrom (OMIM 175200)	258
5.36	Proteův syndrom (OMIM 176920)	263
5.37	PTEN hamartoma tumor syndrom (OMIM různé)	265
5.38	Rhabdoid tumor predispoziční syndrom (typ 1 OMIM 609322, typ 2 OMIM 613325)	271
5.39	Rothmundův–Thomsonův syndrom (OMIM 268400)	275
5.40	Rubinsteinův–Taybiho syndrom (OMIM 180849)	279
5.41	Simpsonův–Golabiho–Behmelův syndrom typu 1 (OMIM 312870) a typu 2 (OMIM 300209)	282
5.42	Sotosův syndrom (OMIM 117550)	285
5.43	Syndrom hereditárního karcinomu prsu a ovarií s mutací BRCA1/BRCA2 (OMIM 113705)	288
5.44	Swyerův syndrom (OMIM 400044-SRY)	292
5.45	Syndrom izolované hemihyperplazie (OMIM 23500)	295
5.46	Syndrom juvenilní polypózy (OMIM 174900)	298
5.47	Komplex tuberózní sklerózy (OMIM TSC1 605284, TSC2 191092)	303
5.48	Turnerův syndrom (OMIM podle typu genetické změny)	307
5.49	Von Hippelův–Lindauův syndrom (OMIM 193300)	310
5.50	WAGR syndrom (OMIM 194072)	315
5.51	Wernerův syndrom (OMIM 277700)	319
5.52	Xeroderma pigmentosum (OMIM podle podtypu)	321
	Zkratky	327
	Rejstřík	333
	Souhrn / Summary	339
	Autorský kolektiv	341