

## 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