

Scientific Progress

Dziedziczne podłoże raka jajnika

dr Magdalena Cechowska

NZOZ Pracownia Genetyki Nowotworów w Toruniu

Rak jajnika jest z jedną z najczęstszych przyczyn zgonów nowotworowych wśród kobiet w Polsce i na świecie. Pomimo rozwoju technik diagnostycznych, rozpoznanie raka jajnika we wczesnym stadium przysparza wiele trudności. Związane jest to ze zwykle długim subklinicznym etapem choroby, a także niewielką dostępnością jajników dla badania fizykalnego. Również ze względu na mało specyficzne objawy, do których należą m.in. dyskomfort w podbrzuszu, ból w obrębie miednicy, wzdęcia, utrata apetytu, rak jajnika określany jest często mianem „cichego zabójcy”. Patogeneza raka jajnika nie została jak dotąd w pełni wyjaśniona. Duży wpływ przypisuje się czynnikom środowiskowym, reprodukcyjnym, a także genetycznym. Ocenia się, że około 20% wszystkich raków jajnika ma podłoże dziedziczne. Większość, około 65-85% przypadków dziedzicznych raka jajnika, występuje pod postacią zespołów: dziedzicznego raka jajnika specyficznego narządowo (HOC - *hereditary ovarian cancer*) oraz dziedzicznego raka piersi/jajnika (HBOC - *hereditary breast/ovarian cancer*) spowodowanych zmianami konstytucyjnymi w genach takich jak *BRCA1* czy *BRCA2*, które zaangażowane są w proces naprawy uszkodzeń DNA na drodze rekombinacji homologicznej. Poznanie genetycznych podstaw raka jajnika wiąże się nie tylko z oceną ryzyka choroby, wdrożeniem odpowiedniej profilaktyki (profilaktyczna adnexektomia), ale także z wprowadzeniem efektywniejszej i zindywidualizowanej terapii z użyciem związków platyny oraz inhibitorów PARP.