

Zhubné nádory prsníkov sú najčastejším malígnym ochorením žien v Českej republike i vo svete a jednou z najčastejších príčin ich smrti, preto ide o veľmi významné ochorenie nielen zo zdravotníckeho, ale aj ekonomického a širšieho spoločenského hľadiska.

Diplomovú prácu Hereditárne viazané zhubné nádory prsníka som si vybrala, pretože už od začiatku štúdia medicíny ma tematika onkologických ochorení žien zaujímala. Vypracovanie tejto diplomovej práce som pokladala za výbornú príležitosť zorientovať sa v zložitej a rýchlo sa vyvíjajúcej oblasti, akou bezpochyby karcinómy prsníka sú.

Incidencia karcinómu prsníka má v Českej republike (ďalej už ČR) stúpajúcu tendenciu, mortalita v posledných rokoch stagnuje. Celoživotné riziko ochorenia na malígný nádor prsníka pre ženu sa pohybuje okolo 10 %. Hovoríme o sporadicky sa vyskytujúcich karcinómoch, ktoré predstavujú väčšinu prípadov, ale v ďalšej menšej skupine (5 – 10%), ktorú predstavujú hereditárne viazané zhubné nádory, kde príčinou je mutácia génu, je nosička mutácie ohrozená oveľa vyšším celoživotným rizikom v porovnaní so všeobecnou populáciou, a to až 85%. Nádory prsníkov sa vyskytujú aj u mužov, síce v bežnej populácii iba vo veľmi nízkom počte, ale práve v prípade hereditárne viazaných nádorov sa riziko ochorenia významne zvyšuje aj u mužov.

Gény, ktorých poškodenie je spojené so zvýšeným rizikom vzniku karcinómu prsníka môžeme rozdeliť do dvoch skupín. Prvú tvoria gény, ktorých poškodenie priamo súvisí s týmto typom choroby – a to tzv. BRCA gény, druhú skupinu tvoria gény, ktorých poškodenia vytvárajú genetické syndrómy spojené s malignitami viacerých orgánových sústav vrátane karcinómu prsníkov (napr.: Li-Fraumeniho syndróm, Cowdenov syndróm, Peutz-Jeghersov syndróm a iné).