

### Familiaris adenomatous polyposis - polyposis szindrómák (3. rész)

#### Bevezetés

A polyposis szindrómák sorozatot a **familiaris adenomatous polyposis (FAP)**, a legrettegettebb polyposis forma bemutatásával zárjuk.

Általában serdülőkorban indul, és egyre szaporodó adenomák megjelenésével jár az APC gén hibái miatt. A **klasszikus FAP** klinikai diagnózisa a 100 feletti colorectalis adenoma igazolása alapján felállítható. 50 éves korra a colorectalis carcinoma elkerülhetetlen preventív colectomia elvégzése nélkül. **Mérsékelt forma (AFAP)** az esetek 8%-ában fordul elő, kisebb polypszámmal és későbbi indulással. A FAP a több száz vagy ezer adenoma megjelenésén túl számos vastagbélén kívüli manifesztációval járhat, pl. a szem, központi idegrendszer és a csontrendszer vagy akár a gasztrointesztinális traktus egyéb szerveit érintő elváltozásokkal.



#### Tudnivaló

A betegség autózóm dominánsan öröklődik, de 15-20%-ban de novo mutáció okozza. A **genetikai vizsgálat** nem csupán alátámasztja a diagnózist, hanem a fenotípust is alapvetően meghatározza, így a betegek gondozása egyénileg jobban mérlegelhető. A genomi mutáció hiánya ugyanakkor nem zárja ki a diagnózist, mert szomatikus mutációk és mozaicismus is létrehozhatják az APC gén által kódolt fehérje működésének zavarát.

#### Újdonság

A **genetikai vizsgálatot** kockázatot hordozó gyermek esetében 12 és 14 éves kor között kell elvégezni. Akár bizonyítást nyer, akár nem a FAP diagnózisa, a **colonoscopus gondozást** szintén 12-14 éves korban el kell kezdeni. A célzott biopsziavétel, polypectomia nem helyettesítheti a felnőttkorban vagy akár korábban elkerülhetetlen **colectomiát**, ha a folyamat progressziója egyértelműen felfedezhető, sebészeti megoldást kell kérni. 25 év alatt ugyanakkor a rutin **felső endoszkópia** elvégzése nem szükséges. Gyermekkorban három jellegzetes eltérés kísérheti a FAP-ot, a **kétoldali és többszörös congenitalis retinapigment epithelium hypertrophia**, a **desmoid tumor**, illetve a **hepatoblastoma**. Az első kettő esetében FAP irányába kivizsgálás szükséges, ugyanakkor a FAP diagnózisú beteget az alacsony kockázat miatt hepatoblastomára rutinszerűen szűrni nem kell. FAP esetén a régebben használt **kemoprevenciónak** nincs alátámasztott szerepe.



#### Útravaló

Miközben mi éberrel figyelünk, a gyermekek, a családok betegséggel kapcsolatos félelmét igyekezzünk oldani, próbáljuk megnyugtani őket, hiszen a gyermekkori rákrizikó igen alacsony. Az APC gén működési hibája mellett második mutáció (pl. p53 vagy KRAS) is szükséges hozzá.

Nem csak a FAP, hanem bármely polyposis esetén a betegek jobb életkilátása, életminősége miatt az ellátást centralizálnunk kell, emellett a betegek feltérképezését országos polyposis regiszter segíthetné.

dr. Czelecz Judit

gyermek-gasztroenterológus

#### Irodalom

- A. Latchford et al. Management of familial adenomatous polyposis in children and adolescents: A position paper from the ESPGHAN Polyposis Working Group, JPGN 2019;68:428-441
- S.P. MacFarlan et al. Gastrointestinal polyposis in pediatric patients, JPGN 2019;69:273-280
- D.C. Chung et al. Clinical manifestations and diagnosis of familial adenomatous polyposis: Screening and management of patients and families. [www.uptodate.com](http://www.uptodate.com)
- 1. kép forrása: <https://www.webpathology.com/image.asp?case=221&n=66>
- 2. kép forrása: Walker's Pediatric Gastrointestinal Disease-PMPH USA (2018)
- 3. kép forrása: Deibert B, Ferris L, Sanchez P. The link between colon cancer and congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium (CHRPE). Am J Ophthalmol Case Rep. 2019 Jul 24;15:100524.