

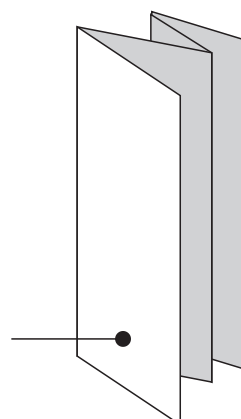
# DESATERO PRO PACIENTY

s Familiární adenomatózní  
polypózou (FAP)  
a rizikové pacienty  
s mnohočetnými polypy



leták složený - 100x210 mm  
titulní strana

titulní strana



## DESATERO PRO PACIENTY

### s Familiární adenomatózní polypózou (FAP) a rizikové pacienty s mnohočetnými polypy

#### 1. CO JE FAMILIÁRNÍ ADENOMATÓZNÍ POLYPÓZA?

Jde o závažné, dědičně podmíněné onemocnění, postihující především trávicí trakt. Podstatou onemocnění je vznik tzv. polypů, početných malých slizničních výrůstků, kterých především v tlustém střevě mohou být stovky až tisíce. Mohou se objevit i v žaludku a tenkém střevě. Polypy se vyvíjejí již v časném věku v době dospívání. S množstvím adenomových polypů extrémně roste riziko zhoubné přeměny některého z nich ve zhoubný nádor (karcinom). U včas nerozpoznané FAP je možno očekávat přeměnu některého adenomového polypu ve zhoubný nádor ve věku kolem 30 let.

Podstatou onemocnění je vznik tzv. polypů, početných malých slizničních výrůstků.

Vzhledem k tomu, že jde o dědičné onemocnění, nemoc se obvykle vyskytuje u nejbližších příbuzných v rodině. Nápadný může také být častější výskyt rakoviny tlustého střeva v příbuzenstvu.

#### 2. CO JE PŘÍČINOU FAP?

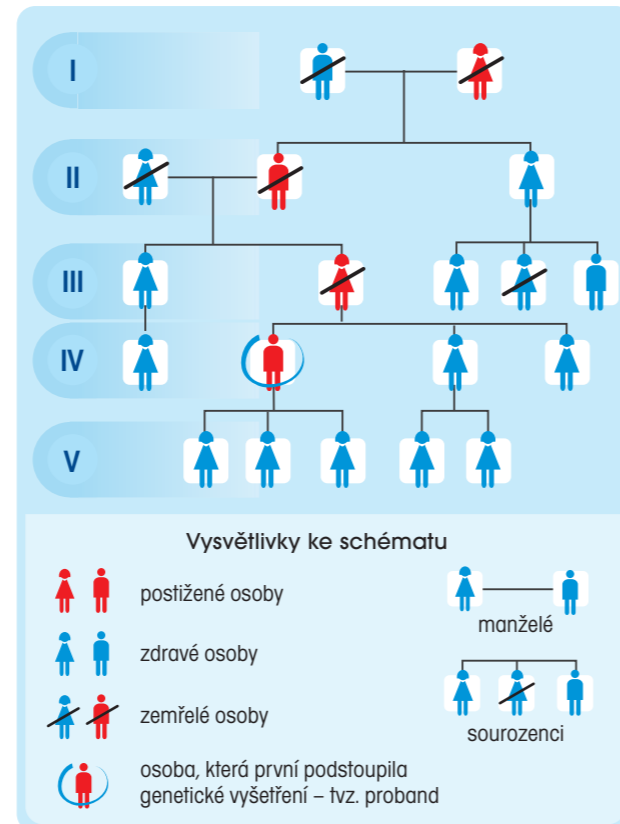
Nemoc vzniká poškozením (mutací) genu\* APC (zkratka z anglického názvu - **A**denomatous **P**olyposis **C**oli). Správná funkce APC genu pomáhá chránit tlusté střevo před vznikem adenomových polypů. Poškozený - mutovaný gen APC a jeho následná špatná funkce jsou naopak příčinou jejich vzniku.

\* gen je dědičná vlna

1

#### 3. MÁM V RODINĚ DIAGNOSU FAP. JAK MOC JSEM OHROŽEN(A) A JSOU OHROŽENY MOJE DĚTI?

Mutovaný gen se přenáší na potomky podle neměnné zákonitosti a může se projevit v dalších generacích. Potomci postiženého jedince mají 50% pravděpodobnost, že od některého z rodičů poškozený (mutovaný) gen zdědí. Hovoříme o tzv. autosomálně dominantním typu dědičnosti. Příklad přenosu autosomálně dominantní formy polypózy v rodině ukazuje rodokmenové schéma:



Přibližně asi u 1/4 až 1/3 nemocných jde o nově vzniklou změnu genetické informace (zcela nově vniklé onemocnění) aniž by se onemocnění vyskytovalo dříve v rodině. Avšak i v těchto případech se nově vzniklé onemocnění může dědit v příštích generacích.

2

#### 4. KDY MÁM PODSTOUPIT GENETICKÉ VYŠETŘENÍ A CO MI GENETICKÉ VYŠETŘENÍ MŮŽE PŘINĚST?

Genetické vyšetření se provádí na odděleních lékařské genetiky (OLG). Je zahájeno konzultací s klinickým genetikem. Během konzultace je sestaven podrobný rodokmen rodiny a mohou být zodpovězeny další dotazy pacienta. Je-li to přáním vyšetřované osoby, následuje odběr krve. Analýzou na úrovni nukleových kyselin - genu - může být odhalena mutace, která je příčinou onemocnění.

Genetické vyšetření je vhodné podstoupit v případě, že:

- je u Vás ošetřujícím lékařem stanovena diagnóza střevní polypózy
- víte, že se střevní polypóza vyskytla ve Vaší rodině, a to i tehdy, cítili-li se zcela zdrav(a), a dokonce i tehdy, máte-li negativní endoskopický nález na sliznici střeva.

Analýzou na úrovni nukleových kyselin - genu - může být odhalena mutace, která je příčinou onemocnění.

Nález mutace znamená potvrzení diagnózy.

V tom případě je možno vyšetřit osoby ve Vaší rodině, které mají riziko, že mohly mutovaný gen zdědit, a to ještě před nástupem případných klinických obtíží. U takovýchto většinou mladších bezpříznakových nositelů mutace lze zintenzivnit preventivní programy cíleně tak, aby nástup onemocnění byl zachycen včas. Vzhledem k závažnosti onemocnění je doporučeno geneticky vyšetřit osoby v riziku již od věku 12 let.

Naopak u osob, u kterých je nosičství známé mutace vyloučeno, lze v preventivních vyšetřeních výrazně polevit. Nedoporučuje se prevenci zcela vynechat!

U určité části pacientů, přes veškerou snahu, je genetické vyšetření negativní. Nepodaří se nalézt změnu - mutaci - ve zkoumaném genu. To v žádném případě neznamená vyloučení dědičné formy polypózy. Takové jedince je nutno dále pravidelně kontrolovat.

3

#### 5. MAJÍ POLYPY NĚJAKÉ KLINICKÉ PŘÍZNAKY?

V časném stádiu vývoje polypů onemocnění nemusí vyvolávat vůbec žádné obtíže. Později se mohou objevit různé neurčité trávicí obtíže různé intenzity. Průjem, změna rytmu a vzhledu stolice (střídání průjmu a zácpy).

Významným varovným znamením je přítomnost krve ve stolici, bolest břicha, váhový úbytek, únava, chudokrevnost (anemie).

Obtíže nemusí být ani nápadné, takže je nemocní často považují za nevýznamnou odchylku, která nepřivede pacienta k návštěvě lékaře. Významným varovným znamením je přítomnost krve ve stolici, bolesti břicha, váhový úbytek, únava, chudokrevnost (anemie). V některých případech je příměs krve zřetelná, jinde jde o nevelké množství krve, které se může mylně vysvětlovat přítomností hemoroidů. Přítomnost krve ve stolici je nutno vždy pokládat za důležitou okolnost. Jestliže se objeví, je nejvyšší čas na podrobné vyšetření.

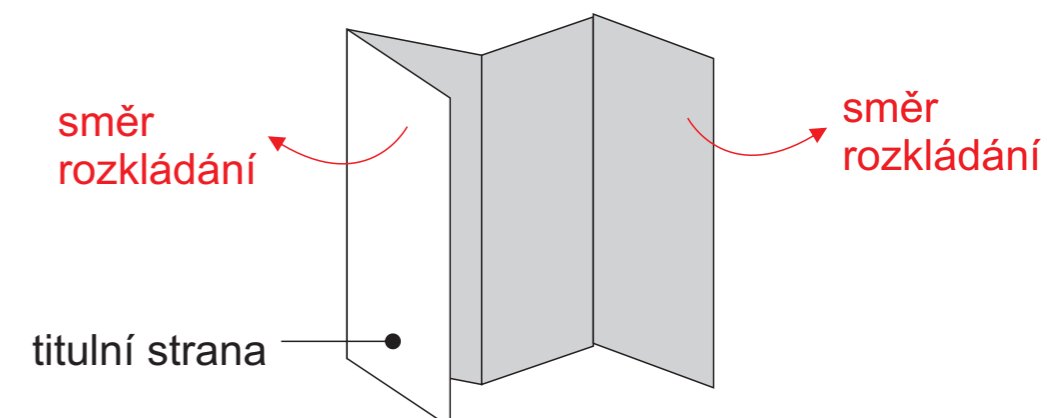
#### 6. JSOU NĚJAKÉ JINÉ PROJEVY FAP?

U nemocných s FAP se mohou objevit polypy nejen na tlustém střevě, ale i na sliznici žaludku a sliznici tenkého střeva. Nejčastější oblastí výskytu polypů v tenkém střevě je oblast dvanácterníku (duodena). Proto je nezbytné oblast dvanácterníku pečlivě kontrolovat. FAP může mít vzácně i některé mimostřevní projevy, týkající se především kostních změn (lebka, čelist - osteomy), výskytu vzácných desmoidních tumorů, zubních odchylek, kožních či očních změn.

Nejčastější oblastí výskytu polypů v tenkém střevě je oblast dvanácterníku (duodena).

4

leták rozložený - 400x210 mm  
vnitřní stránky



Desatero pro pacienty bylo vytvořeno ve spolupráci se Skupinou pro Familiární adenomatózní polypózu.

Hlavní autor: doc. MUDr. Václav Jirásek, CSc.

Více informací naleznete na webových stránkách

[www.polyposy.cz](http://www.polyposy.cz)

Společnost Pfizer nezodpovídá za obsah těchto stránek.



Pracujeme společně pro zdravější svět™

**Pfizer, spol. s r.o.**  
Stroupežnického 17, 150 00 Praha 5  
[www.pfizer.cz](http://www.pfizer.cz)

ONS-2010.01.01

## 7. JAK SE ONEMOCNĚNÍ DIAGNOSTIKUJE A PROČ JE ČASNÁ DIAGNOSA TAK DŮLEŽITÁ?

Diagnostika je založena na genetickém vyšetření a endoskopických vyšetřovacích metodách.

Základem je endoskopické vyšetření tlustého střeva (koloskopie), které umožní prohlédnout sliznici celého tračníku a umožňuje vzít vzorky sliznice (biopsie) z jakéhokoli podezřelého místa k mikroskopickému rozboru.

Doplňujícím vyšetřením je endoskopické vyšetření horní části trávicího traktu (gastroskopie) k vyloučení postižení žaludku a první části tenkého střeva – dvanácterníku (duodena).

V případě FAP je polypů na sliznici tlustého střeva značný počet (několik set až tisíc). Nejzávažnější je okolnost, že v některém z polypů postupně vznikají změny, které nutně vedou ke vzniku zhoubného nádoru. Tato zhoubná přeměna se může objevit v kterémkoliv polypu a nelze nikdy stanovit nebo rozpoznat, kdy k tomu dojde. Tento zhoubný vývoj je neodvratný a proto včasná diagnóza ještě před vznikem kolorektálního zhoubného nádoru a následná opatření, jsou jediným přijatelným řešením.

## 8. JAKÁ OPATŘENÍ JSOU NEZBYTNÁ U NEMOCNÝCH S FAP?

Je-li Vám diagnostikována FAP, pak základními postupy jsou pravidelné endoskopické kontroly a včasné doporučení k chirurgickému zákroku. V případě výskytu stovek polypů v tlustém střevě není reálné tyto polypy odstranit endoskopickou cestou, jak to lze provést při výskytu ojedinělých polypů.

Proto je nezbytné operační řešení – odstranění celého tlustého střeva. V posledních letech byly vyvinuty operační techniky, které umožňují odstranění celého tlustého střeva bez nutnosti trvalého střevního vývodu – stomie (tzv. ileo-pouchanální anastomosa). Tento typ operace je považován za nejoptimálnější, jsou ale možné i jiné přístupy, používané zejména v minulosti, kdy byla ponechána malá část konečnicku (ileorektoanastomosa). V případě, že Vám již operace byla provedena, je na Vašem ošetřujícím lékaři, aby Vám sdělil, jaký typ operace byl u Vás zvolen a jaký je nejvhodnější další postup.

5

## 9. JE MOŽNO VYHNOUT SE OPERAČNÍMU ŘEŠENÍ? JE MOŽNÁ MEDIKAMENTOSNÍ LÉČBA?

Vyhýbat se operačnímu řešení není moudré. Odstranění tlustého střeva je jedinou prevencí vzniku kolorektálního zhoubného nádoru z některého z množství polypů, které se na sliznici tlustého střeva vyskytují. Jen v případě výskytu polypů v tenkém střevě, případě ve zbylé části rekta je možno zahájit tzv. chemoprevenci – terapii nesteroidními antirevmatiky. U těchto typů léků se předpokládá příznivý vliv ve smyslu redukce výskytu a vývoje dalších polypů. Tato léčba ale v žádném případě nenahrazuje chirurgické řešení a následné dlouhodobé sledování včetně endoskopických kontrol.

## 10. JE NUTNÉ DLOUHODOBÉ SLEDOVÁNÍ, KONTROLY?

Informace, že u Vás jde o prokázanou familiární polypózu, znamená sice významné ovlivnění Vašeho dosavadního života, je ale třeba zdůraznit, že nejde o situaci

**Frekvence kontrol závisí na typu provedeného chirurgického zákroku.**

neřešitelnou. Zcela zásadní a nezbytné je odstranění celého tlustého střeva. Následují pravidelné kontroly u Vašeho ošetřujícího gastroenterologa. Frekvence kontrol závisí na typu provedeného chirurgického výkonu. V případě ponechané části konečnicku (rekta) je zpočátku vhodná pravidelná rektoskopická kontrola každých 6 měsíců k včasnému zachycení a odstranění přítomných (zbylých) polypů. V případě odstraněného celého tlustého střeva včetně konečnicku jsou vhodné kontroly každé 1–2 roky. Horní endoskopie (gastroskopie) a sonografie břicha se doporučuje provádět přibližně každé 2 roky.

6

# DESATERO PRO PACIENTY

s Familiární adenomatózní polypózou (FAP) a rizikové pacienty s mnohočetnými polypy

leták rozložený - 400x210 mm  
vnější stránky

zadní strana

titulní strana