

Ryzyko zapisane w genach

Upodłoża rozwoju każdego z nowotworów leży wieloetapowy proces polegający na kumulowaniu się w jądrze komórkowym uszkodzeń materiału genetycznego (tzw. mutacji), który ostatecznie doprowadza do przekształcenia dotychczas zdrowej komórki w komórkę nowotworową.

W przypadku genetycznej predyspozycji do nowotworów mamy do czynienia z dziedziczeniem przez pacjenta, od jednego z rodziców, wadliwej kopii genu lub genów odpowiedzialnych za prawidłowe funkcjonowanie procesów naprawy uszkodzeń materiału genetycznego oraz kontrolujących prawidłowe podziały komórkowe. Posiadanie uszkodzonego genu zwiększa ryzyko pojawienia się u pacjenta choroby nowotworowej. Jednak, co należy zdecydowanie podkreślić, nie przesądza o jej wystąpieniu, gdyż do tego wymagane jest również narażenie pacjenta na działanie czynników uszkadzających informację genetyczną komórek jego organizmu.



Mutacji genów nie można usunąć z organizmu ani wyleczyć, ale kobiety mogą zmniejszyć ryzyko zachorowania na raka

Ocenia się, że ponad 150 tysięcy Polek może być nosicielkami zmian genetycznych (mutacji) w obrębie jednego z genów (BRCA1 lub BRCA2) rozpoznawanych jako najczęstsze czynniki dziedziczne zwiększające ryzyko wystąpienia raka piersi i/lub raka jajnika. Kobiety te sta-

nowią grupę pacjentek szczególnie narażonych na wystąpienie choroby nowotworowej. Ryzyko pojawienia się raka piersi u pacjentki obarczonej taką mutacją jest bardzo wysokie i sięga 60-80%. Aż 4 spośród 10 nosicielek mutacji w genie BRCA1 zachoruje na raka jajnika, natomiast w przypadku obecności mutacji w genie BRCA2 stosunek ten wynosi 1:10 (10%). Ryzyko zachorowania na raka piersi przez mężczyzn nosicieli mutacji w genie BRCA2 wynosi 6%. Podwyższone jest u nich również ryzyko zachorowania na raka prostaty. Zarówno u kobiet jak i u mężczyzn z mutacją BRCA1 i BRCA2 występuje nieznacznie zwiększone ryzyko zachorowania na raka trzustki, żołądka oraz nowotwory w obrębie głowy i szyi.

Mutacji genów nie można usunąć z organizmu ani wyleczyć. Jednak kobiety, u których wykryto mutacje w genach BRCA1 lub BRCA2 mogą zmniejszyć ryzyko zachorowania na nowotwór poprzez jak najdłuższe karmienie piersią czy powstrzymanie się od stosowania antykoncepcji doustnej do 25 r.ż. lub wysokich dawek hormonalnej terapii zastępczej w okresie okołomenopauzalnym. W wybranych przypadkach, nosicielki mutacji, które zrealizowały już swoje plany macierzyńskie, decydują się na profilaktyczne usunięcie jajników w celu zmniejszenia ryzyka rozwoju raka jajnika, który pozostaje nadal nowotworem bardzo trudnym do wykrycia w najwcześniejszym stadium.

Szacuje się, że blisko 10 - 20% zachorowań na raka piersi i jajnika występuje u kobiet, które są nosicielkami mutacji w obrębie genu BRCA1 lub BRCA2. U pozostałych pacjentek, nie udaje się ustalić zmiany genetycznej stanowiącej czynnik sprzyjający rozwojowi nowotworu, pomimo ewidentnego czasami obciążenia rodzinnego (występowanie nowotworów piersi i/lub jajnika u licznych członków rodziny, zachorowania w bardzo młodym wieku). Wynika to z faktu, że aktualnie dostępne badania

Zalecenia dla kobiet nosicielek mutacji w genie BRCA1/BRCA2

1. Comiesięczna samokontrola piersi
2. Badanie palpacyjne piersi przez lekarza co 6 miesięcy (od 20-25 r.ż.)
3. Badanie obrazowe piersi (USG, mammografia, rezonans magnetyczny – w zależności od wieku i budowy piersi) co 6 miesięcy (od 25 r.ż. USG, rezonans magnetyczny, od 35 r.ż. mammografia)
4. Badanie ginekologiczne co 6 miesięcy (od 30 r.ż.)
5. USG przezpochwowe co 6 miesięcy (od 30 r.ż.)
6. Oznaczenie poziomu markera CA 125 w surowicy krwi co 6 miesięcy (od 30 r.ż.)

(w oparciu o Rekomendację PTG (2004) oraz Rekomendację Europejskiego Towarzystwa Onkologii Medycznej (ESMO 2011))

genetyczne umożliwiają wykrycie jedynie wybranych zmian genetycznych odpowiadających za zwiększoną predyspozycję do zachorowania na nowotwory, natomiast część z nich pozostaje nadal nieodkryta lub metody pozwalające na ich wykrycie są po prostu zbyt kosztowne.

Do grupy wysokiego ryzyka zachorowania na raka piersi i/lub jajnika kwalifikuje się rodziny, w których:

1. stwierdzono mutację w genie BRCA1 lub BRCA2 (wynik badania powinien być konsultowany przez specjalistę w dziedzinie genetyki klinicznej w celu zapewnienia jego wiarygodności i wartości klinicznej) lub/i
2. wystąpiły 3 lub więcej zachorowania na raka piersi i/lub jajnika u krewnych I i II stopnia (włączając w to pacjentkę) lub/i
3. jeżeli wśród krewnych I lub II stopnia wystąpiły 2 zachorowania na raka piersi i/lub jajnika – w tym 1 zachorowanie przed 50. rokiem życia
4. u przynajmniej 1 kobiety w rodzinie (pacjentki lub jej krewnej I lub II stopnia) wystąpił obustronny rak piersi, lub rak piersi i jajnika lub/i
5. jeżeli u pacjentki lub jej krewnej I lub II stopnia wystąpiło zachorowanie na raka piersi przed 40. rokiem życia

Dlatego w procesie ustalania kwalifikacji pacjentki i członków jej rodziny do grupy wysokiego ryzyka zachorowania na raka piersi i/lub jajnika podstawowe znaczenie ma zebrany i przeanalizowany przez lekarza genetyka wywiad rodzinny, który pozwala na ustalenie wskazań do wykonania badania genetycznego (zgodnie z aktualnie obowiązującymi w Polsce rekomendacjami PTG), określenie zakresu badań oraz niekiedy wstępną kwalifikację pacjentki do grupy wysokiego ryzyka zachorowania na raka piersi i jajnika.

Zdecydowanie zalecane jest, aby wyniki badań genetycznych odbierane były przez pacjentki i pacjentów bezpośrednio od lekarza genetyka wraz z odpowiednią interpretacją oraz indywidualnie przygotowaną kartą zaleceń dotyczących badań profilaktycznych.

Badanie genetyczne poza pacjentami z grupy ryzyka może wykonać sobie również każda inna osoba, która chciałaby uzyskać informację czy jest nosicielem mutacji zwiększającej ryzyko zachorowania na nowotwory.

Obecnie na rynku polskim dostępnych jest wiele testów genetycznych - od najprostszych wykrywających tylko kilka określonych mutacji do badań obejmujących analizę całych genów - te ostatnie są niestety stosunkowo drogie.

Dokonując wyboru warto zadać pytanie o czułość metody stosowanej przy wykrywaniu mutacji - najczulsze są bowiem badania oparte na metodzie sekwencjonowania

materiału genetycznego (czułość >99,9%).

W każdym przypadku zalecana jest wizyta w poradni genetycznej w celu konsultacji wyników oraz uzyskania pełnej porady genetycznej.

Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego - PTG (skrót):

1. Podstawą do wyłonienia pacjentek z grupy wysokiego ryzyka dziedzicznie uwarunkowanego raka jajnika i raka piersi jest dokładny wywiad rodzinny.
2. Pacjentki zakwalifikowane do grupy wysokiego ryzyka powinny zostać skierowane na badanie nosicielstwa najczęstszych w populacji polskiej mutacji genu BRCA1 i /lub BRCA2 (określenie zakresu badania genetycznego oraz interpretacja wyników badań genetycznych powinny być zawsze przeprowadzone przez specjalistę w dziedzinie genetyki klinicznej).
3. Badania nosicielstwa mutacji w genach predyspozycji do nowotworów wykonywane są wyłącznie u pacjentów pełnoletnich, po pisemnym potwierdzeniu przez nich świadomej zgody na ich przeprowadzenie. Wyniki badań są poufne.

dr n. med. Anna Poluha
specjalista w dziedzinie genetyki klinicznej
NZOZ Genomed

Zapraszamy na konsultacje genetyczne oraz diagnostyczne badania genetyczne do Poradni Genetycznej NZOZ Genomed, która mieści się na terenie przychodni Top Medical przy ul. Zana 29/XIX w Lublinie. Informacja i rejestracja: tel. 516 156 290, 22 644 60 19

O G Ł O S Z E N I E



Nowoczesna kobieta nie boi się genetyki!

Genomed w swojej ofercie posiada analizę ponad 120 genów warunkujących choroby genetyczne. Specjalnie dla kobiet, które świadomie kierują swoim życiem, doświadczony zespół diagnostyczny **NZOZ Genomed** przygotował specjalną ofertę **VIP TEST**.

VIP TEST obejmuje pakiet badań przesiewowych dla kobiet: Ocena predyspozycji do zachorowania lub rozwoju najczęstszych chorób o podłożu genetycznym (przedwczesne wygaśnięcie funkcji jajników, poronienia, zakrzepica żył, hemochromatoza, zwyrodnienie plamki żółtej, nietolerancja laktozy, rak piersi i jajników).

Zadbaj o siebie już dziś, nie wahaj się, zadzwoń: 22 644 60 19. Z tym ogłoszeniem otrzymasz **15% zniżki**.

nzo.genomed.pl
diagnostyka@genomed.pl