

# Familiární plicní fibróza – doporučení pro diagnostiku a léčbu

Martina Šterclová<sup>1,2</sup>, Michael Doubek<sup>3,4</sup>, Martina Doubková<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Pneumologická klinika 2. LF a FN Motol, Praha

<sup>2</sup>Interní oddělení Nemocnice Na Homolce, Praha

<sup>3</sup>Interní hematologická a onkologická klinika FN Brno a LF Brno

<sup>4</sup>Středoevropský technologický institut, Masarykova univerzita, Brno

<sup>5</sup>Klinika nemocí plicních a tuberkulózy FN Brno a LF Masarykovy univerzity Brno

Za familiární plicní fibrózu (FPF) je považován výskyt intersticiálního plicního procesu u dvou a více osob s intersticiálním plicním procesem, které jsou přímými příbuznými. Patogeneze onemocnění je pravděpodobně vícestupňový proces, na jehož počátku stojí patologie v germinálním genomu. Projevy FPF se neliší od projevů intersticiálních plicních procesů obecně. U části pacientů se můžeme setkat s izolovaným postižením v oblasti plicního parenchymu, možné je ale i postižení mimoplicní, zejména u komplexních syndromů a telomeropatií. Dosud nejčastěji popsání mutace se týkají genů uplatňujících se udržení homeostázy telomer (TERT, TERC, RTEL1, PARN, DKC1, TINF2, NAF1), surfaktantu (SFTPC, ABCA3, NFKX2-1) nebo asociovaných s komplexními syndromy (COPA, TMEM173, HPS-1-8, NF1, FAM111B, NDUFAF6, GATA 2). Genetické vyšetření indikuje genetik nejlépe po konzultaci s pneumologem věnujícím se intersticiálním plicním procesům. Specifická léčba FPF není známa. U pacientů s multiorgánovým postižením se nezdá setkáváme s postupnou manifestací obtíží, která může vést k selhání funkce postiženého orgánu před rozvojem intersticiálního plicního procesu.

**Klíčová slova:** familiární plicní fibróza, genetika, telomera, surfaktant, léčba.

## Familial pulmonary fibrosis – guidelines for diagnostics and treatment

Familial pulmonary fibrosis (FPF) is defined as interstitial lung involvement in at least two members of the same biological family. Pathogenesis of FPF involves background of genetic risk factors further modified by environmental exposures and aging. Manifestation of FPF mirrors manifestation of interstitial lung diseases generally. Patients may present also with involvement of other organs, as seen usually in those affected by complex syndromes or telomeropathies. Described mutations concern telomeres homeostasis genes (TERT, TERC, RTEL1, PARN, DKC1, TINF, NAF1), surfactant genes (SFTPC, ABCA3, NFKX2-1) or genes associated with complex syndromes (COPA, TMEM173, HPS-1-8, NF1, FAM111B, NDUFAF6, GATA 2). Genetic tests are indicated by specialist in clinical genetics, optimally after consultation with respiratory specialist involved in interstitial lung diseases. Treatment of FPF is currently unknown. In patients with multiorgan involvement growing number of organs may be affected in time and sometimes dysfunction of mostly severe affected organ may manifest before interstitial lung involvement.

**Key words:** familial pulmonary fibrosis, genetics, telomer, surfaktant, treatment.

## Úvod

Za familiární plicní fibrózu (FPF) je považován výskyt intersticiálního plicního procesu u dvou a více osob s intersticiálním plicním procesem, které jsou přímými příbuznými. FPF není jednotným plicním onemocněním, ale skupinou nemocí, které jsou podmíněny

patologiemi v germinálním genomu a vedou k postižení plicního intersticia. Typ dědičnosti bývá různý, penetrance obvykle neúplná (1).

Původně byly FPF považovány za vzácné entity, postupem času se ale ukazuje, že minimálně u 10 % „sporadických“ idiopatických plicních fibróz (IPF) se jedná o hereditární stavy. FPF tak mohou tvořit 10–19,5 %

KORESPONDENČNÍ ADRESA AUTORA:

MUDr. Martina Šterclová, Ph.D., martina.sterclova@ftn.cz

Pneumologická klinika 2. LF UK a FN Motol, V Úvalu 84, Praha 5, 150 06

Cit. zkr: Vnitř Lék 2020; 66(6): 365–370

Článek přijat redakcí: 14. 3. 2020

Článek přijat po recenzích k publikaci: 29. 7. 2020