

V mojí diplomové práci se zabývám otázkou multiplicitních nádorových onemocnění u žen, které se týkají především zhoubných nádorů prsu a ovarií. I když se dědičné nádorové formy vyskytují minoritně, tak pořád postihují relativně velkou skupinu, která tvoří přibližně 10% všech zhoubných onemocnění prsu a ovarií. Vzhledem k tomuto číslu je dobré při diagnostice na tuto možnost myslet a v případě zjištění skutečností, které by nás mohly vést k podezření na dědičnou formu nádorového onemocnění, se ukazuje jako vhodné využít možností genetického testování, nechat vyšetřit jak pacientku, tak její rodinné příslušníky, a uzpůsobit výsledkům preventivní sledování celé rodiny. Právě v této skupině pacientek popřípadě pacientů je nejdůležitější jejich dlouhodobé sledování, profylaktické výkony v rámci primární prevence a individuální práce s rodinou, pro kterou je potvrzení mutace velkým stresem.

V práci budou představeny nejčastější genetické syndromy u žen, v rámci kterých se vyskytují především nádory prsu, jejich incidence v populaci žen na území České republiky, preventivní dispenzární programy a léčebné možnosti. Bude poukázáno na komplexní a preventivní péči a specifičtěji se zaměřím na mutace v genech BRCA, jakožto nejčastější příčinou multiplicitního nádorového onemocnění u žen.

Cílem této práce je shromáždění, zkompletování a zhodnocení aktuálních informací na téma dědičná nádorová onemocnění u žen spojená s mutacemi především v genech BRCA.

Zaměřím se na otázky vyhledávání pacientek-nosiček, genetického testování, preventivního opatření a léčebných možností, které mohou být těmto ženám, popřípadě mužům, nabídnuty.