

Bannayan-Riley-Ruvalcabaův syndrom

Bannayan-Riley-Ruvalcabaův syndrom (OMIM (<https://www.omim.org/>) 153480 (<https://omim.org/entry/153480>)) je vzácně se vyskytující autosomálně dominantní porucha způsobená mutací tumor supresorového genu PTEN.

Mutaci sdílí s Cowdenovým syndromem, ale manifestuje se mnohem časněji. Typický obraz zahrnuje makrocefalii a střevní polypózu, obvykle jde o polypy hamartomatózní. Poměrně častá bývá mírná mentální retardace. Bývá přechodné opoždění motorického vývoje, které se sice později upraví, ale často dochází později k rozvoji myopatií. Časté jsou poruchy pohybového aparátu a kožní afekce. Syndrom může však představovat rizikový faktor pro rozvoj karcinomu prsu, navzdory polypóze střeva není pravděpodobně rizikovým faktorem pro rozvoj nádorů gastrointestinálního traktu.

Existují i přechodné formy onemocnění, které sdílejí fenotypové vlastnosti Bannayan-Riley-Ruvalcabaova syndromu i Cowdenova syndromu.

Odkazy

Související články

- Cowdenův syndrom

Literatura

- GEBOES, K. a G. DE HERTOOGH, et al. Non-adenomatous colorectal polyposis syndromes. *Curr Diag Pathol.* 2007, vol. 13, no. 6, s. 479-489, ISSN 1572-0241.
- CALVA, D. a J.R. HOWE. Hamartomatous polyposis syndromes. *Surg Clin North Am* [online]. 2008, vol. 88, no. 4, s. 779-817, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2659506/?tool=pubmed>>. ISSN 0039-6109.

Externí odkazy

- Online Mendelian Inheritance in Man. #153480 : *BANNAYAN-RILEY-RUVALCABA SYNDROME* [online]. [cit. 8/2014]. <<https://www.omim.org/entry/153480>>.



Makrocefalie



Střevní polypóza