

BÖLÜM 4

ÜROONKOLOJİ İLE İLİŞKİLİ SENDROMLAR – II

Abdullah GÜREL¹

Murat Cengizhan ATİK²

Lİ-FRAUMENİ SENDROMU

Li-Fraumeni sendromu, TP53 tümör baskılayıcı genindeki mutasyonlar sonucu gelişen otozomal dominant bir durumdur. p53 proteini hücre döngüsü, DNA tamiri ve apoptozda kritik rol oynar. Bu mekanizmanın bozulması çoklu malignite gelişimine yol açar (4,7). Klinik olarak en sık sarkomlar, meme kanseri, beyin tümörleri, lösemi ve özellikle çocuklarda görülen adrenal kortikal karsinom ile karakterizedir.

Üroonkoloji açısından en önemli yön adrenal tümörlerle olan ilişkidir. RCC daha nadir görülse de adrenal kitle varlığında özellikle çocukluk çağında Li-Fraumeni sendromu düşünülmelidir (7). Radyasyona duyarlılık nedeniyle BT yerine MR tercih edilir. Yönetimde cerrahi temel tedavi olup genetik danışmanlık kritik öneme sahiptir.

¹ Doç. Dr., Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Üroloji AD.,
abdullahgurel@hotmail.com, ORCID iD: 0000-0003-3112-448X

² Arş. Gör. Dr., Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Üroloji AD.,
cengizhanatik12@outlook.com, ORCID iD: 0009-0001-6698-6007

sıdır. Tedavi stratejisinde nefron koruyucu cerrahi yaklaşımlar öne çıkmakta, hastaların yaşam boyu yeni tümör geliştirme riski nedeniyle fonksiyonel böbrek rezervlerinin korunması hedeflenmektedir. Ayrıca sistemik tedavi seçenekleri her sendromda farklı yanıt profili gösterebilir; örneğin HLRCC’de tirozin kinaz inhibitörlerinin sınırlı etkinliği, yeni tedavi stratejilerinin araştırılmasını zorunlu kılmaktadır.

Bütün bu süreçlerde genetik danışmanlık, herediter sendromların yönetiminin vazgeçilmez bir parçasıdır. Hem hasta hem de aile bireylerinin bilgilendirilmesi, risk altındaki kişilerin taranması ve gerekli koruyucu önlemlerin alınması, multidisipliner bir yaklaşımın temelini oluşturur. Dolayısıyla, üroonkoloji pratiğinde herediter sendromların tanınması yalnızca bireysel bir tedavi planlaması değil, aynı zamanda toplum sağlığı açısından da önemli bir adımdır

KAYNAKLAR

1. Campbell-Walsh-Wein Urology, 12th Edition. Elsevier, 2021.
2. EAU Guidelines on Renal Cell Carcinoma. European Association of Urology, 2024.
3. Linehan WM, Ricketts CJ. The Cancer Genome Atlas of renal cell carcinoma: findings and clinical implications. Nat Rev Urol. 2019;16(9):539–552.
4. Schmidt LS, Linehan WM. Hereditary leiomyomatosis and renal cell carcinoma. Int J Nephrol Renovasc Dis. 2014;7:253–260.
5. Menko FH, et al. Birt-Hogg-Dubé syndrome: diagnosis and management. Lancet Oncol. 2009;10(12):1199–1206.
6. Zbar B, et al. Hereditary papillary renal cell carcinoma: clinical studies in 10 families. J Urol. 1994;151(3):561–566.
7. Villani A, et al. Li-Fraumeni syndrome: a model for precision medicine. Lancet Oncol. 2017;18(12):e573–e582.
8. Uusitalo E, et al. Incidence and mortality of neurofibromatosis: a population-based study. Am J Hum Genet. 2015;96(1):135–143.