

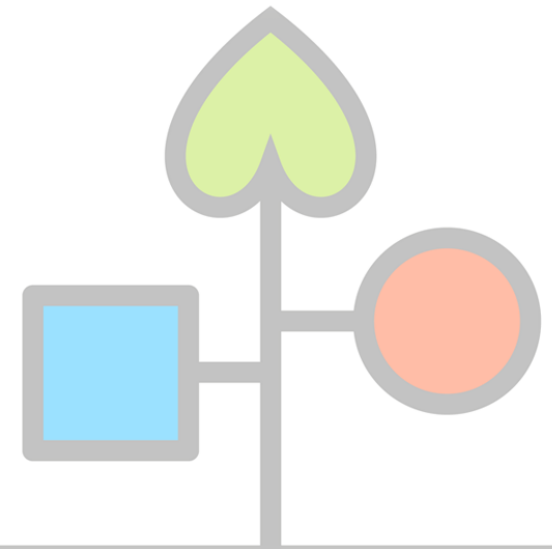
POLYPOSY.CZ

Familiární adenomová polypóza

Registr pacientů s FAP - výsledky centra

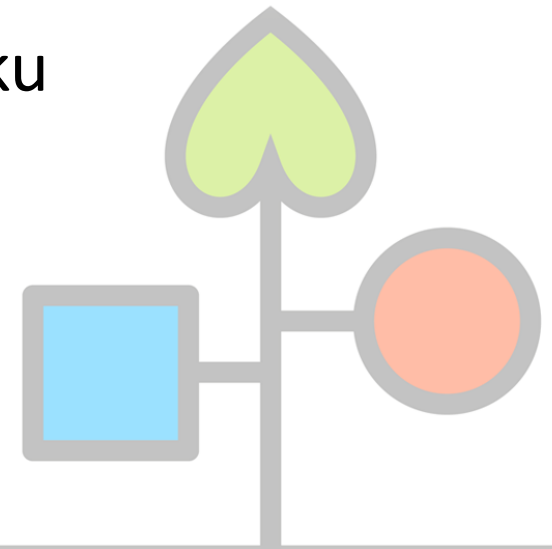
Jiří CYRANY

2. interní gastroenterologická klinika
Fakultní nemocnice Hradec Králové
Universita Karlova v Praze
Lékařská fakulta v Hradci Králové



Familiární adenomová polypóza

- dědičný syndrom (gen APC, MUTYH)
- méně než 1 % kolorektálních karcinomů
- téměř 100% individuální riziko karcinomu kolorekta, často v mladém věku
- desítky, stovky, tisíce adenomů tračníku
- extrakolonické projevy



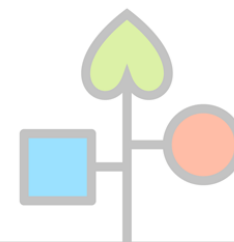
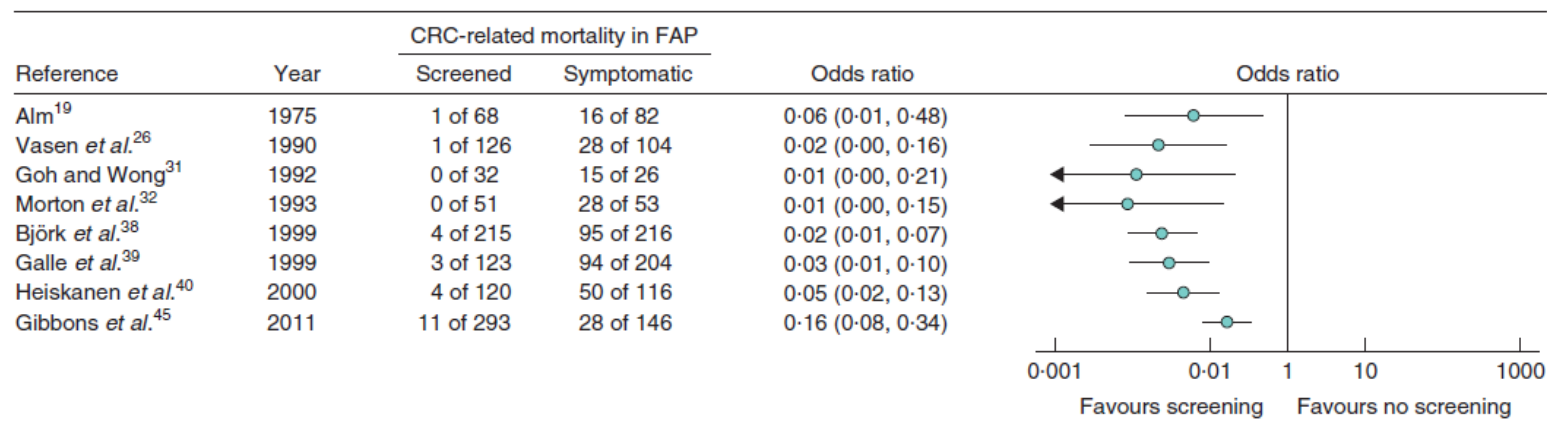
Význam registrů FAP:

Systematic review

British Journal of Surgery 2013; 100: 1719–1731

Systematic review of the impact of registration and screening on colorectal cancer incidence and mortality in familial adenomatous polyposis and Lynch syndrome

P. Barrow¹, M. Khan¹, F. Lalloo^{2,3}, D. G. Evans^{2,3} and J. Hill¹



Význam registrů FAP:

Table 3 Additional benefits of registration in hereditary colorectal cancer syndromes^{6,9,14,57}

	Benefits
Organizational	Registration of patients with polyposis and family members Easy storage and retrieval of demographic, clinical and genetic information Tracing and identification of at-risk relatives Recruit other relatives and at-risk groups into surveillance programmes Initiation and coordination of screening Monitoring and maintenance of follow-up Dissemination of information
Patient-focused	Counselling and genetic testing Ensure adherence to screening recommendations Continuity of care Education/literature Psychological and social benefits Involvement in new clinical trials
Research-focused	A database for conducting epidemiological and molecular genetic studies Genotype/phenotype studies Generate a 'biobank' of blood samples, pathological specimens and genetic material (including tracking, reporting, quality assurance and control) Investigation into the pathways of colorectal carcinogenesis MMR gene research and mapping of new susceptibility genes Conduct molecular studies to identify new diagnostic tests and predictive/prognostic biomarkers (e.g. <i>BRAF</i> mutation testing/methylation studies) Prevention and therapeutics (e.g. CAPP2, NSAIDs/aspirin, vitamin D, benefits of screening) Behavioural research (e.g. demographic trends, follow-up patterns, compliance, quality-of-life studies)

MMR, mismatch repair; CAPP, Colorectal Adenoma/carcinoma Prevention Programme; NSAID, non-steroidal anti-inflammatory drug.

Registry FAP ve světě:

International Society
for Gastrointestinal Hereditary
Tumours

Society How to join News Meetings Guidelines Research Variants Links



The Danish polyposis register

- založen 1961; 1992 – 97% pokrytí
- 2014: 668 postižených (210 rodin)
- 5,6 mil. obyvatel 



Registr FAP v České republice:

Pracovní skupina pro FAP

- **5/06** zahájení činnosti pracovní skupiny
(prof. MUDr. Milan LUKÁŠ, CSc.; MUDr. Aleš NOVOTNÝ)
- **2/08** zahájení činnosti registru, 5 center
- postupně 12 center, aktivních 6 center
- aktuálně téměř **90** registrovaných pacientů
- informační **brožura** pro pacienty
(doc. MUDr. Václav Jirásek, CSc.; prim. MUDr. Jaroslav Kotlas)
- **www.polyposy.cz** (www.kolonoskopie.cz)
- od 2011 aktivní jen jedno centrum (FN HK)



Registr FAP - výsledky centra:

- Pracovní skupina a Registr FAP
- RNDr. Ing. Karel CHROUST, Ph.D.

DSC Services, s.r.o.



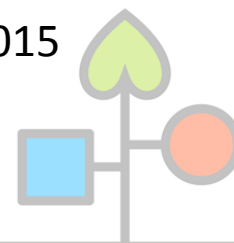
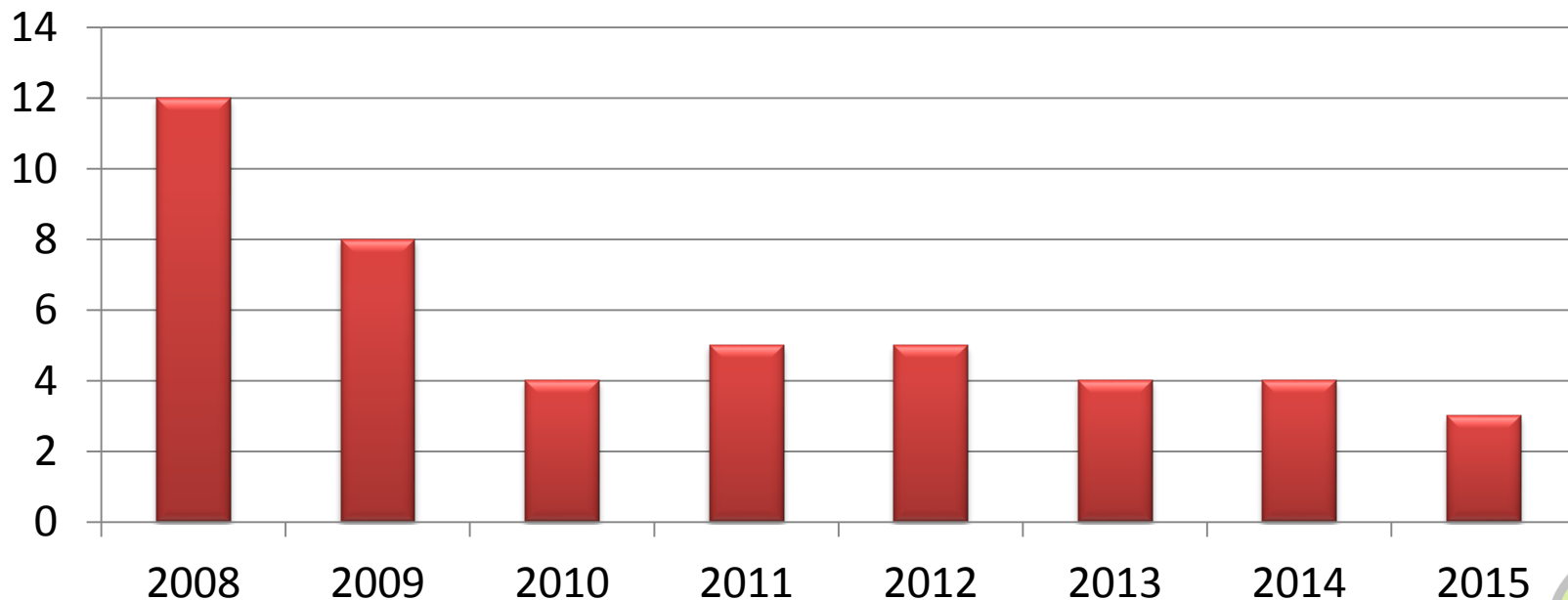
- Program PRVOUK P37/08

Lékařská fakulta v Hradci Králové

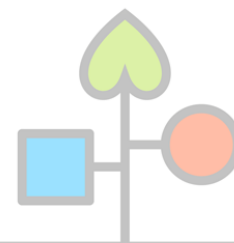
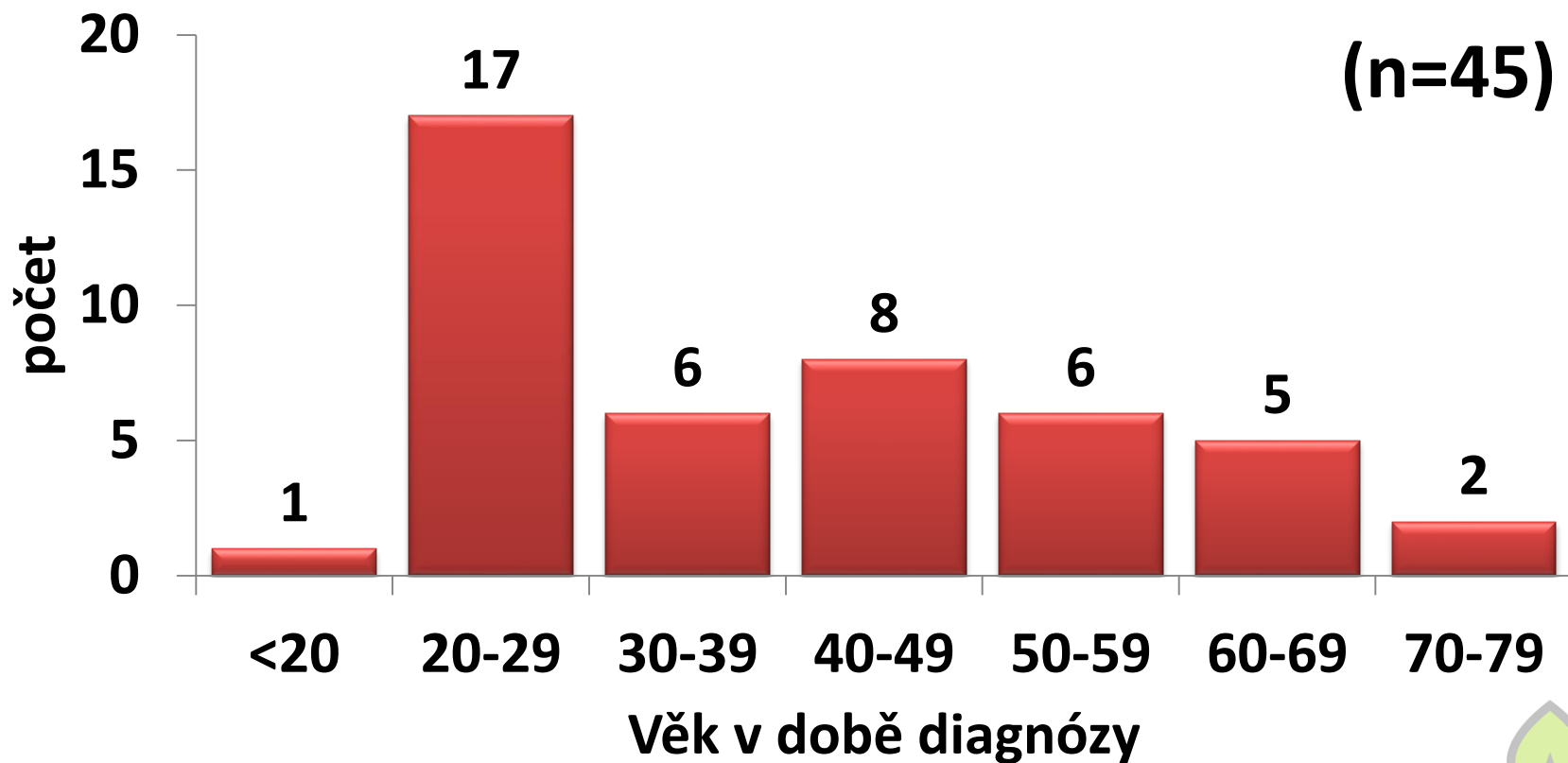


Registr FAP - výsledky centra:

Počet nových pacientů v jednotlivých letech
(celkem 45 pacientů)

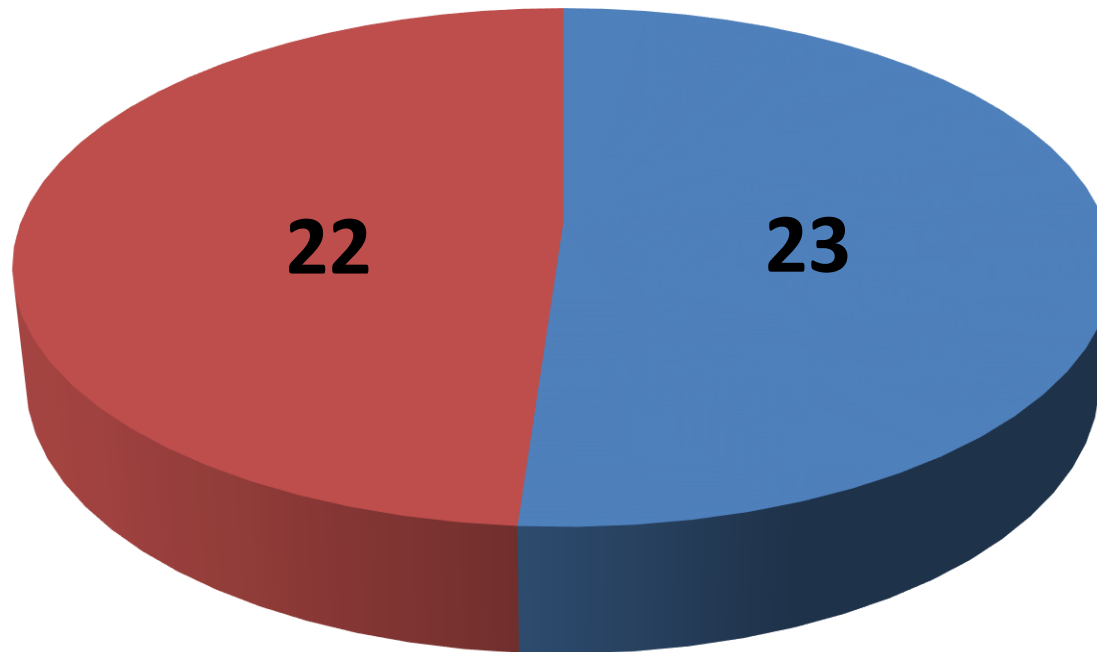


Výsledky centra - věk v době diagnózy



Výsledky centra - pohlaví

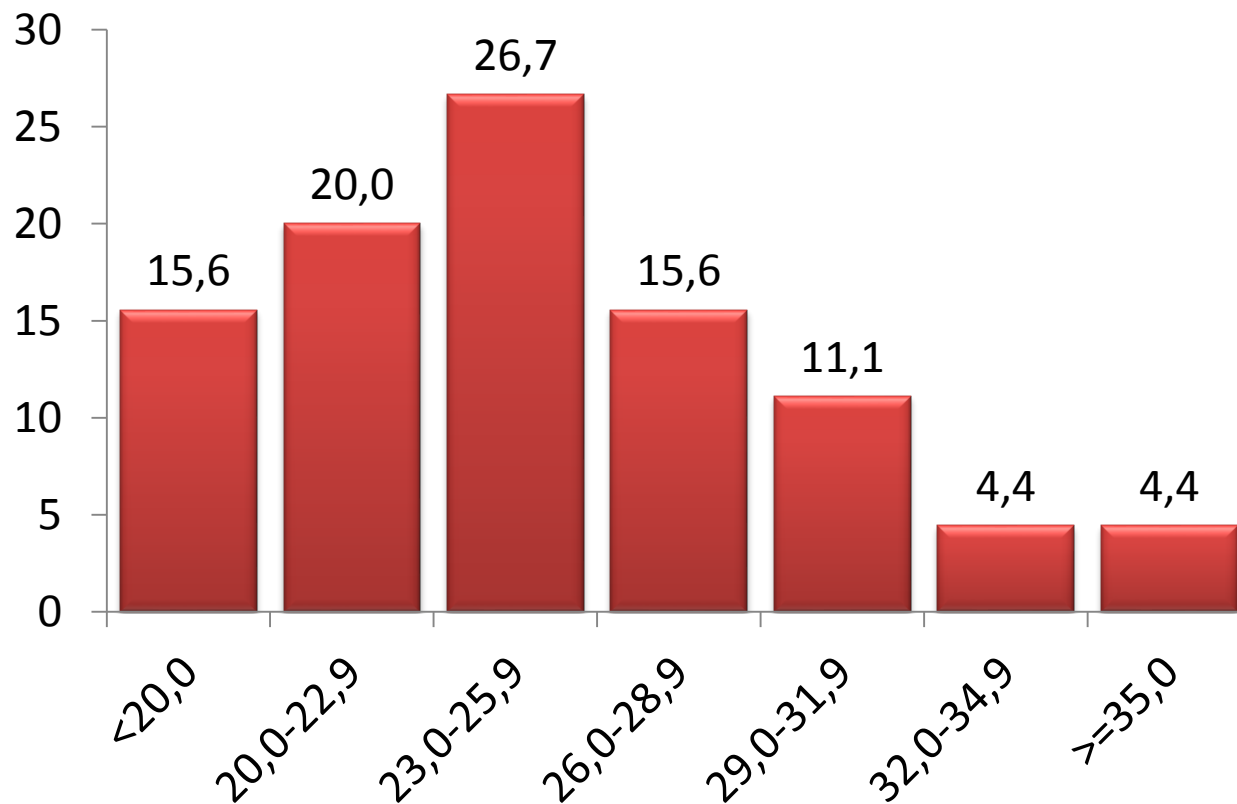
(n=45)



■ muž
■ žena



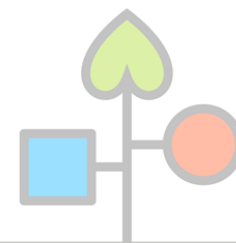
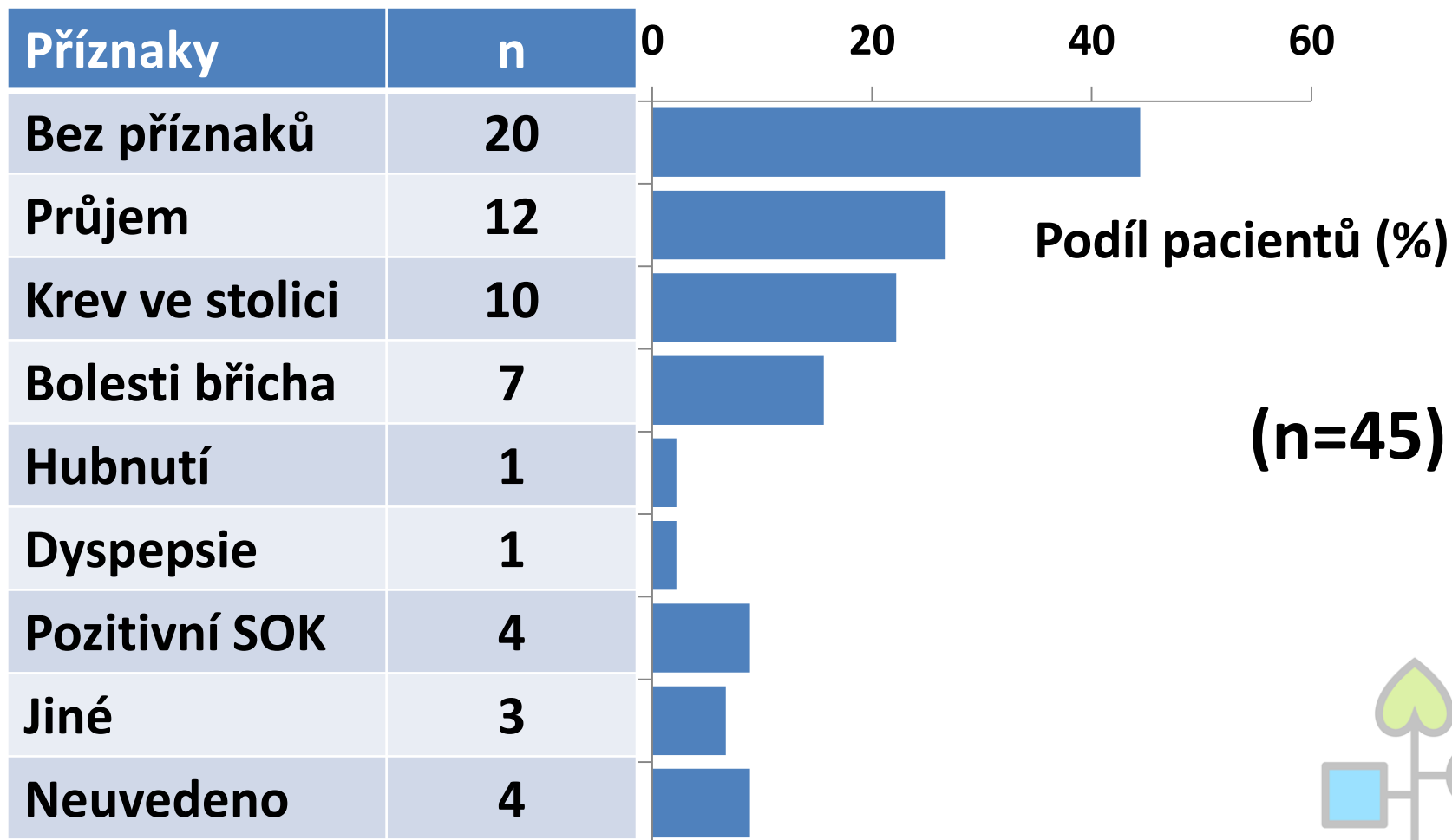
Výsledky centra - BMI



(n=45)

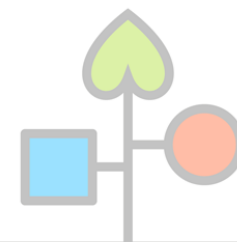
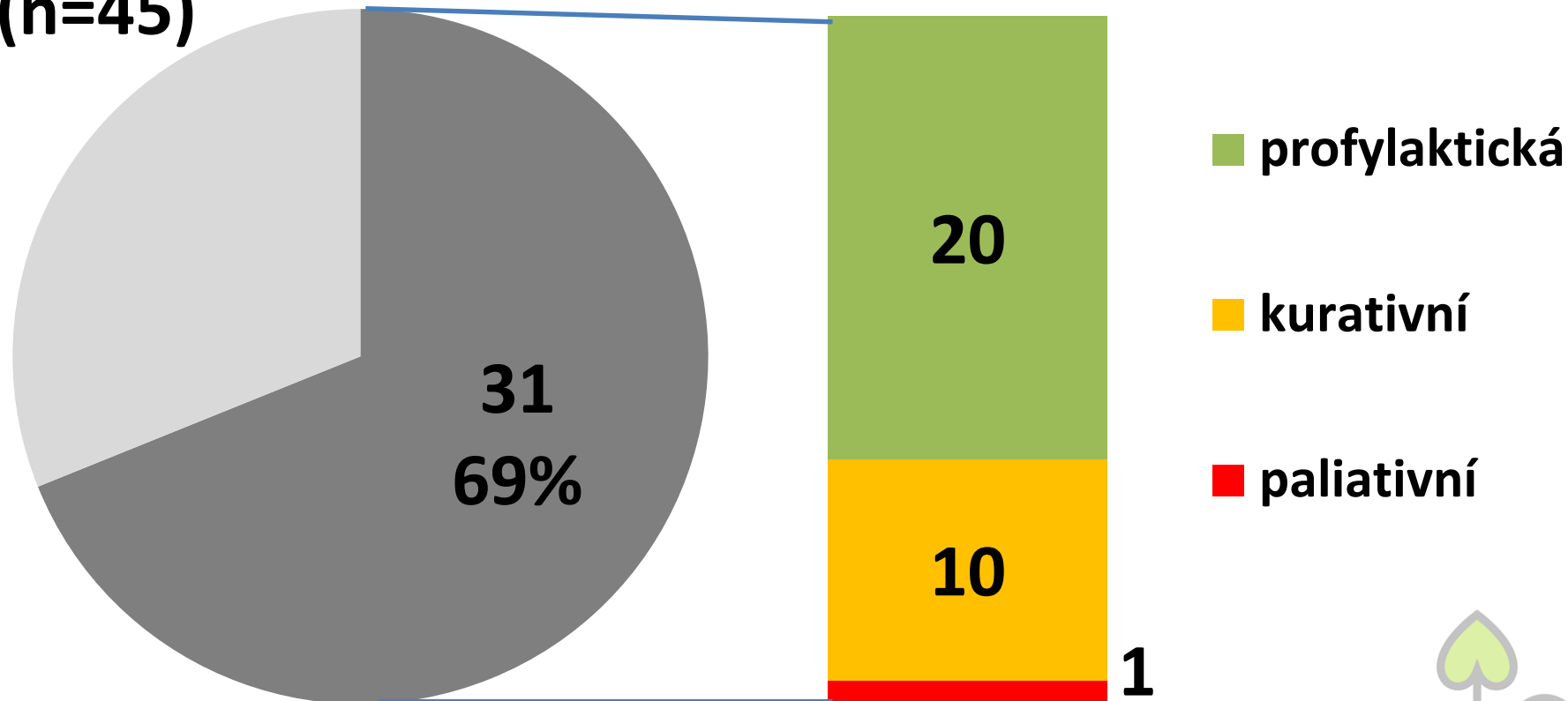


Výsledky centra - příznaky

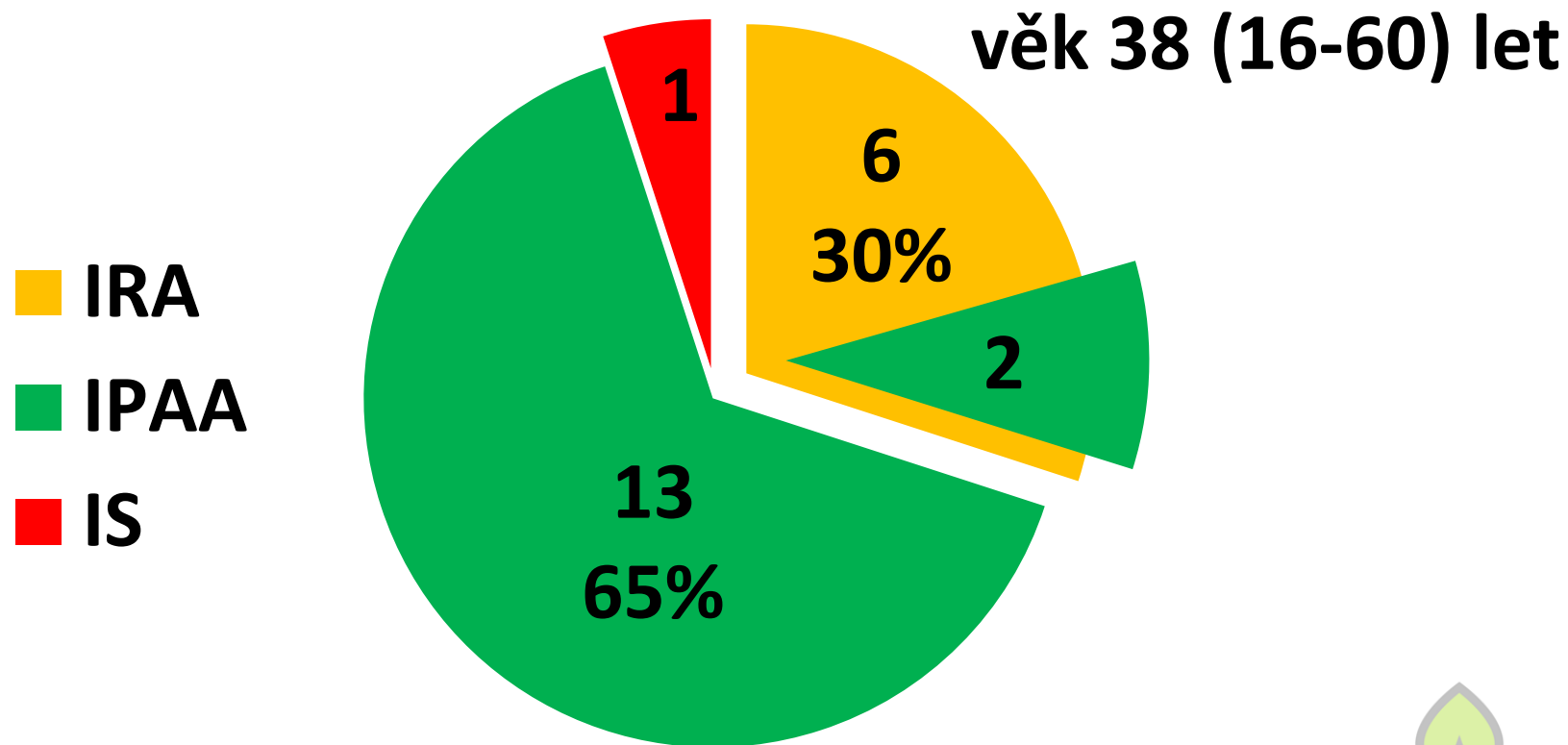


Výsledky centra - operace tračníku

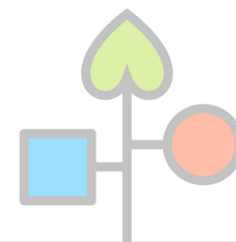
(n=45)



Výsledky centra - profylaktické operace



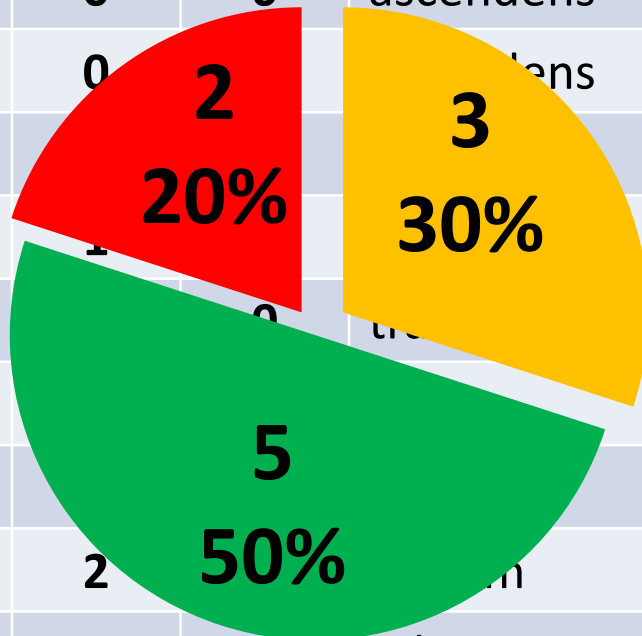
IRA-ileorektální anastomóza, IPAA-ileo-pouch-anální anastomóza, IS-ileostomie



Výsledky centra - operace pro karcinom

	T	N	M	lokalizace	operace	poznámka
1	is	0	0	ascendens	IRA	syn. Tis rekta
2	2	0	0	ascendens	IPAA	
3	3	0	0	transvers	IPAA	
4	3	0	0	transvers	IPAA	
5	3	0	0	transvers	IPAA	
6	3	0	0	transvers	IRA	úmrtí
7	4	0	0	transvers	IPAA	
8	4	2	0	transvers	TS	úmrtí
9	x	x	0	rektum	IS	
10	x	x	0	x	IRA	

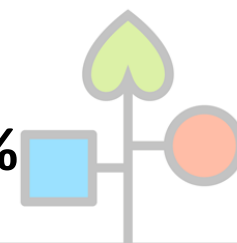
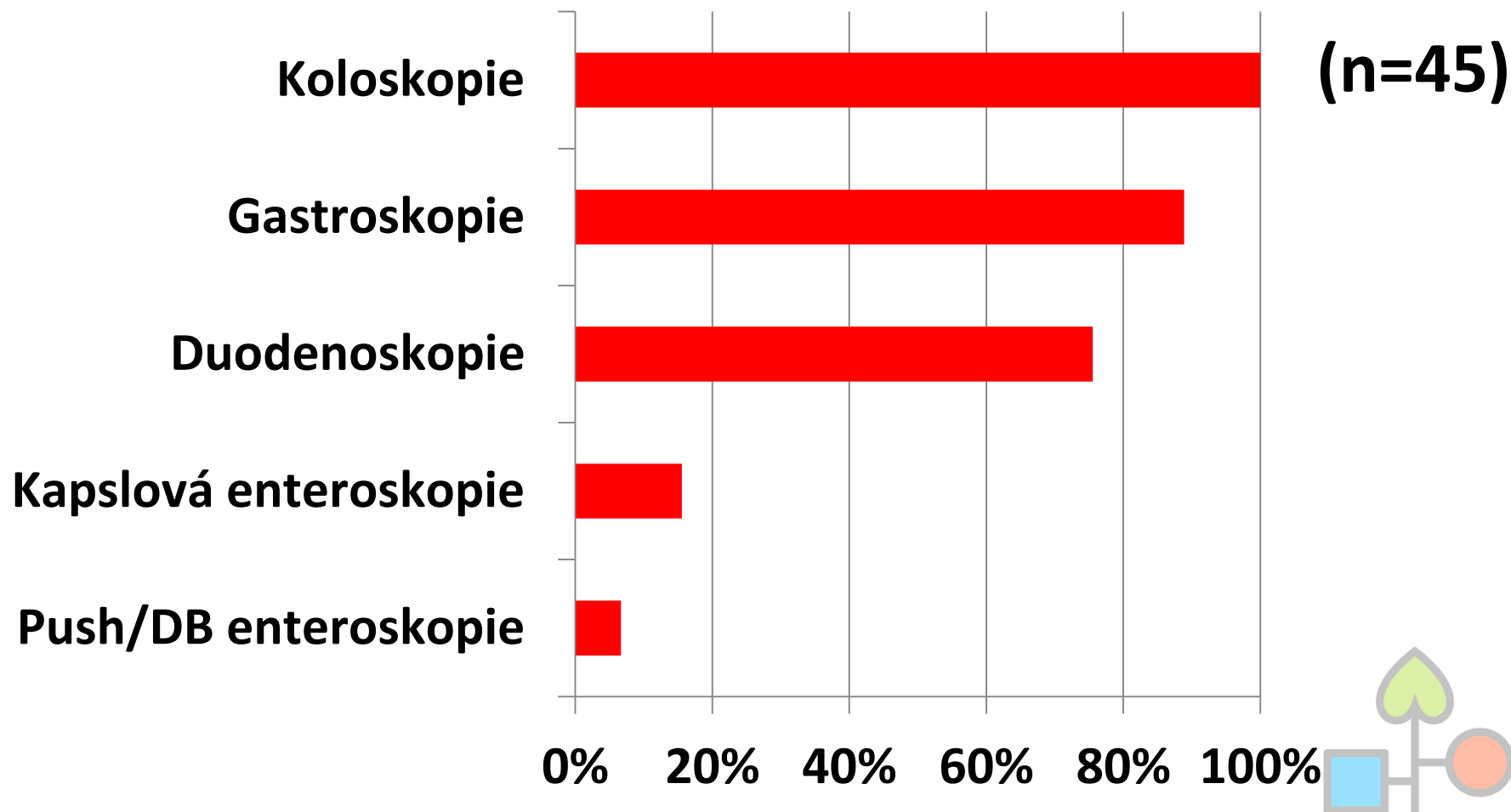
■ 4 IRA
■ 5 IPAA
■ 7 jiné



věk 48 (30-66) let
 vs. 38 let u profylaktických
 (p=0,07)

IRA-ileorektální anastomóza, IPAA-ileo-pouch-anální anastomóza, IS-ileostomie, TS - transverostomie

Výsledky centra - endoskopická vyšetření

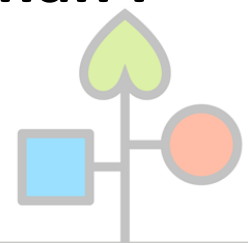
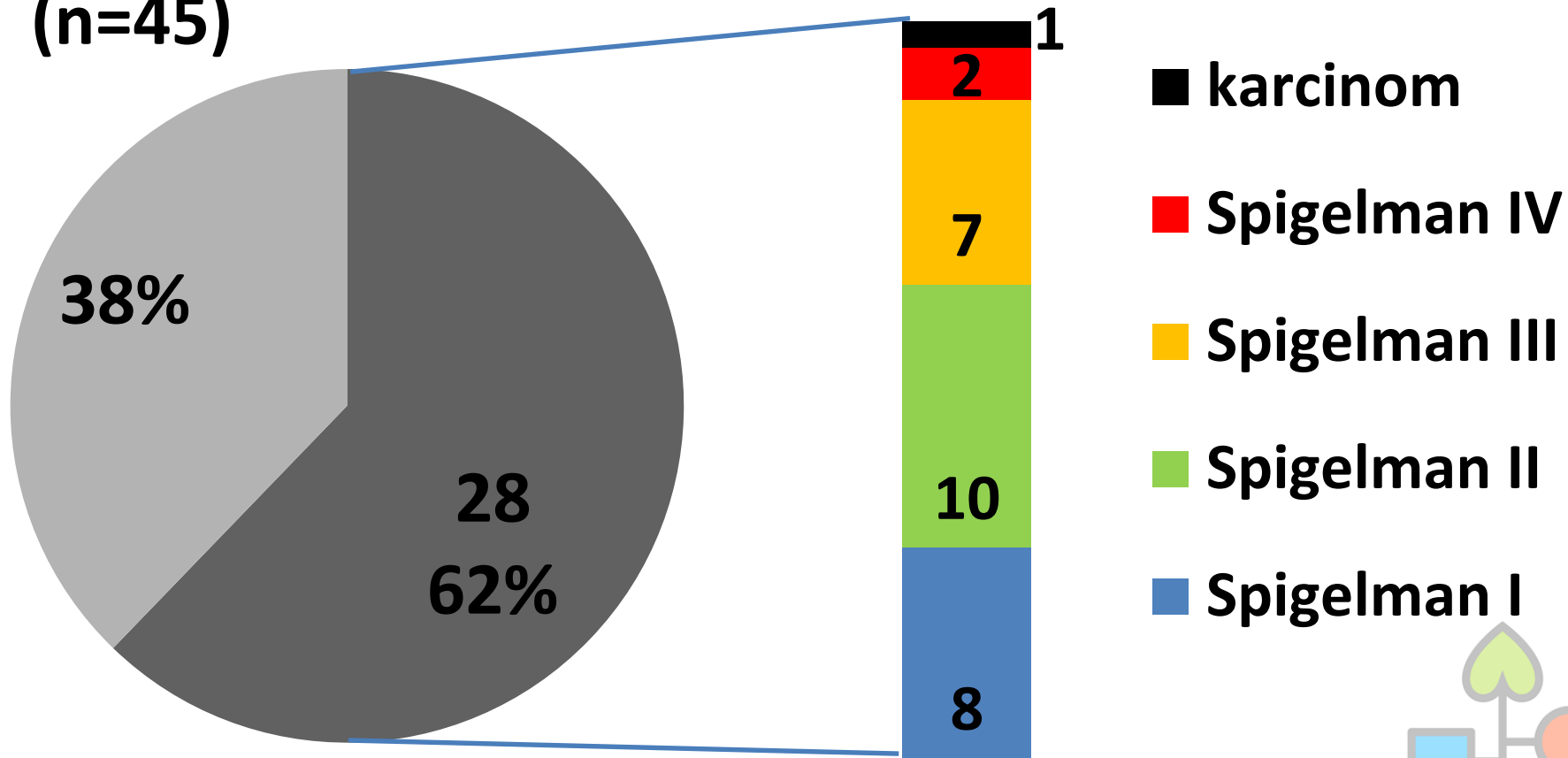


Výsledky centra - postižení duodena

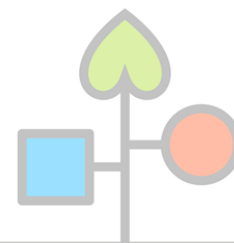
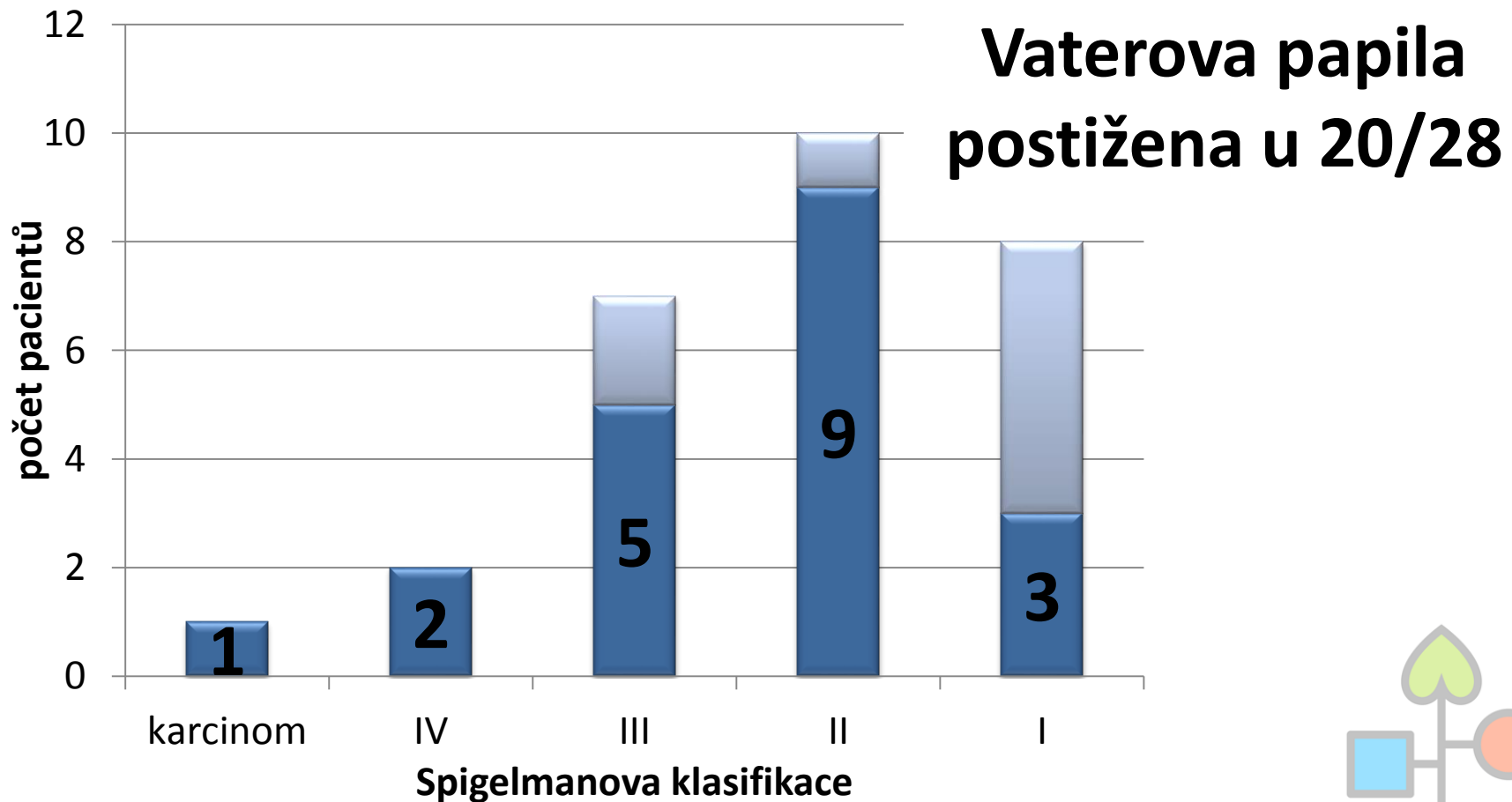
Modifikované Spigelmanovo skóre	1	2	3
počet polypů	1-4	5-20	>20
velikost polypu	1-4	5-10	>10
histologie	tubulární	tubulovilózní	vilózní
dysplázie	nízká		vysoká
Spigelmanova klasifikace			
1-4	5-6	7-8	9-12
I	II	III	IV

Výsledky centra - postižení duodena

(n=45)

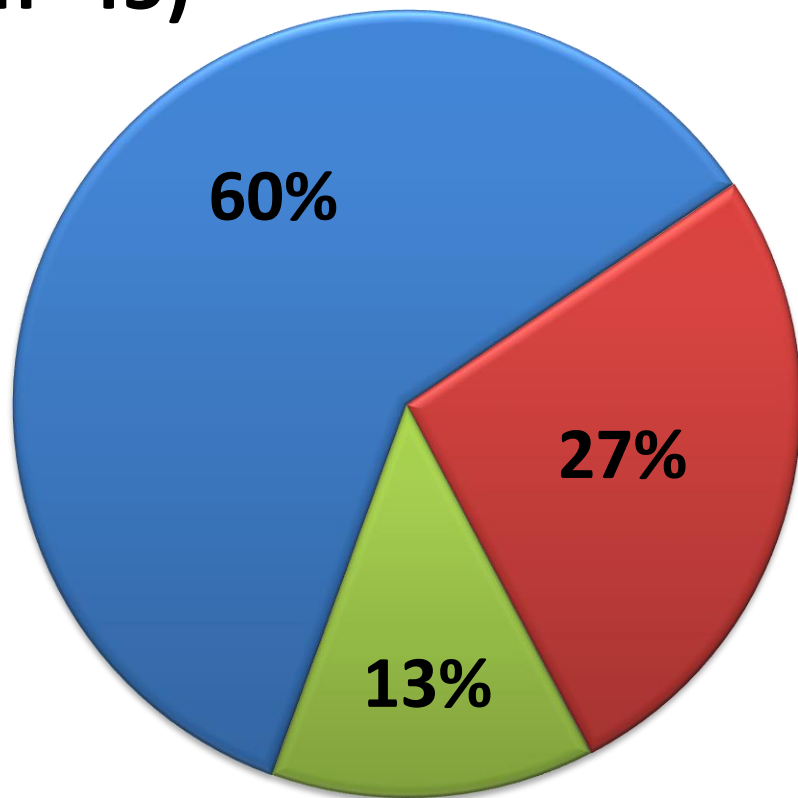


Výsledky centra - postižení Vat. papily

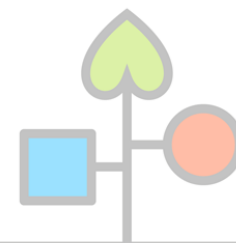


Výsledky centra - genetika

(n=45)

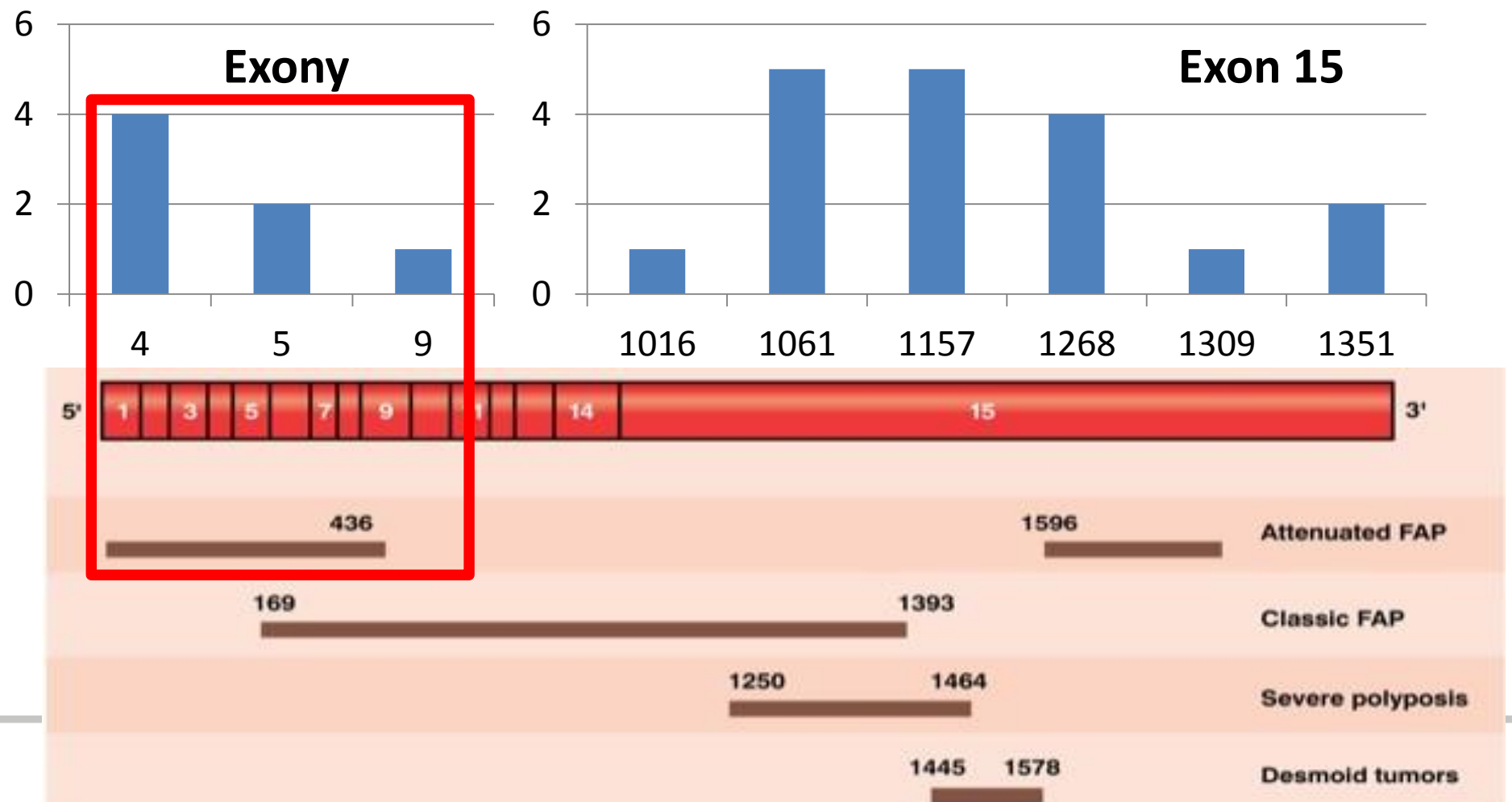


mutace v APC genu	n	%
prokázána	27	60
neprokována	12	27
nevyšetřen	6	13



Výsledky centra - genetika

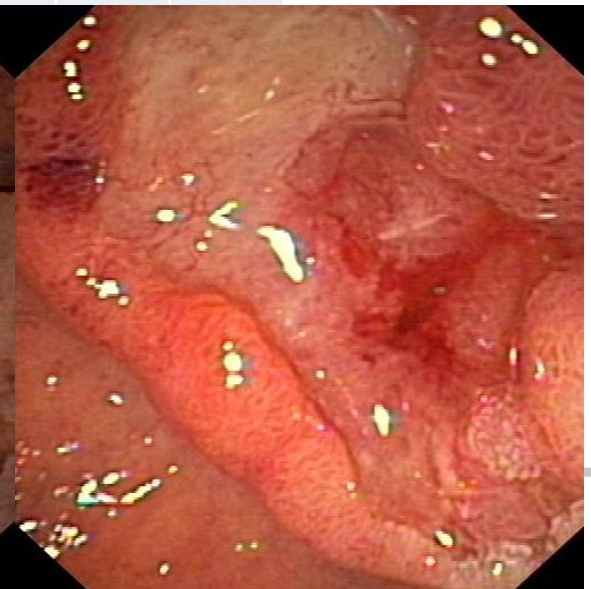
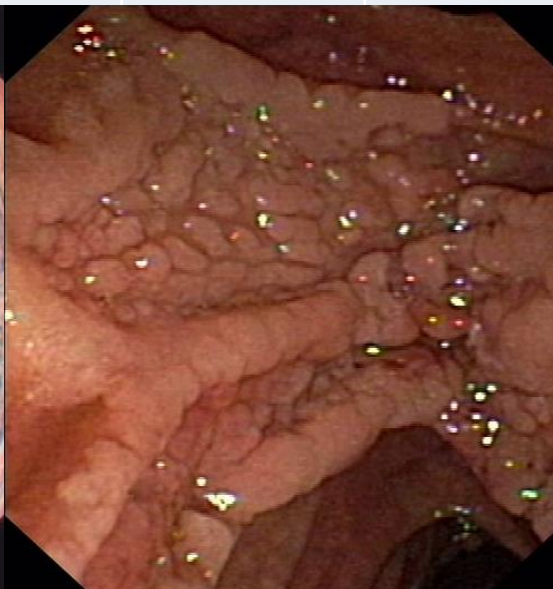
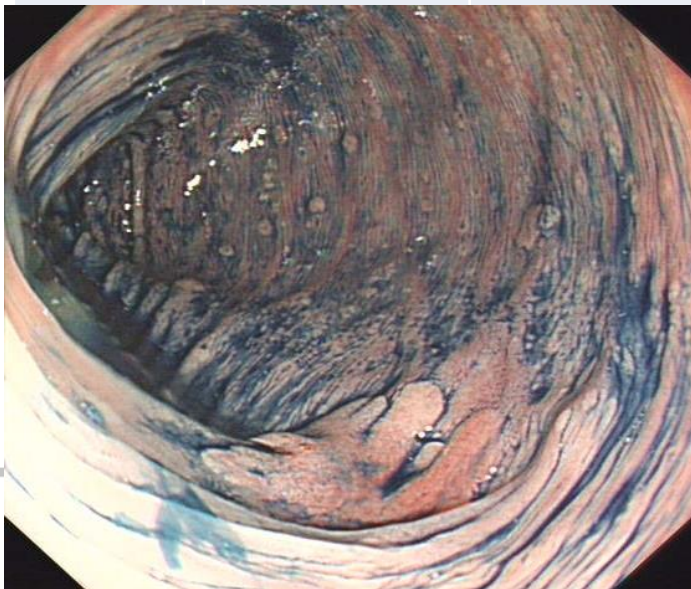
Lokalizace mutací APC (exony/kodony)



Výsledky centra - genetika

Mutace na 5' konci - atenuované ?

exon	No.	počet adenomů	věk dg.	věk kx.		
4	05/001	10-100	32	39		*
	05/002	> 100	55	57		**



Výsledky centra

Desmoidní tumor:

- muž 60 let (9 let po kolektomii)
– resekce jejunu
- žena 55 let (6 let po kolektomii)



Příčiny úmrtí:

- muž 58 let – karcinom Vaterovy papily
- muž 60 let – karcinom tračníku
- žena 44 let – karcinom tračníku
- žádné úmrtí nebylo v rámci dispenzarizace



Registr FAP v ČR - budoucnost ?



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

Rozvojové projekty zdravotní péče na rok 2016.
Priorita 3: Národní akční plán pro vzácná onemocnění.
b) vznik a provoz registrů vzácných onemocnění



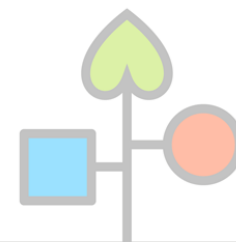
Česká gastroenterologická společnost



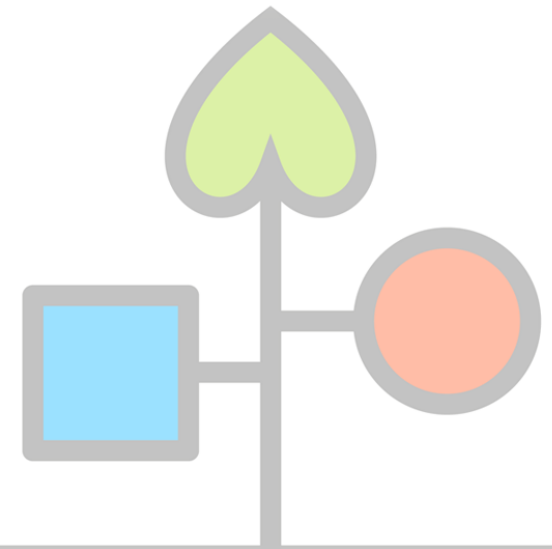
GUARANT
INTERNATIONAL

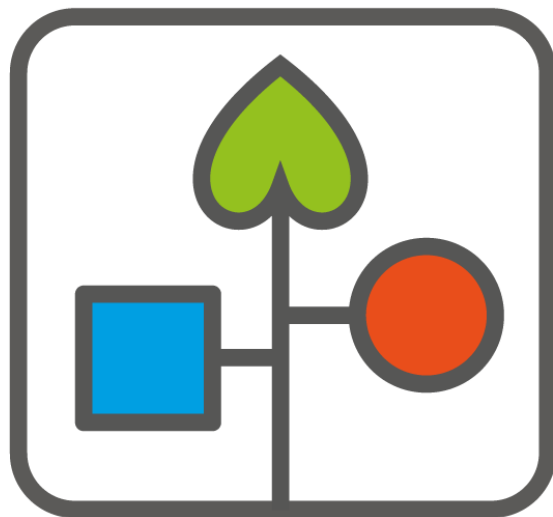


Česká lékařská společnost J.E. Purkyně



Děkuji za pozornost.





POLYPOSY.CZ