

# Gynekologické léze u hereditárních nádorových syndromů

Pavel Dundr<sup>1</sup>, David Cibula<sup>2</sup>, Lenka Foretová<sup>3</sup>, Milan Macek jr.<sup>4</sup>, Kateřina Kopečková<sup>5</sup>, Luboš Petruželka<sup>6</sup>, Kristýna Němejcová<sup>1</sup>, Michaela Bártů<sup>1</sup>, Jan Hojný<sup>1</sup>, Nikola Hájková<sup>1</sup>, Radek Jakša<sup>1</sup>, Pavol Janega<sup>7,8</sup>, Ivana Stružinská<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ústav patologie 1. LF UK a VFN v Praze

<sup>2</sup>Onkogynekologické centrum, Gynekologicko-porodnická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

<sup>3</sup>Oddělení epidemiologie a genetiky nádorů, Masarykův onkologický ústav, Brno

<sup>4</sup>Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

<sup>5</sup>Onkologická klinika 2. LF UK a FN Motol

<sup>6</sup>Onkologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

<sup>7</sup>Ústav patologické anatomie, Lékařská fakulta, Univerzita Komenského v Bratislave

<sup>8</sup>Medirex Group Academy, Trnava, n.o.

## SOUHRN

Hereditární nádorové syndromy s možnou manifestací v oblasti ženského vnitřního genitálu představují heterogenní skupinu onemocnění. Mezi dva nejčastější syndromy patří syndrom hereditárního karcinomu prsu a ovarií a Lynchův syndrom. Méně časté syndromy zahrnují syndrom predispozice k maligním rhabdoidním nádorům, Cowdenův syndrom, komplex tuberózní sklerózy, DICER1 syndrom, syndrom névoidního bazocelulárního karcinomu, Peutz-Jeghersův syndrom, von Hippelova-Lindauova choroba a syndrom hereditární leiomyomatózy a renálního karcinomu. Cílem následujícího sdělení je podat přehled problematiky hereditárních nádorových syndromů s manifestací v oblasti ženského genitálu se zaměřením na jejich přehled, charakteristiky nádorů, které se v souvislosti s jednotlivými syndromy vyskytují, postup při vyšetřování profylakticky odstraněných tkání a orgánů a problematiku screeningu Lynchova syndromu.

**Klíčová slova:** hereditární nádorové syndromy – ženský genitál – Lynchův syndrom – syndrom hereditárního karcinomu prsu a ovarií – Peutz-Jeghersův syndrom

## Gynecological lesions in hereditary cancer predisposition syndromes

### SUMMARY

Hereditary tumor syndromes with a possible manifestation in the female internal genital tract represent a heterogeneous group of diseases. The two most common entities are the hereditary breast and ovarian cancer syndrome, and the Lynch syndrome. The less common syndromes include the rhabdoid tumor predisposition syndrome, Cowden syndrome, tuberous sclerosis complex, DICER1 syndrome, nevoid basal cell carcinoma syndrome, Peutz-Jeghers syndrome, von Hippel-Lindau disease, and hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer syndrome. The goal of this manuscript is to provide a comprehensive overview of those hereditary tumor syndromes which can manifest in the area of the female genital system, with an emphasis on their summary, the characteristics of the tumors which can develop in association with these syndromes, and the approach to the processing of prophylactically removed tissues and organs. The issue of Lynch syndrome screening is also discussed.

**Keywords:** hereditary cancer predisposition syndromes – female genital tract – Lynch syndrome – hereditary breast and ovarian cancer syndrome – Peutz-Jeghers syndrome

*Cesk Patol 2021; 57(2): 96–104*

Hereditární nádorové syndromy jsou odpovědné za vznik 5-10 % všech maligních nádorů (1-3). V onkogynekologii je nejvýznamnější syndrom hereditárního karcinomu prsu a ovarií (HBOC – „hereditary breast and ovarian cancer“) a Lynchův syndrom (LS) (4-6). Souvislost high grade serózního karcinomu s HBOC a některých typů karcinomu endometria a ovaria s LS je dobře známá a má přímý dopad na stávající diagnostické a léčebné postupy. Většina dalších nádorových syndromů má však v populaci velmi nízkou prevalenci a vlastní nádorová onemocnění související s těmito syndromy jsou tedy celkově vzácná, což může mít přímý dopad na jejich diagnostiku (7). Problémem je také fakt, že nádory obvykle nemají specifickou morfologii. I když některé další klinické rysy (např. věk pacientky v době

diagnózy, výskyt více suspektních či diagnostických znaků syndromu, rodinná anamnéza) mohou být sugestivní ze souvislosti s příslušným hereditárním syndromem, všechny nádory se mohou vyskytovat i sporadicky. Pro některé nádory však platí, že pravděpodobnost spojitosti s některým hereditárním syndromem je poměrně vysoká. V následujícím textu je probrán přehled hlavních hereditárních syndromů a s nimi souvisejících nádorů s manifestací v oblasti ženského genitálu (tabulka 1). Diskutována je také problematika případného screeningu a doporučení pro způsob vyšetření profylakticky odstraněných orgánů. Podrobnosti týkající se diferenciální diagnostiky jednotlivých nádorů na úrovni bioptické diagnostiky jsou nad rámec tohoto textu a jsou detailně diskutovány jinde, včetně dostupných monografií.

### ✉ Adresa pro korespondenci:

Prof. MUDr. Pavel Dundr, Ph.D.

Ústav patologie 1. LF UK a VFN v Praze

Studničkova 2, 128 00 Praha 2

email: pavel.dundr@vfn.cz

### SYNDROM HEREDITÁRNÍHO KARCINOMU PRSU A OVARIA (HBOC)

Syndrom hereditárního karcinomu prsu a ovaria (HBOC; OMIM PS604370 x OMIM #604370, #612555) je charakterizován