

Polipózis szindrómák (egy felnőtt gastroenterológus szemével)

5. Veres Gábor Posztgraduális Továbbképzés

2026.02.06.



SEMMELWEIS
EGYETEM 1769

Polipózis szindrómák

- Az emésztőrendszerben, különböző lokalizációban számos (több száz vagy ezer) polip található.
- Gyakran malignus emésztőrendszeri és egyéb extraintestinalis daganatok kialakulásának fokozott kockázata.
- Többségük örökletes kórkép.
- 10 vagy több adenomatosus elváltozás esetén genetikai tanácsadás is mérlegelendő.

- **Adenomatosus polipózis szindrómák:**

- Familiáris adenomatosus polipózis (FAP)
- FAP változatai (AFAP)
- MUTHY-val összefüggő polipózis (MYH polipózis)
- NTHL1 polipózis

- **Fogazott polyposis szindróma**

- Nem örökítő polipózis szindrómák:

- Cronkhite-Canada szindróma
- Nodularis lymphoid hyperplasia

- **Hamartomatosus polipózis szindrómák:**

- Peutz-Jeghers szindróma
- Juvenilis polipózis
- PTEN hamartoma daganat szindróma
- Örökítő kevert polipózis szindróma
- Intestinalis ganglioneuromatosis és neurofibromatosis
- Devon-familiaris szindróma
- Bazális sejt naevus szindróma

Polyp sub-type	Polyposis syndrome	Gene	Germline mutation found	Incidence	Clinical criteria	CRC risk	References
Adenomatous	Familial adenomatous polyposis (FAP)	APC	70%–90%	1 in 10 000	Classic: > 100 adenomas in colon/rectum at age 25	100%	[4, 5, 23, 24]
					Attenuated: < 100 adenomas in colon/rectum at age 25	69%	
	MUTYH-associated polyposis (MAP)	MUTYH	16%–40%	1–4 in 10 000	20–100 adenomas in colon/rectum	19%–43%	[6, 25, 26]
Hamartomatous	Peutz–Jeghers syndrome (PJS)	STK11/ LKB1	80%–94%	1 in 250 000	1 ≥2 histologically confirmed Peutz–Jeghers polyps 2 any number of Peutz–Jeghers polyps in an individual with a positive family history of PJS 3 presence of characteristic mucocutaneous pigmentations in an individual with a positive family history of PJS 4 any number of Peutz–Jeghers polyps in an individual with characteristic mucocutaneous pigmentation	15%–57%	[7–9, 27, 28]
	Juvenile polyposis syndrome (JPS)	SMAD4, BMPR1A	40%–60%	1–1.6 in 100 000	1 ≥5 juvenile polyps are present in the colon/rectum or in other parts of the gastrointestinal tract 2 any number of juvenile polyps in a patient with one or more relatives affected with JPS	39%–68%	[10–13]
Serrated	Serrated polyposis syndrome (SPS)	No germline mutation identified	NA	31–80 in 10 000 in FIT screening 42 in 10 000 in colonoscopy screening	1 ≥5 serrated polyps proximal to the sigmoid with ≥2 being >10 mm 2 >20 serrated polyps of any size distributed throughout the colon	15%–30%	[14–22]

Endoscopic management of polyposis syndromes: European Society of Gastrointestinal Endoscopy (ESGE) Guideline; 2019.

► **Table 2** Summary table of colonoscopy surveillance statements.

Polyposis syndrome	Starting age	Surveillance interval	Treatment indication
(Attenuated) familial adenomatous polyposis	12 – 14 years	Every 1 – 2 years	Pre- and post-colectomy: remove all polyps > 5 mm
<i>MUTYH</i> -associated polyposis	18 years	Every 1 – 2 years	Pre- and post-colectomy: remove all polyps > 5 mm
Peutz–Jeghers syndrome	Baseline: 8 years Routine: 18 years	Baseline: if polyps found, every 1 – 3 years Routine: every 1 – 3 years	Elective polypectomy
Juvenile polyposis syndrome	12 – 15 years	Every 1 – 3 years	Elective polypectomy for polyps > 10 mm
Serrated polyposis syndrome	NA	1 year: after ≥ 1 advanced polyp or ≥ 5 non-advanced clinically relevant polyps 2 years: after no advanced polyps or < 5 non-advanced clinically relevant polyps	Clearing/surveillance phase: remove all polyps ≥ 5 mm and all polyps of any size with optical suspicion of dysplasia

Endoscopic management of polyposis syndromes: European Society of Gastrointestinal Endoscopy (ESGE) Guideline; 2019.

► **Table 3** Summary table of gastric and small-bowel surveillance statements.

Polyposis syndrome	Modality	Starting age	Surveillance interval	Treatment indication
(Attenuated) familial adenomatous polyposis	Esophagogastro-duodenoscopy	25 years	According to Spigelman score, adjusted for appearance of the ampulla	Non-ampullary adenomas: consider endoscopic resection of adenomas ≥ 10 mm Ampullary adenomas: consider discussing endoscopic treatment in a multidisciplinary setting for adenomas ≥ 10 mm, showing excessive growth, or with suspicion of invasive growth
<i>MUTYH</i> -associated polyposis	Esophagogastro-duodenoscopy	35 years	According to Spigelman score, adjusted for appearance of the ampulla	Non-ampullary adenomas: consider endoscopic resection of adenomas ≥ 10 mm Ampullary adenomas: consider discussing endoscopic treatment in a multidisciplinary setting for adenomas ≥ 10 mm, showing excessive growth, or with suspicion of invasive growth
Peutz-Jeghers syndrome	Esophagogastro-duodenoscopy	Baseline: 8 years Routine: 18 years	Baseline: if polyps found, every 1–3 years Routine: every 1–3 years	Elective polypectomy
	MRI studies or video capsule enteroscopy	8 years	Every 1–3 years	Elective polypectomy for polyps > 15 –20 mm, preferably using device-assisted enteroscopy
Juvenile polyposis syndrome: <i>SMAD4</i> mutation carriers	Esophagogastro-duodenoscopy	18 years	Every 1–3 years	Gastric management should be discussed in a multidisciplinary setting
Juvenile polyposis syndrome: <i>BMPR1A</i> mutation carriers	Esophagogastro-duodenoscopy	25 years	Every 1–3 years	Gastric management should be discussed in a multidisciplinary setting
Serrated polyposis syndrome	NA	NA	NA	NA

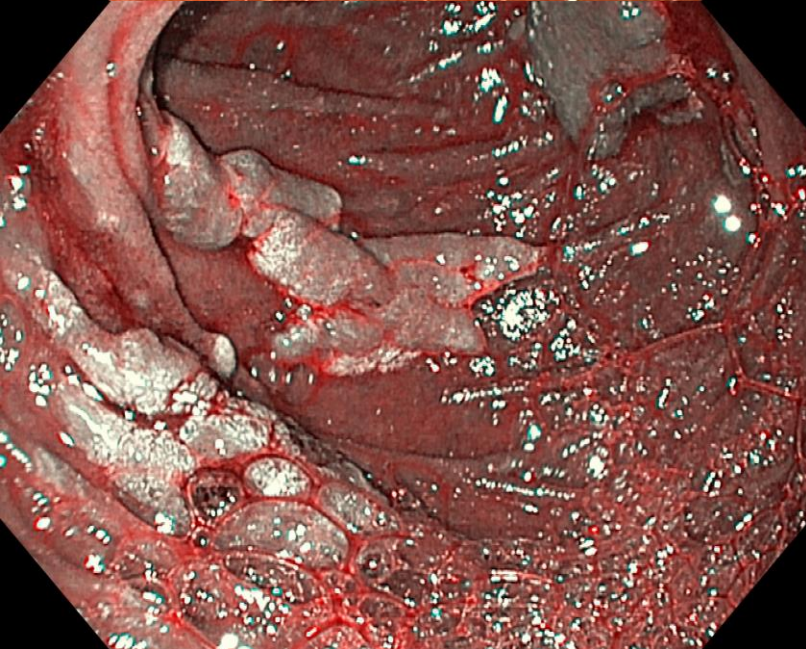
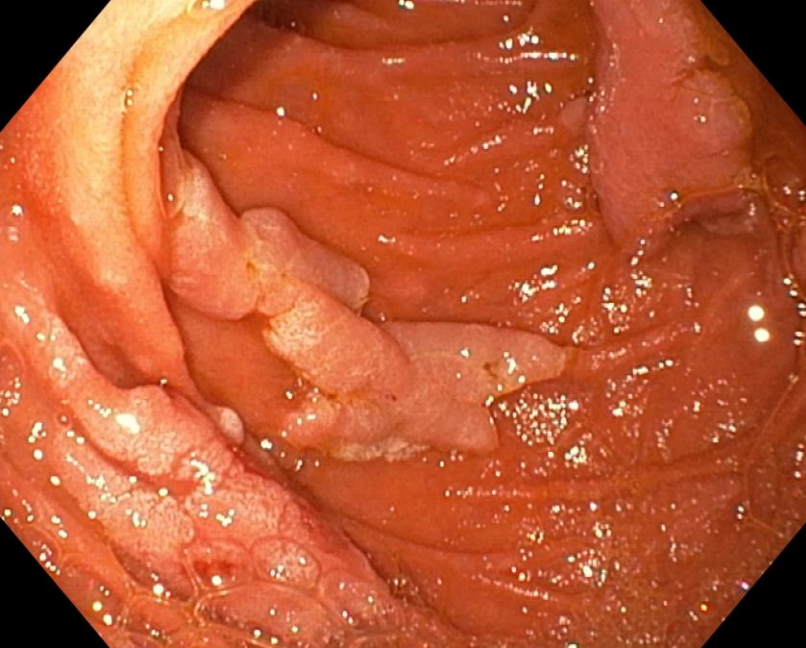
Endoscopic management of polyposis syndromes: European Society of Gastrointestinal Endoscopy (ESGE) Guideline; 2019.

K.-né K.G. (1992) és K.A. (1993)

Gastro-duodenoscopia



Rectoscopia



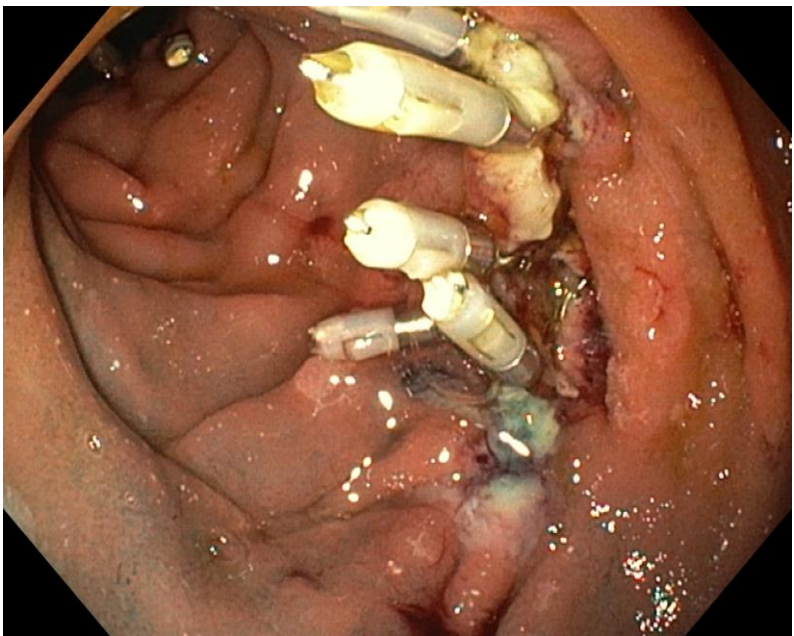
Findings at duodenoscopy	1 point	2 points	3 points
Number of adenomas	1 – 4	5 – 20	>20
Size, mm	1 – 4	5 – 10	>10
Histology*	Tubular	Tubulovillous	Villous
Dysplasia*	Low grade	NA	High grade

* Based on pathology obtained for complete endoscopic removal of duodenal polyps or prior pathology results.

► **Table 4** Spigelman Score, adapted from Spigelman et al. [77]. **b** Recommended surveillance interval on the basis of the Spigelman score.

Spigelman score	Spigelman stage	Surveillance interval*
0 points	0	5 years
1 – 4 points	I	5 years
5 – 6 points	II	3 years
7 – 8 points	III	1 year
9 – 12 points	IV	6 months, consider (endoscopic or surgical) treatment

* Additional adjustment based on inspection of the ampullary region.

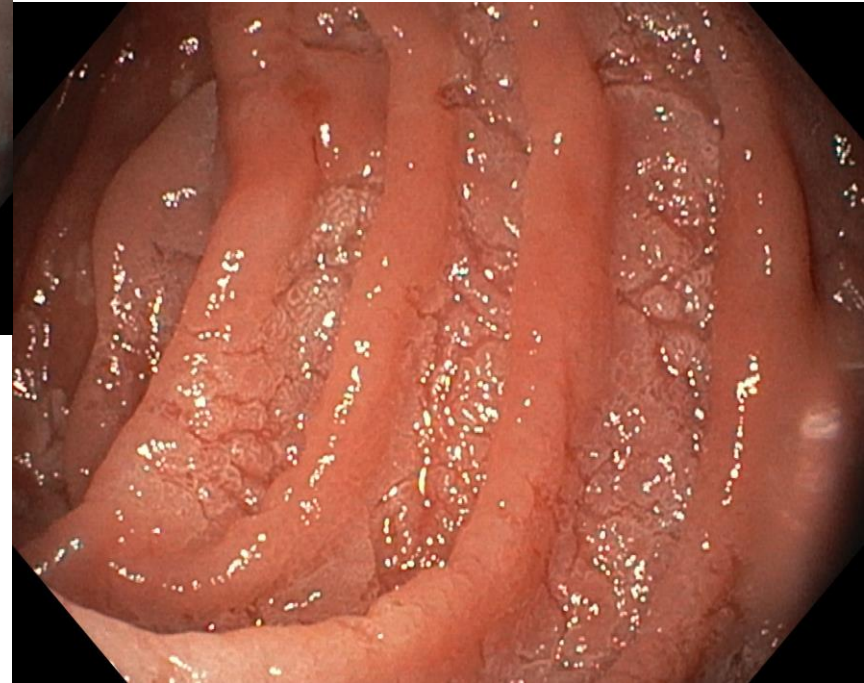
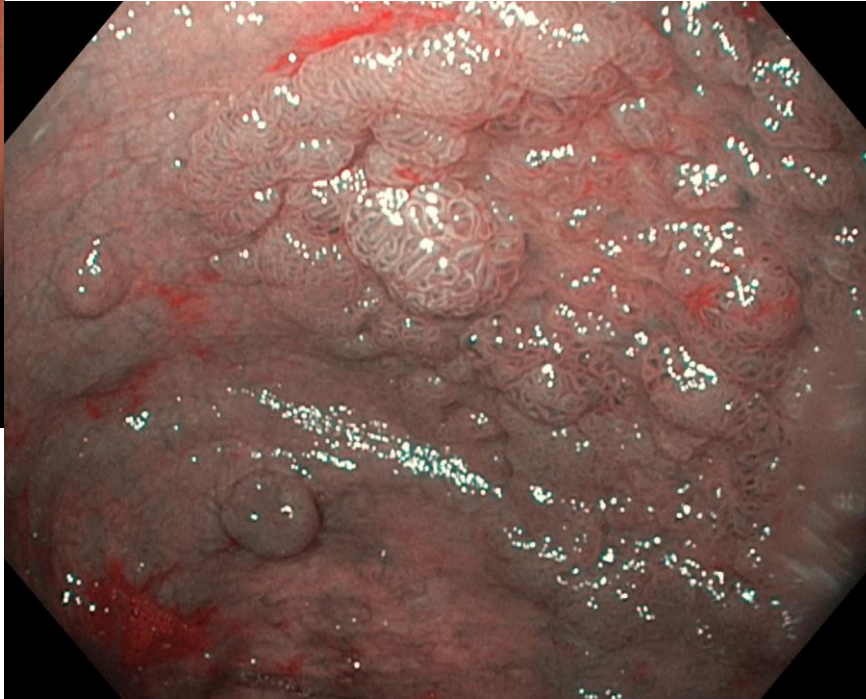
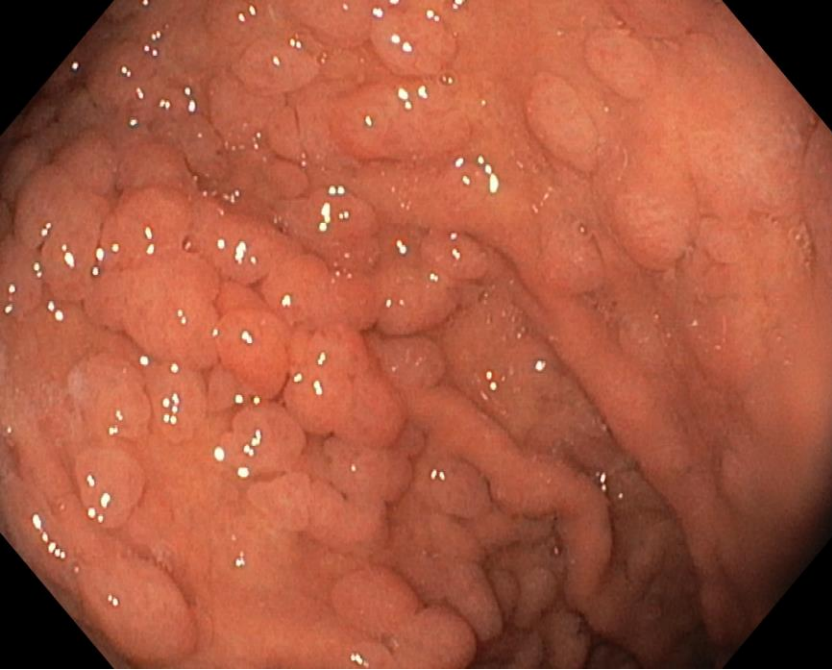


Endoscopic management of polyposis syndromes: European Society of Gastrointestinal Endoscopy (ESGE) Guideline; 2019.

R.K. (1980)

Familiáris adenomatosus polipózis (FAP) szindróma.
St. p. lapar. subtot. colectomia cum ileo-rectal anast. (2015)

Rendsz. GSC ko. - mucosectomia! – TA-LGD
UGI/pancreas team vél.!



Rendsz. colonosc. ko.!

Rendsz. seb. konz. – Staging képalkotás – CP-team vél.:

Proctectomy + IPAA jav.!

TAMIS (2024): TVA – HGD!

Colonosc. (2025): számos 2-15 mm-es, Kudo LIII Paris IIa lézió –
HGD+in situ cc.

APRE (2026. jan.)

Familiáris adenomatosus polipózis(FAP), attenuált FAP (AFAP)

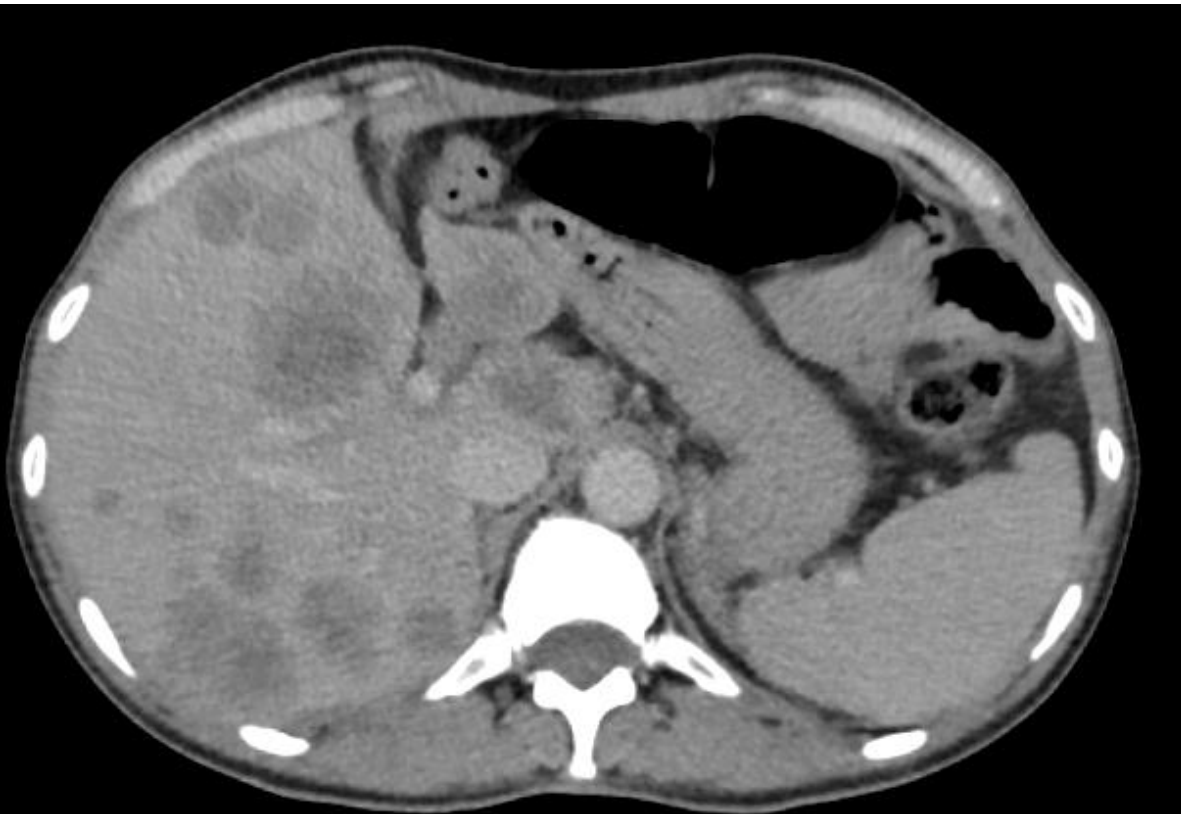
- Adenomatous polipózis szindróma, autoszómális dominánsan (AD) öröklődő kórkép.
- Az APC (adenomatous polyposis coli) gén csírasejtes mutációja okozza.
- Incidencia: 1/10000 fő.
- Jellemzője a vastagbélben és a végbélben 100-1000 adenoma kialakulása, kb. 25 éves korra.
- Kezeletlen betegség esetén colorectalis carcinoma (CRC) kialakulásának kockázata közel 100%
(medián életkor: 35-45%).
- Igazolt APC mutáció esetén a colonoscopos szűrés megkezdése 12-14 éves korban ajánlott.
- Colonoscopia 1-2 évente ismétlendő, ennek során minden > 5mm polipot el kell távolítani.
- Az endoscopos követés és polipectomia általában nem elégséges, profilaktikus colectomia javasolt, a polipterhelést figyelembe véve.
- Colectomia ileo-rectalis anastomosis-képzéssel megfontolandó a total proctocolectomia, és ileo-analis pouch-képzés helyett, ha a rectum polipterhelése limitált (< 20 adenoma).

Familiáris adenomatosus polipózis(FAP), attenualt FAP (AFAP)

- A FAP esetén a leggyakoribb vastagbélen kívüli eltérés a duodenum adenomatosis.
A felső tápcsatorna endoscopos vizsgálatát (OGD) 25 éves korban kell elkezdni.
A vizsgálat ismétlésének gyakoriságát a Spigelman kritériumok alapján határozzuk meg.
- Ampullaris adenoma esetén ha ≥ 10 mm, növekedést mutat, ill. invazív tumor lehetősége is felmerül, akkor annak endoscopos eltávolítása megfontolandó, MDT véleményezést követően.
- Nem-ampullaris adenoma esetén ha ≥ 10 mm, endoscopos eltávolítás megfontolandó.
- Profilaktikus duodenectomia javasolható előrehaladott duodenum polipózis esetén, ha az endoscoposan nem ellátható.
- FAP esetén a gyomorban lévő polipusok szövettani vizsgálata ált. fundusmirigy hyperplasiát igazol. A fundusmirigy-hyperplasia malignizálódásra való hajlama alacsony, ugyanakkor FAP esetén a gyomorban lévő adenomák azonosítása nagy kihívást jelenthet! A gyomor adenomák endoscopos eltávolítása a gyomorrák kialakulásának megelőzésében rendkívül fontos.
- AFAP esetében kevesebb adenoma alakul ki, és későbbi életkorban, ill. a CRC kockázata is alacsonyabb (69%). Endoscopos szűrése és követése a FAP-pal megegyező.

K.Z.-né (1970)

- 26 éves korában vékonybélreszekció bélelzáródás miatt – polipózis susp.
- 39 éves korában genetikai vizsgálat: STK-11 gén öröklött mutációja.
- Gondozásba nem került, szűrő vizsgálatok nem történtek.



- 2022. tavasz: Colonoscopia polipoid elváltozások a vastagbélben, colon npl. okozta szűkület (80 cm-nél). Szövettan: Adenocarcinoma coli (Grade 3).
- 2022. jún.: Carcinosis perit., palliatív transversostoma.
- 2022. júl.: 5FU monoterápia.
- 2022. aug.: Exitus lethalis.

F.B. (1977.):

- 1995. óta vashiányos vérszegénység.
- 1999.: colonosc. – polipectomia, szövettan: juvenilis polipózis susp.
- 2019.: GSC - juvenilis polipózis susp. Colonosc. – polipect. -> Peutz-Jeghers sy.!
- 2022. SE STÉG – colonosc. polipectomia (vérzés!), transzfúziót igénylő anaemia!
- 2022: Klin. genet. konz.: germline genetikai változást a vizsgált génekben nem azonosítottunk.
- 2022: colonosc. – polipect. - TVA-HGD!
- CP-team: total colect. IRA-sal, szoros rectum követéssel (2023).

Szöv.: Peutz-Jeghers szindrómának megfeleltethető hamartomatosus polypusok (HGD vagy cc. nélkül) ezen felül egy TVA-LGD.

- 2023: MVT+PE: anticoag. – microcyter, transzfúziót igénylő anaemia, recid. obscurus GIV, visszatérő hányás, fogyás.

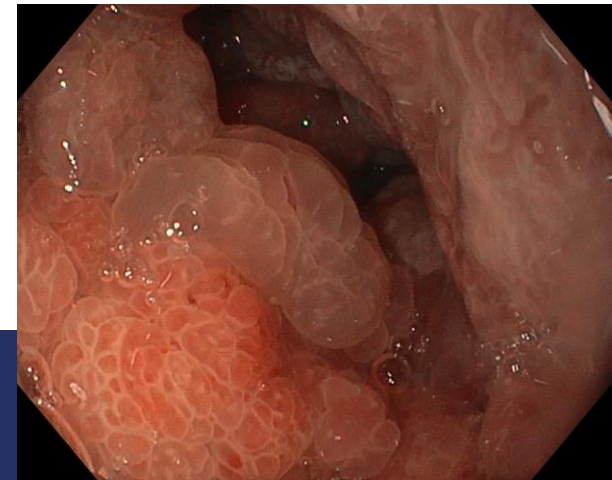
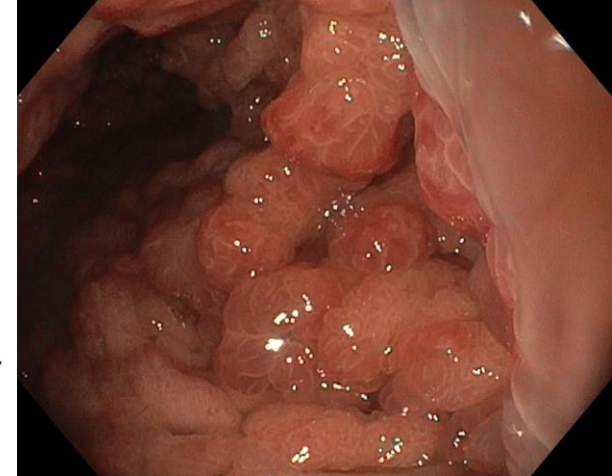
GSC: gyomor lumenét zegzugos polypoid massa tölti ki, amely gyomor kimeneti obstrukciót okoz (de endosc.-pal átjárható), bulbus hátsó falára átlóg.

Szövettan: Hamartomatosus polyposisnak (Peutz-Jeghers-syndroma) – displ. vagy malign. nincs.

- 2024.: kapszula endosc.: Polypi multiplex ventriculi /néhol aktív enyhe vérzéssel a polipokból/, gyomorürülési zavar jelei (polipusok okozta lumen szűkület miatt), polypi multiplex duodeni.
- 2024: Staging + UGI team. -> gastrectomia jav. Explor.: pancreas annulare, így gastrectomia és pancreasfej-resectio történt, pancreato-jejunalis, choledochojejunalis, omega kaccsal képzett oesophago-jejunalis és Braun-anastomosissal.

Szövettan: Peutz-Jegher sy. talaján kialakult gyomor polipózis.

- PJS + malabs. sy., sec. anaemia gondozása!



Peutz-Jeghers szindróma (PJS)

- Hamartomatosus polyposis syndroma.
- Többnyire a *szerin-treonin kináz 11*, tumorszuppresszor gén (STK11/LKB1) mutációja okozza.
- Incidencia: 1/250.000 fő.
- Diagnózis klinikai kritériumai:
 - ≥ 2 szövettanilag igazolt Peutz–Jeghers (PJ) polip.
 - Tetszőleges számú PJ polip és PJS-re pozitív családi anamnézis.
 - Jellegzetes mucocutan pigmentáció esetén, ha PJS-re pozitív a családi anamnézis.
 - Tetszőleges számú PJ polip és jellegzetes mucocutan pigmentáció.
- Leggyakoribb tünete a polipózis, amely döntően a vékonybelet érinti, amely tápcsatornai vérzést, anaemiát, intussusceptiót okozhat.
- CRC kockázata: 15-57%.

Peutz-Jeghers syndroma (PJS)

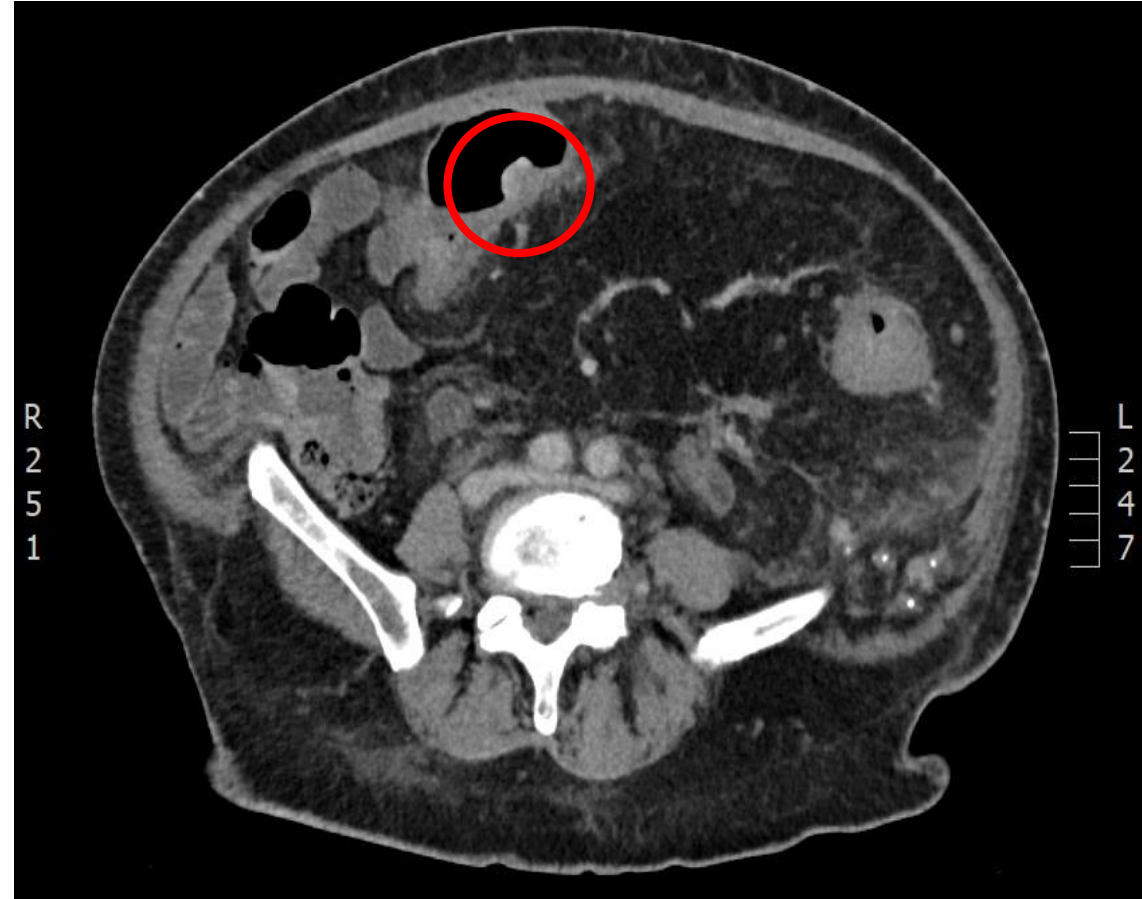
- Igazolt PJS esetén, tünet- és panaszmentes egyéneknél az első, felső és alsó tápcsatornai endoscopos vizsgálatot (GSC és colonoscopia) 8 éves korban kell elvégezni.
- Ha az első vizsgálat eltérést nem igazolt, akkor a rutinszerű szűrést 18 éves korban javasolt elkezdni.
- Ha már az első endoscopos vizsgálat során is polipok igazolódtak, akkor 1-3 évente kell megismételni az endoscopos vizsgálatokat és a rutin szűrést is 1-3 évente javasolt elvégezni.
- GSC és colonoscopia során azonosított polipok elektív eltávolítása javasolt.
- Igazolt PJS esetén tünet- és panaszmentes egyéneknél a vékonybél vizsgálatát 8 éves korban kell elkezdni MRI vagy kapszula endoscopia alkalmazásával, és 1-3 évente javasolt megismételni.
- Vékonybélben igazolt >15 – 20mm polypok elektív eltávolítása javasolt az intussusceptio megelőzésére, illetve ennél kisebb polipok eltávolítása is javasolható, ha azok obstrukciós tüneteket okoznak.
- Vékonybél polipok eltávolítására enteroscopia javasolható. Igen nagyszámú, vagy nagyméretű vagy high-risk vékonybél polypok esetén laparoscoppal-asszisztált kettős-ballon enteroscopia (DBE) vagy intraoperatív enteroscopia javasolható.

Juvenilis polipózis szindróma (JPS)

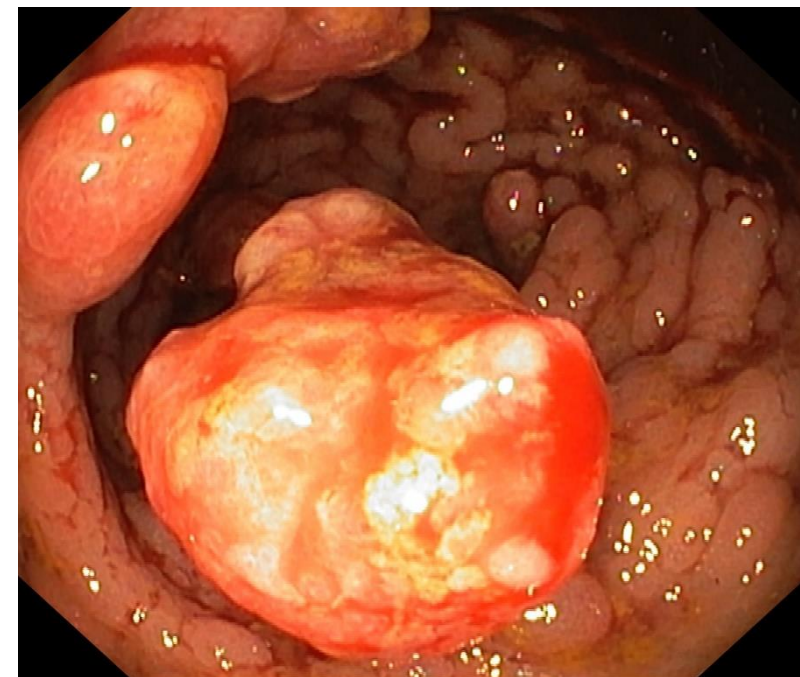
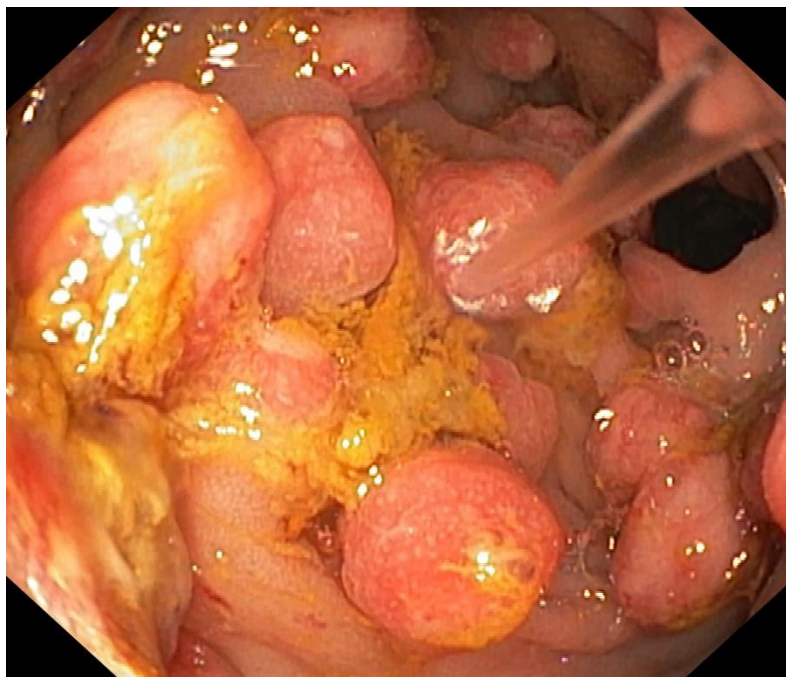
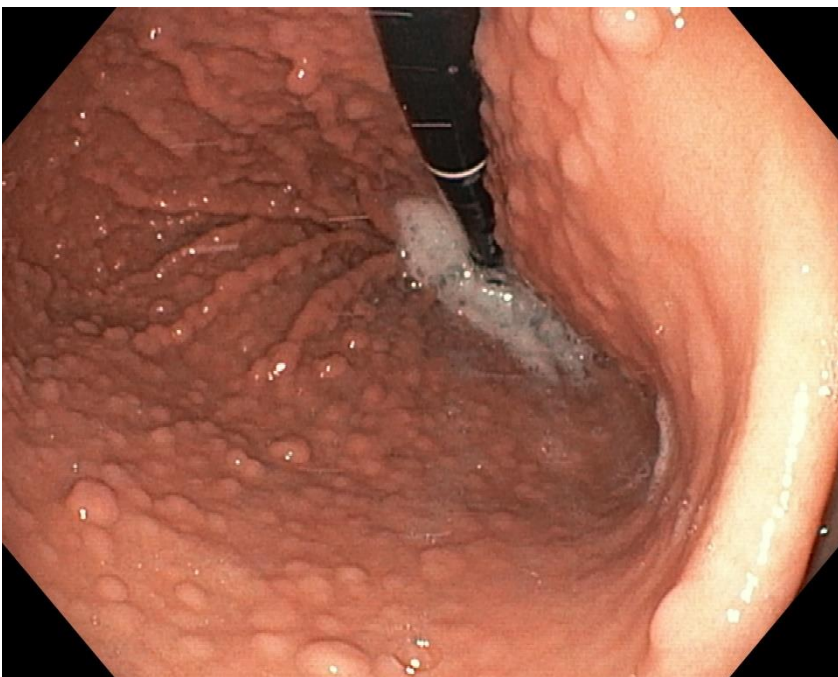
- Hamartomatosus polipózis szindróma.
- Többnyire a SMAD4- vagy a BMPRI1A-gén mutációja okozza.
- Incidencia: 1-1,6/100000 fő.
- Diagnózis klinikai kritériumai:
 - ≥ 5 juvenilis polip a colorectumban vagy a tápcsatorna egyéb szakaszain.
 - Tetszőleges számú juvenilis polip, ha egy vagy több vérszerinti hozzátartozónál a JPS igazolt.
- CRC kockázata: 39-68%.
- Igazolt SMAD4 mutáció esetén, tünet- és panaszmentes egyéneknél az első GSC-t 18 éves korban kell elvégezni, BMPRI1A mutáció esetén pedig 25 éves korban. A kontroll vizsgálatot 1-3 évente javasolt elvégezni.
- Igazolt JPS esetén, tünet- és panaszmentes egyéneknél az első colonoscopiát 12-15 éves korban javasolt elvégezni, majd 1-3 évente megismételni.
- > 10mm colorectalis polipok elektív eltávolítása javasolt, további szövődmények és a CRC megelőzésére.
- JPS esetén a vékonybél érintettség ritka, ebben az esetben leginkább a duodenumban található polypok. Tünet- és panaszmentes egyéneknél a vékonybél szűrő jellegű vizsgálata nem szükséges.

K.A. (1976)

- Távolabbi anamn.: Parox. PF. (s.c. Clexane th.), HT, hypercholesterinaemia, laktóz intolerancia.
- Transzfúziót igénylő anaemia miatt kezdődött kivizsgálása.
- AVM miatt opus/sclerotisatio/embolisatio.
- Dermatolipectomia, hegvonalba kialakult postop. sérv miatt hegkorrekció és hasfal-rekonstrukció.

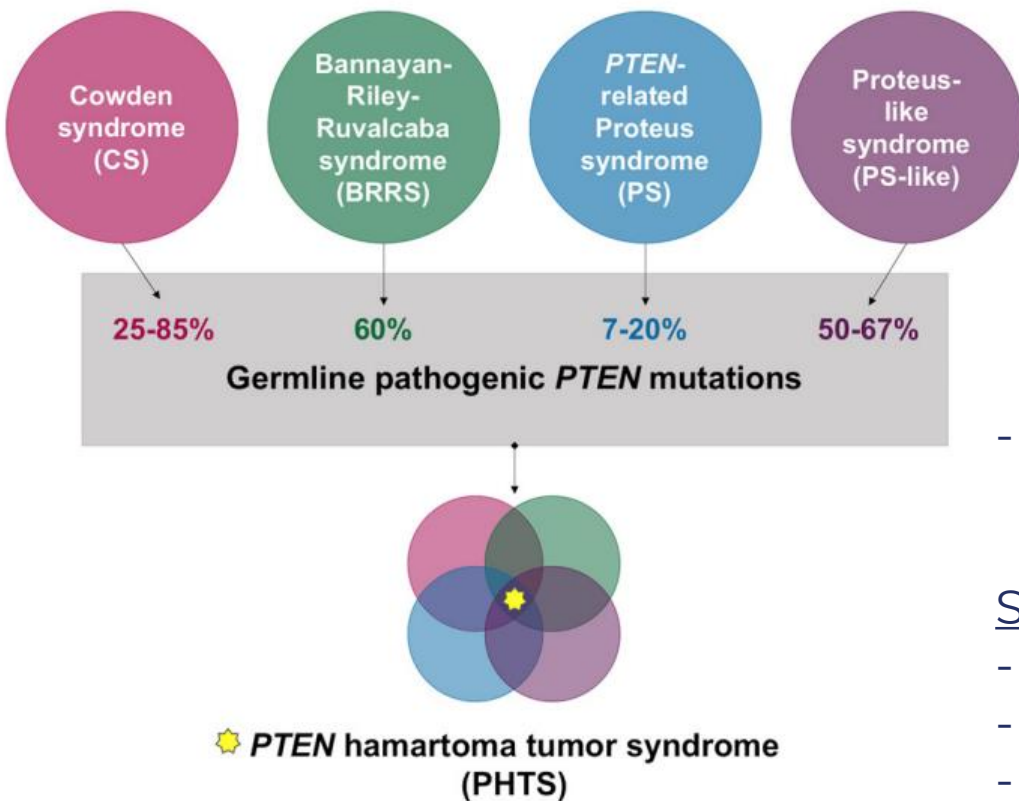


K.A. (1976)



- Hasi fájdalom, fogyás, GIV (2022), transfúziót igénylő anaemia: GSC, colonosc. kiterjed polipózis. Szövettan (2022): hamartomatosus polyp.
- Genetikai vizsgálat: A *PTEN*-gén 8-as exonjában heterozigóta pontmutáció jelenléte.
- 2023: CR-team vél. -> total colectomia + végállású ileostoma.
Szövettan: nagy számban észlelhetők hamartomatosus polipusok, az ismert PTEN hamartoma tumor szindrómának megfelelően. Malignitásnak jele nincs.
- 2024: MR-ko.: kiterjed rectum polyposis. CP-team vél.: APRE jav.
- 2024: laparoscopos abdominoperinealis rectum exstirpatio és hasfali reconstructio, stoma revisio.

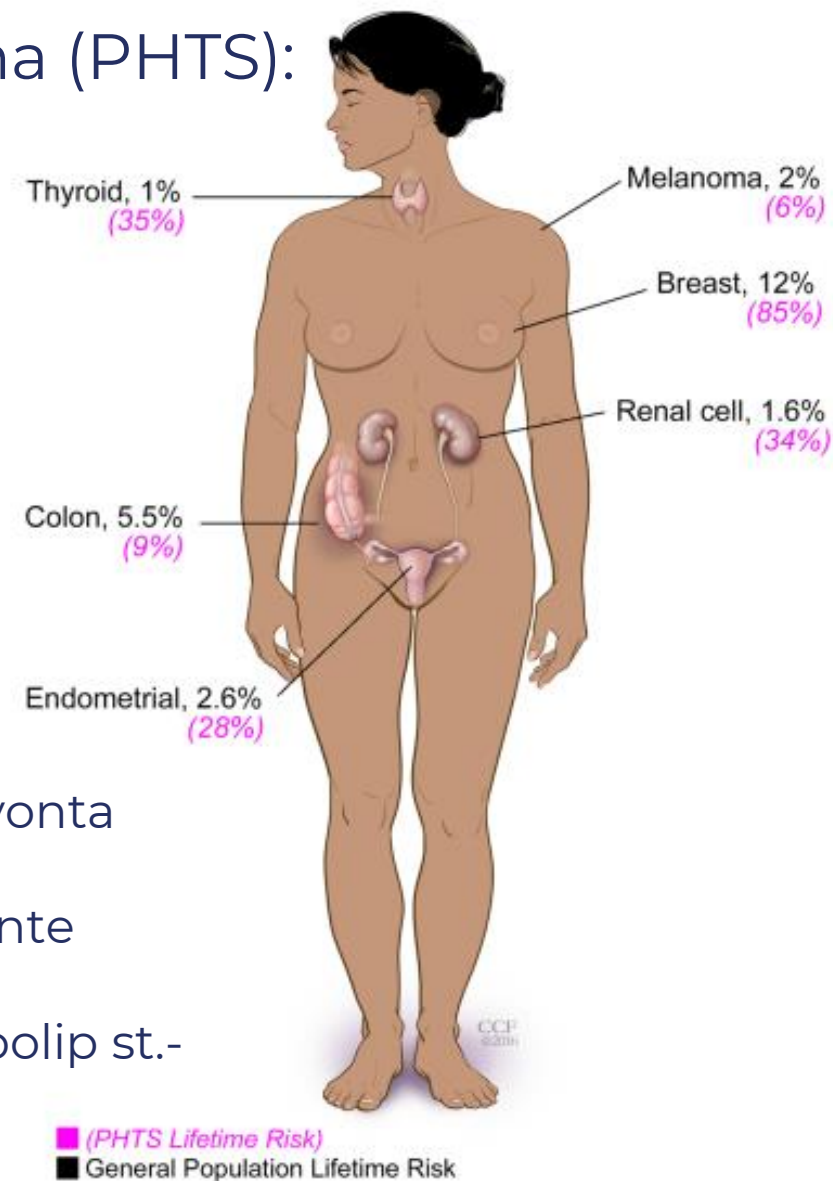
PTEN-hamartóma tumor szindróma (PHTS):



- AD öröklődés

Szűrési javaslat:

- Emlő: 30 éves kortól 6 havonta
- Pajzsmirigy: évente
- Vese: 40 éves kortól 2 évente
- Méh: 30 éves kortól
- Colon: 35-40 éves kortól, polip st.-től függően
- Bőr: évente



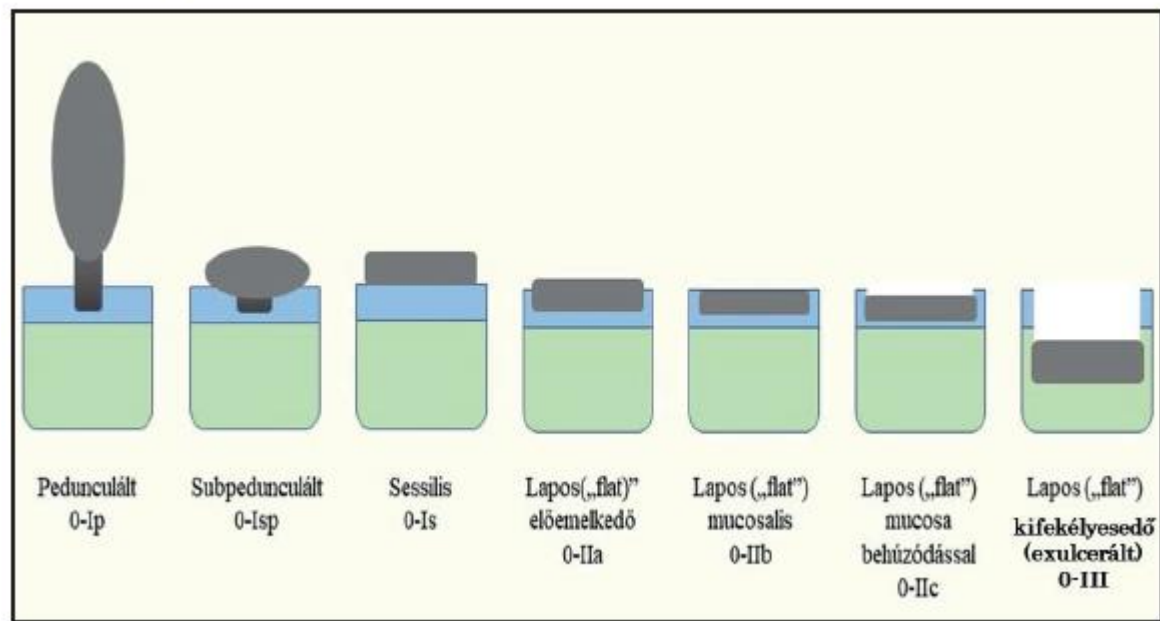
Endocrine-Related Cancer (2018) 25, T121-T140

<https://ptefoundation.org/>

TARTALOM

Polipok morfológiai leírása – Párizs klasszifikáció:

2. ábra: A polipok Párizs klasszifikációja



Felszíni mintázatot értékelő Kudo klasszifikáció:

3. ábra: A polipok Kudo osztályozása

I		Kerek-alakú mintázat <i>Ép nyálkahártya</i>	
II		Csillag-alakú mintázat <i>Hiperplastikus polip, Sessilis serrated adenoma</i>	
III _S		Normálnál kisebb kerek vagy tubuláris mintázat <i>Adenoma (főként alacsony grádus)</i>	
III _L		Normálnál nagyobb kerek- vagy tubuláris mintázat <i>Adenoma (nagyrészt magas grádus)</i>	
IV		Dendritikus vagy tekervényes mintázat <i>Adenoma (nagyrészt magas grádus)</i>	
V		Szabálytalan, egyenetlen vagy eltűnt felszíni mintázat <i>Szubmukóza invázió, malignitás</i>	

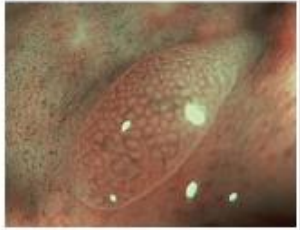


EGÉSZSÉGÜGYI KÖZLÖNY

AZ EMBERI ERŐFORRÁSOK MINISZTERIUMA HIVATALOS LAPJA

TARTALOM





NBI használatán alapuló endoscopos klasszifikáció (NICE):

4. ábra: A polipok NICE klasszifikációja

	NICE I-es típus	NICE II-es típus	NICE III-as típus
Szín	környezetével megegyező vagy világosabb	környezetéhez képest barna (ellenőrizendő, hogy a szín az erekből származik-e)	környezetéhez képest barna vagy egész sötét, elszórtan fehér területekkel
Érrajzolat	nincs, vagy izolált vékony erek futnak keresztül a lézión	barna érrajzolat a fehér struktúrák körül	irregularis, helyenként megszakadó vagy hiányzó érrajzolat
Felszíni mintázat	azonos méretű sötét vagy fehér foltok, vagy a mintázat egyenletes hiánya	ovális, csöszérű vagy elágazódó struktúrák barna erekkel körbevéve	amorfi, szabálytalan vagy helyenként hiányzó felszíni mintázat
Legvalószínűbb szövettan	Hiperplastikus polip	Adenoma	Szubmukóza invázió, malignitás
			

JNET klasszifikáció (Japan NBI Expert Team classification):

5. ábra: A polipok JNET osztályozása

	JNET 1 típus	JNET 2A típus	JNET 2B típus	JNET 3 típus
ÉR mintázat	<ul style="list-style-type: none"> Láthatatlan¹ 	<ul style="list-style-type: none"> Szabályos átmérő Szabályos eloszlás² (hálós/spirális mintázat) 	<ul style="list-style-type: none"> Változó átmérő Szabálytalan eloszlás 	<ul style="list-style-type: none"> Laza érterületek Megszakított vastag erek
Felszíni mintázat	<ul style="list-style-type: none"> Reguláris sötét vagy fehér pontok Hasonló a környező nyálkahártyához 	<ul style="list-style-type: none"> Reguláris (tubuláris/elágazó/popilláris) 	<ul style="list-style-type: none"> Irregularis vagy zavaros 	<ul style="list-style-type: none"> Amorf területek
Legvalószínűbb szövettan	Hiperplastikus polip Szesszilisz szerű polip	Alacsony grádusú intramukozális neoplasia	Magas grádusú intramukozális neoplasia Felsőszintes szubmukozális rák ³	Mély szubmukozális invazív rák
Endoszkópos kép				

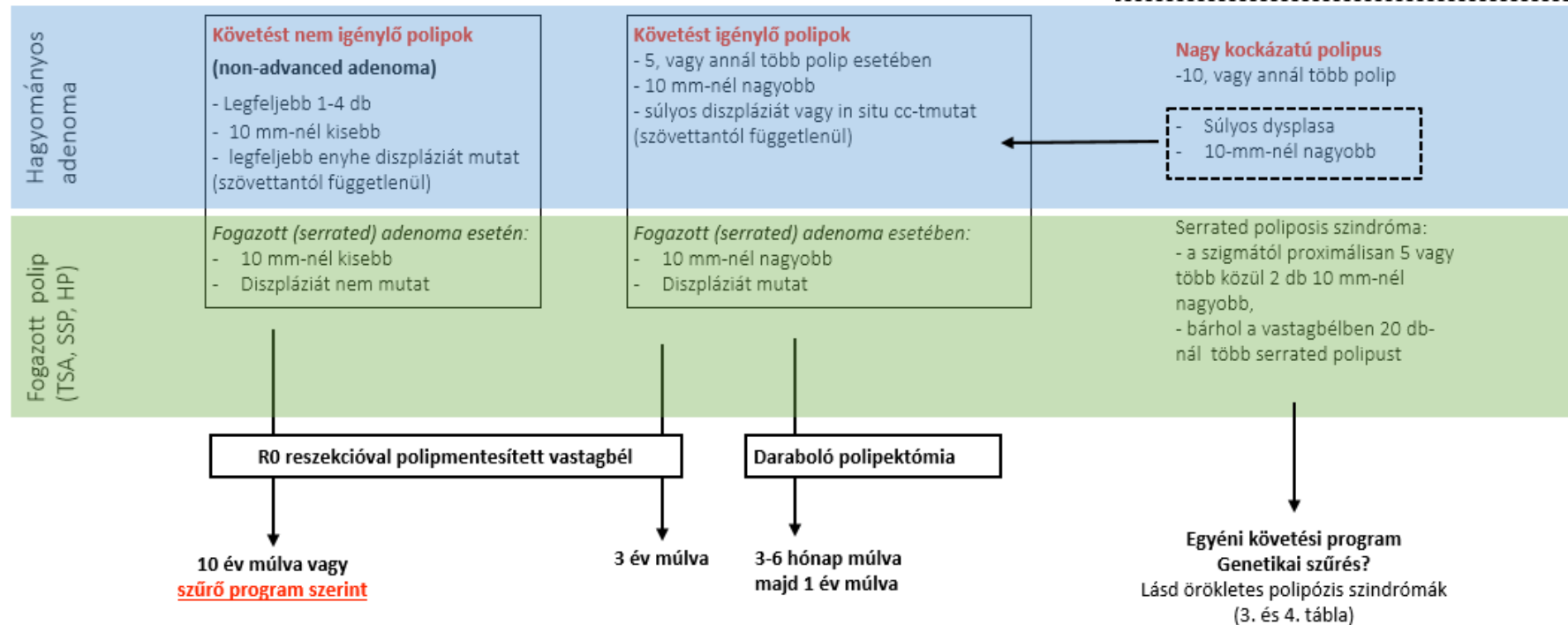
Nem R0 reszekció esetén 3-6 hónapon belül ismételt vizsgálat szükséges!
BBPS<6 esetén ismétlés szükséges!

Polipektómia utáni követés Sporadikus polypok

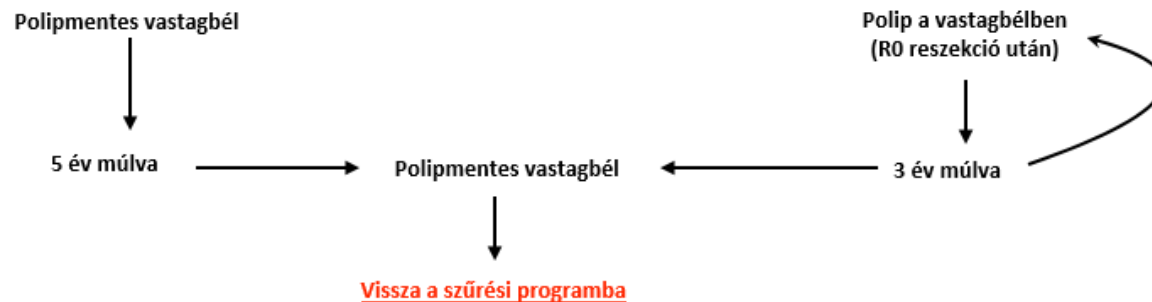
Polipektómia nem kötelező:

- Rektoszigmoidalisán elhelyezkedő és
- 5 mm-nél nem nagyobb és
- Biztonsággal hiperplastikusnak ítélt polipusok

Első követő kolonoszkópia



Követő kolonoszkópiák



Polipektómia utáni követés

Örökletes polipózis szindrómák 1.

Lynch szindróma (HNPCC)

Amsterdam II (3+2+1):

- 3 roknak
CRC/ovarium/vékonybél/CRC/húgyuti)
- 2 egymást követő generációban
- 1 50 éves kor alatt

Endoszkópia előtt

Genetika: kóros MMR

MLH1, MSH2,
MSH6, PMS2



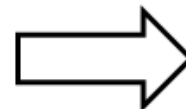
Első kolonoszkópia

Genetika MLH1, MSH2

25 évesen

Genetika: MSH6, PMS2

35 évesen



Követő
kolonoskópiák

Tünetmentes: 2 évente

Nem minőségi: 3 hónapon belül ismét

Tünetes: azonnal

- HD vizsgálóeszköz szükséges
- Chromoendoscopia - ?
- **gasztroszkópia/vékonybél vizsgálat: nem**
- **H. Pylori non-invazív tesztelés szükséges**

Családi halmozódású CRC

- 2 egymást követő generációban
- 1 50 éves kor alatt

Endoszkópia előtt

Genetikai vizsgálat nem
szükséges



Első kolonoszkópia

40 éves korban



Követő
kolonoskópiák

Polipmentes vastagbél:
5 évente

Polip: R0 resectio
postpolipektómias követés -
lásd 1.tábla



Review

Guidelines on Management of Hereditary Polyposis Syndromes in Pediatric Patients: Agreement, Disagreement and Where It Matters

Taina Hudson ^{1,*}, Claudia Phen ², Isabel Rojas ², Shlomi Cohen ³, Warren Hyer ⁴ and Thomas Attard ¹

Table 1. Areas of discordance among guidelines.

Polyposis Syndrome	Management Domain
JPS	Initial timing of upper GI tract screening
PJS	Timing of genetic screening
	Frequency of small bowel surveillance
	Ideal size of polyp for removal in elective polypectomy
FAP	Number of adenomas to trigger genetic screening
	Ideal method for initial lower endoscopic evaluation
	Recommendations on routine screening for hepatoblastoma



<https://sa1s3optim.patientpop.com/assets/images/provider/photos/2174695.png>



Köszönöm a megtisztelő
figyelmüket!

leizter.katalin@semmelweis.hu

Kinél lehet szükséges genetikai vizsgálatra?

- Örökletes daganat szindrómára jellemző eltérések (pl. számos vastagbélpolip).
- Jellegzetes „tumor párok”.
- Több első fokú hozzátartozónál előforduló daganat.
- A család egyik ágán, ugyanaz a daganat halmozottan fordul elő.
- Olyan daganat a családban, amely igazoltan egy gén mutációjához köthető (pl. emlő, petefészek, hasnyálmirigy).
- Hozzátartozónál egynél több daganat.
- Fiatal életkorban kialakult daganat.
- Ritka örökletes daganat szindróma a családban.
- Egy vagy több családtagnál igazolt genetikai eltérés.
- Ritka daganatos betegség a családban (pl. férfi emlőrák, retinoblastoma).

Serrated polyposis syndrome (SPS)

- Fogazott polyposis syndrome.
- Hátterében álló csírasejtes mutáció nem ismert.
- Diagnózis klinikai kritériumai:
 - ≥ 5 db fogazott polyp a sigmabéltől proximalisan, amelyek közül ≥ 2 nagyobb, mint 10 mm.
 - A vastagbél teljes hosszában > 20 db, bármilyen méretű fogazott polyp.
- CRC kockázata 15-35%.
- SPS esetén minden ≥ 5 mm polyp endoscopos eltávolítása javasolt, illetve bármilyen méretű polyp esetén, ha dysplasiára van gyanú.
- Kontroll colonoscopiát 1-2 év múlva javasolt végezni, a polypok számától, típusától (advanced vs. non-advanced) függően. A colonoscopiát nagyfelbontású endoscopos technikák alkalmazásával kell végezni.
- Elsőfokú hozzátartozók colonoscopos szűrővizsgálata 45 éves kórtól javasolt, és 5 évente megismétlendő. Ha ennek során polypot találnak, akkor a további kontroll vizsgálatok időzítése a polyp(ok) jellegétől függ.

MUTHY-asszociált polipózis (MAP) szindróma

- Adenomatous polipózis szindróma.
- A *MUTHY*-gén mindkét allélját érintő mutáció esetén alakul ki, autoszómális recesszíven (AR) öröklődő kórkép.
- A *MUTHY*-gén egy alléljának mutációja esetén adenomák nem alakulnak ki, ezeknek a betegeknek a szűrése az átlag populációéval megegyező.
- Incidencia: 1-4/10000 fő.
- Tünetek a FAP-hoz hasonlóak, de a colorectumban kevesebb polip alakul ki és későbbi életkorban.
- CRC kockázata: 19-43%.
- A colonoscopos szűrést 18 éves korban kell elkezdni, 1-2 évente kell a colonoscopiát megismételni. A colonoscopia során minden > 5mm polipot el kell távolítani.
- A profilaktikus vastagbél- és végbél-reszekció időzítése, a műtét típusa MDT döntése alapján kell hogy történjen, a polip-terhelést, a rectum érintettségét figyelembe véve.
- A felső tápcsatorna endoscopos vizsgálatát (OGD) 35 éves korban kell elkezdni. A vizsgálat ismétlésének gyakoriságát a Spigelman kritériumok alapján határozzuk meg.
- Ampullaris adenoma esetén ha ≥ 10 mm, növekedést mutat, ill. invazív tumor lehetősége is felmerül, akkor annak endoscopos eltávolítása megfontolandó, MDT véleményezést követően.
- Nem-ampullaris adenoma esetén ha ≥ 10 mm, endoscopos eltávolítás megfontolandó.
- Profilaktikus duodenectomia javasolható előrehaladott duodenum polipózis esetén, ha az endoscoposan nem ellátható.