

## **:: Genetycznie uwarunkowany zespół wad wrodzonych, związany ze zwiększonym ryzykiem rozwoju nowotworu złośliwego**

Orpha number: ORPHA183422

### **STRESZCZENIE**

#### **\*Definicja choroby:**

Genetycznie uwarunkowany zespół wad wrodzonych związany ze zwiększonym ryzykiem rozwoju nowotworu złośliwego (ang. *Polymalformative genetic syndrome with increased risk of developing cancer*, PGSIRC) opisuje dużą grupę zespołów, charakteryzujących się wrodzonymi malformacjami o wysokim ryzyku rozwoju guzów, w skład której wchodzi około 50 różnych rzadkich chorób.

#### **\*Epidemiologia:**

Brak opublikowanych danych dotyczących zestawienia częstości występowania wszystkich zespołów ujętych w tej kategorii, ale ze względu na swoistą częstość występowania każdego z tych zespołów z osobna, można ją całościowo oszacować na 1/10 000.

#### **\*Opis kliniczny:**

PGSIRC obejmuje różne zespoły: zespoły charakteryzujące się nadmiernym wzrostem (ang. *overgrowth syndromes*), w tym zespół Beckwitha i Wiedemanna z 10% kumulatywnym ryzykiem wystąpienia nowotworu złośliwego w wieku 4 lat, głównie hepatoblastoma i guza Wilmsa, zespół Costello z ryzykiem wystąpienia mięsaka prążkowanokomórkowego wynoszącym do 10% i inne zespoły, takie jak zespół Simpsona, Gołabiego i Behmela lub Perlmana (zob. te hasła). Inne rzadkie schorzenia uwarunkowane genetycznie, związane ze zwiększonym ryzykiem rozwoju nowotworu złośliwego obejmują stwardnienie guzowate, skórę pergaminową i barwnikową (łac. *xeroderma pigmentosum*) lub zespół WAGR (zob. te hasła). Z powodu tej predyspozycji, istotne jest wczesne ustalenie wielospecjalistycznego protokołu monitorowania każdego pacjenta po postawieniu rozpoznania. Cechy kliniczne są specyficzne dla każdego z tych zespołów.

#### **\*Etiologia:**

Etiologia jest odrębna dla każdego z tych zespołów. Zmiany genetyczne związane z rozwojem guza mogą pojawić się w komórkach germinalnych, prowadząc do wystąpienia dziedzicznej predyspozycji do nowotworu złośliwego lub mają swój monoklonalny początek w komórkach



somatycznych, powodując wystąpienie sporadycznych przypadków nowotworu. Dokładny mechanizm, w którym zmiany w genach związanych z nowotworem (tj. geny *RAS*) powodują wystąpienie zarówno wielu wad wrodzonych, jak również sporadycznych przypadków guzów, pozostaje nadal tematem badań.

## **Poradnictwo genetyczne:**

Sposób dziedziczenia jest swoisty dla każdego z zespołów. W większości przypadków rodzinnego występowania nowotworów złośliwych, niezwiązanych z wadami wrodzonymi, podatność na guzy dziedziczy się autosomalnie dominująco. W nowotworach złośliwych związanych z rzadkimi chorobami uwarunkowanymi genetycznie, charakteryzującymi się wrodzonymi malformacjami, ogólna podatność na guzy dziedziczy się głównie w sposób autosomalny recesywny, związany z daną rzadką chorobą.

Recenzent - ekspert:

- Dr Victor Manuel Martinez-Glez

Aktualizacja: Luty 2013

Tłumaczenie: Wrzesień 2013

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---