

Opis choroby *

Definicja

*Zespół dziedzicznego raka jajnika specyficznego narządowo odnosi się do raka jajnika spowodowanego mutacjami germinalnymi w różnych genach, zwykle związanego z dodatkowymi czynnikami ryzyka choroby nowotworowej. Najczęściej występuje zespół dziedzicznego raka piersi i jajnika (HBOC), związany z mutacjami w genach BRCA1 i BRCA2 oraz dziedziczny niepolipowaty rak jelita grubego (HNPCC), związany z mutacjami w genach kodujących białka zaangażowane w naprawę niesparowanych zasad (ang. mismatch repair). Mutacje w genie STK11, powodujące zespół Peutza i Jeghersa, są również związane z ryzykiem wystąpienia raka jajnika (typowo guzów z komórek zrębu i sznurów płciowych) Mutacje w innych genach, w tym RAD51C, RAD51D, PALB2, wiążą się z podwyższonym ryzykiem raka jajnika u mniejszego odsetka pacjentek.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

213524

Kod OMIM

-

Kod ICD10

C56

Kod ICD11

2C73.Y

*Źródło

orphanet