

Nowotwór dziedziczny jest często fenotypowo, klinicznie i histopatologicznie nie do odróżnienia od postaci sporadycznej. Występują jednak cechy, które różnią te dwie postaci nowotworów. Dotyczy to przede wszystkim wieku, w którym pojawiają się objawy choroby: średnia wieku wystąpienia objawów w postaci dziedzicznej jest niższa niż w postaci sporadycznej. Ponadto nowotwory dziedziczne mają tendencję do występowania obustronnie i/lub wieloogniskowo. Należy podkreślić, że określonym nowotworom dziedzicznym mogą towarzyszyć nowotwory łagodne i złośliwe wywodzące się z innych tkanek.

W rozdziale tym omówiono najczęściej występujące nowotwory dziedziczne oraz dziedziczne zespoły nowotworowe. Przykłady tych nowotworów i zespołów dziedzicznych przedstawiono w tab. 23.1.

## 23.1 Dziedziczny rak piersi i jajnika

Rak piersi jest chorobą, która może mieć podłoże genetyczne. W rzeczywistości tylko u 20–30% kobiet z rakiem piersi potwierdza się wywiad rodzinny. Odziedziczony lub dziedziczny rak piersi związany jest z mutacją

genu o znanym lub podejrzewanym wysokim stopniu penetracji. Rodzinny rak piersi ma skłonność do występowania w późniejszym wieku i dotyka mniej członków rodziny niż w przypadku dziedzicznego raka piersi.

Tylko 5–10% raków piersi jest wywołana dziedzicznymi mutacjami genów podatności na raka piersi o wysokim stopniu penetracji, dziedziczonych autosomalnie dominująco. Dotyczy to mutacji takich genów, jak

**Tabela 23.1** Przykłady nowotworów dziedzicznych oraz dziedzicznych zespołów nowotworowych

Nowotwór/zespół	Gen	Lokalizacja	Nowotwory w zespołach i towarzyszące
Dziedziczny rak piersi i jajnika	<i>BRCA1</i> <i>BRCA2</i>	17q21 13q12-13	rak trzonu macicy, rak żołądka, rak okrężnicy
Dziedziczny niepolipowaty rak jelita grubego (zespół Lynch)	<i>hMSH2</i> <i>hMLH1</i>	2p15-22 3p21	rak trzonu macicy, rak piersi/jajnika
Rodzinna polipowatość jelita grubego	<i>APC</i>	5q21	polipy jelita cienkiego, żołądka, desmoid, rak brodawkowaty tarczycy
Nerwiakowłókniakowatość typ 1 i 2	<i>NF1</i> <i>NF2</i>	17q11-22 22q12.2	nerwiaki, glejaki, mięsaki
Czerniak złośliwy (postać rodzinna)	<i>CDKN2A</i> <i>CDK4</i>	9p21 12q13	glejaki, nerwiaki, rak trzustki
Guz Wilmsa (nerczak płodowy)	<i>WT1</i>	11p13	raki dróg moczowo-płciowych
Zespół gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 1	<i>MEN1</i>	11q13	gruczolaki przysadki, gruczolaki przytarczyc, wyspiaki trzustki, rakowiaki
Zespół gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 2	<i>RET</i>	10q12	rak rdzeniasty tarczycy, gruczolaki przytarczyc, <i>pheochromocytoma</i>
Siatkówczak	<i>RB1</i>	13q14	kostniakomięsak, włókniakomięsak, białaczki
Zespół Li-Fraumeni	<i>TP53</i>	17p13	rak piersi, białaczki, mięsaki, guzy mózgu, rak kory nadnerczy
Zespół von Hippel-Lindaua	<i>VHL</i>	3p25	rak nerki, naczyniak zarodkowy