

Syndrom Li-Fraumeni

Syndrom Li-Fraumeni (OMIM: 151623 (<https://omim.org/entry/151623>)) je hereditární nádorový syndrom spojený s obecně zvýšenou predispozicí vzniku nádorového onemocnění (bez jednoznačné orgánové specifity).

Etiologie

- Příčinou je zárodečná mutace tumor-supresorového genu **TP53** (17p13.1);
- Obdobný klinický obraz (tzv. Li-Fraumeni syndrom 2 OMIM: 609265 (<https://omim.org/entry/609265>)) je způsoben mutací genu **CHEK2** (22q12.1; OMIM: 604373 (<https://omim.org/entry/604373>)), jinak spojeného také s hereditárním nádorem prsu.

Klinický obraz

- Syndrom je charakteristický vysoce variabilním fenotypem:
 - osteosarkomy a sarkomy měkkých tkání;
 - **karcinom prsu**;
 - adenokarcinom dřeně nadledvin;
 - nádory CNS;
 - leukémie.
- Většinou jde o velmi **časný nástup** nádorového onemocnění.

Výskyt

- Charakteristický je velmi častý výskyt nádorů v rodině („**nádorové rodiny**“).

Historie

Syndrom popsali Frederick Pei Li a Joseph F. Fraumeni jr. v roce 1969 ^[1].

Odkazy

Související články

- Hereditární nádorové syndromy
 - Neurofibromatóza
 - Wilmsův tumor

Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněná nádorová onemocnění* [online]. Poslední revize 8. 6. 2007, [cit. 17. 4. 2010]. <<http://www.genetika-biologie.cz/hereditarni-nadorove-syndromy>>.

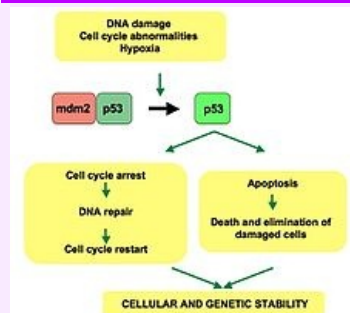
Reference

1. LI, F P a J F FRAUMENI. Soft-tissue sarcomas, breast cancer, and other neoplasms. A familial syndrome?. *Ann Intern Med* [online]. 1969, vol. 71, no. 4, s. 747-52, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5360287>>. ISSN 0003-4819.

Použitá literatura

- KLEIBL, Zdeněk a Jan NOVOTNÝ. *Hereditární nádorové syndromy*. 1. vydání. Praha : Triton, 2003. 31 s. ISBN 80-7254-357-1.

Syndrom Li-Fraumeni



*hereditární nádorový syndrom
spojený s obecně zvýšenou
predispozicí vzniku nádorového
onemocnění*

Klinický obraz osteosarkomy a sarkomy měkkých tkání; karcinom prsu; nádory CNS; leukémie

Příčina zárodečná mutace tumor-supresorového genu TP53 (17p13.1)

Diagnostika genetické testování

Incidence ve světě 1-9 / 100 000

Prognóza časný nástup nádorového onemocnění

Klasifikace a odkazy

MKN-10 D48.9 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/D48.9>)

MeSH ID D016864 (<https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D016864>)

OMIM 151623 (<https://omim.org/entry/151623>)

orphanet ORPHA524 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Diseases_Search.php?lng=EN&data_id=196)



Můžete se přidat k jeho autorům (https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Syndrom_Li-Fraumeni&action=history) a jej.
O vhodných změnách se lze poradit v diskusi.