

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

```
graph TD; A["DNA damage  
Cell cycle abnormalities  
Hypoxia"] --> B["p53"]; B --> C["mdm2"]; B --> D["p53"]; C --> E["Cell cycle arrest"]; D --> E; E --> F["DNA repair"]; F --> G["Cell cycle restart"]; B --> H["Apoptosis"]; H --> I["Death and elimination of damaged cells"]; G --> J["CELLULAR AND GENETIC STABILITY"]; I --> J;
```

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://old.uzi.s.cz/cz/mkn/D37-D48.html#D48.9)
MeSH ID	D016864 (https://www.medvik.cz/link/D016864)
OMIM	151623 (https://omim.org/entry/151623)
orphanet	ORPHA524 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=196)



Článek neobsahuje vše, co by měl.

Můžete se přidat k jeho autorům (https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Syndrom_Li-Fraumeni&action=history) a doplnit (https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Syndrom_Li-Fraumeni&action=edit) jej.

O vhodných změnách se lze poradit v diskusi.