

## Familiárne podmienený karcinóm hrubého čreva a konečníka

Rakovina hrubého čreva a konečníka (kolorektálny karcinóm, KRCa) je najčastejšie nádorové ochorenie tráviacej trubice a jedno z troch najčastejších onkologických ochorení vôbec. Zo 100 Európanov naň môže v priebehu života ochorieť až 6. Aj keď tento typ rakoviny najčastejšie postihuje ľudí po 50-ke (asi 80 % prípadov), čoraz častejšie postihuje aj mladších.

**Asi 20 % prípadov kolorektálneho karcinómu tvorí nádor spojený s vrodeným - rodinným rizikom a prejavuje sa zvyčajne u ľudí mladších ako 50 rokov.**

Existujú rodiny, kde sa kolorektálny karcinóm vyskytuje častejšie ako v bežnej populácii. Pokrvní príbuzní človeka, u ktorého bol diagnostikovaný kolorektálny karcinóm alebo črevné polypy, sú ohrození jednoznačne vyšším rizikom ochorenia na kolorektálny karcinóm než zvyšok populácie. Je známe, že ľudia nad 50 rokov majú nárok na preventívne vyšetrenie KRCa zdarma, no v posledných rokoch sa čoraz častejšie dostáva do popredia otázka, akými opatreniami by bolo možné podchytiť skupinu ľudí so zvýšeným rizikom ochorenia, ktorí sú mladší ako 50 rokov. Na Slovensku zatiaľ neexistuje žiadny mechanizmus na vyhľadávanie mladých bezpríznakových jedincov, ktorí môžu mať familiárne podmienený KRCa. **Riziko tohto typu rakoviny sa pritom dá priam drasticky znížiť prevenciou zameranou práve na tento typ nádoru.**

Verejnosť však o vrodenom riziku vzniku rakoviny hrubého čreva nie je informovaná a doteraz neprebehla žiadna informačná kampaň zameraná na túto problematiku. **Určenie pacientov s familiárnym rizikom KRCa nie je dôležité len pre nich samotných, ale vďaka nim sa umožní aj identifikácia ďalších členov rodiny, ktorí netušia, že patria do skupiny s vysokým rizikom ochorenia už v mladšom veku.**

### Typy rodinne podmieneného KRCa

Existujú dve familiárne podmienené ochorenia na kolorektálny karcinóm, ktoré ohrozujú generáciu mladšiu ako 50 rokov :

**1. Dedične podmienený kolorektálny karcinóm (5%)** - ide o dedičné zmeny alebo mutácie na konkrétnom géne, ktoré je možné identifikovať. Tieto mutácie sa dedia z generácie na generáciu a riziko, že nositeľ takto zmutovaného génu ochorie na KRCa, je veľmi vysoké.

**2. Familiárne podmienený kolorektálny karcinóm (15%)** - pri tomto type zatiaľ nie je celkom známe, prečo sa častejšie vyskytuje v niektorých rodinách. Je možné, že dochádza k zmenám na viacerých génoch, ktoré zatiaľ lekári neidentifikovali, možný je aj vplyv rovnakého životného štýlu v rodinách, ktorý napomáha vzniku ochorenia. Riziko ochorenia na kolorektálny karcinóm je v rodine s familiárnym KRCa u prvostupňových príbuzných (deti, súrodenci, rodičia) vyššie oproti bežnej populácii.

### Možnosti prevencie u rizikových pacientov

U ľudí s rodinnou záťažou kolorektálneho karcinómu je mimoriadne dôležité začať so skríningom oveľa skôr, než u ľudí bez zvýšeného rizika:

- Pokiaľ sa kolorektálny karcinóm vyskytuje len u jedného člena rodiny, jeho prvostupňoví príbuzní (deti, súrodenci, rodičia) majú 2-4krát vyššie riziko ochorenia na kolorektálny karcinóm, než u populácie s bežným rizikom. Preto sa príbuzným pacientov odporúča podstúpiť svoj prvý skríning KRCa už **vo veku 40, maximálne 45 rokov**.
- Ak sa však v rodine vyskytuje kolorektálny karcinóm u viacerých príbuzných, pravdepodobne ide o dedičné, vysoko rizikové formy ochorenia a je dôležité, aby všetci prvostupňoví príbuzní podstúpili svoju prvú skríningovú kolonoskopiu **už vo veku 25 rokov**.