

Nasljedni karcinom dojke

Karcinom dojke je najčešći oblik karcinoma kod žena. Jedna od osam žena će oboljeti od karcinoma dojke tokom života. Oko 5-10% ovih slučajeva je naslijeđeno. Nasljedni karcinom dojke (HBC) javlja se kada osoba ima patogenu varijantu koja povećava rizik da ćelije postanu kancerogene. Varijanta se može prenositi kroz generacije u porodici. Žene i muškarci s HBC-om imaju veći rizik od razvoja karcinoma dojke, a ponekad i drugih vrsta karcinoma ili zdravstvenih problema.



ŠTA UZROKUJE HBC?

HBC se najčešće nasljeđuje autosomno dominantno. Za dominantna stanja dovoljna je samo jedna kopija varijante da izazove simptome. Rjeđe, HBC se može naslijediti na autosomno recesivan način. Za recesivna stanja, za obje kopije gena osobe moraju imati varijantu za povećanje rizika od karcinoma. Važno je da neće svi koji imaju patogenu varijantu gena za rizik od karcinoma razviti karcinom, ali su njihove šanse veće.

ŠTA SU HBC SINDROMI?

HBC sindromi su stanja koja utiču na druga područja tijela pojedinca osim što povećavaju rizik od raka dojke.

Neki primjeri uključuju:

Cowdenov sindrom (CS) - Osobe s Cowdenovim sindromom često imaju velike glave (makrocefalija) i izloženi su povećanom riziku od različitih vrsta benignih i malignih tumora, uključujući rak endometrija, štitnjače i dojke. Životni rizik od karcinoma dojke kod žena s Cowdenovim sindromom može biti čak 85%.

Nasljedni rak dojke i jajnika (HBOC) - nasljedni rak dojke i jajnika povezan s BRCA1 i BRCA2 uzrokuje povećani rizik za nekoliko vrsta raka. Najveći rizik je za rak dojke, i kod muškaraca i kod žena, te za rak jajnika. Dodatni rizici od raka uključuju melanom, rak gušterače i prostate.

ZA KOGA JE OVAJ TEST?

Ovi paneli mogu biti prikladni za bilo koga s ličnom ili porodičnom anamnezom raka dojke. Testiranje se snažno preporučuje ako je vama ili članu vaše porodice dijagnostifikovan problem dojke, jajnika ili kolorektalni karcinom prije 50. godine života ili ako je kod jedne osobe bilo više slučajeva raka.

PREDNOSTI GENETIČKOG TESTIRANJA

- Postavite ili potvrdite dijagnozu
- Identifikujte rizik za druge vrste raka i zdravstvena stanja
- Pomozite u modificiranju promjena načina života, uključujući prehranu i vježbanje
- Rezultat u personaliziranijem liječenju, koje može uključivati rutinske testove probira, farmakološke tretmane i profilaktičke operacije
- Informišite članove porodice o vlastitim faktorima rizika

OPCIJE TESTIRANJA

Focus Panel – 2 genes tested: *BRCA1, BRCA2*

Breast Cancer Stat NGS Panel – 9 genes tested: *BRCA 1, BRCA2, CDH1, PALB2, PTEN, STK11, TP53, ATM, CHEK2*

Full Comprehensive Cancer Panel – 154 genes tested

Za analizu je potrebna jedna epruveta krvi, a više možete pročitati na:

Bright Pink - brightpink.org

FORCE (Facing Our Risk of Cancer Empowered) - facingourrisk.org/index.php

PTEN Hamartoma Tumor Syndrome Foundation (Cowden Syndrome) - ptenfoundation.org

Vodič za pacijente kroz genetičko testiranje

Šta se provjerava genetičkim testom?

Genetičko testiranje provjerava redoslijed nečije DNK sekvence (kodirane slovima A, T, G, C) u određenim genima povezanim s genetičkim stanjima. Slova koja su dodana, nedostaju ili promijenjena poznata su kao varijante i ponekad mogu biti štetna za nečije zdravlje, povećavajući rizik od genetičkog oboljenja.

Koji su potencijalni rezultati testa?

Tri su moguća načina prezentiranja nalaza

Pozitivan

Patogena varijanta detektovana je u lancu DNK. Poznato je da ova varijanta povećava rizik od genetičkog stanja. Identifikovanje specifičnog uključenog gena može pomoći u potvrdi dijagnoze, informisati o probiru i liječenju te otkriti faktore rizika za pojedinca i/ili njegovu porodicu.

Negativan

Nijedna varijanta za koju se zna da je povezana sa genetičkim stanjem nije otkrivena u ispitivanoj DNK. Dok rezultat možda ne pokazuje povećani rizik za stanje(a) na koje se testira, osoba može biti izložena riziku od bolesti, posebno ako postoji porodična anamneza.

Varijanta nepoznatog značenja

Varijanta je otkrivena u DNK, međutim ne zna se dovoljno informacija o toj varijanti ili nije poznat uzrok stanja za koji se testira. Potrebno je više istraživanja kako bi se ova varijanta bolje razumjela.

Djeca, braća i sestre te roditelji pojedinaca koji imaju varijantu(e) identifikovanu genetičkim testiranjem mogli bi nositi istu varijantu(e) i imati koristi od testiranja. Bez obzira na to je li varijanta identifikovana ili ne, pojedinci i dalje mogu biti izloženi povećanom riziku od genetičkog oboljenja, posebno sa porodičnom anamnezom.

Gdje mogu pročitati više?

Medline Plus/Genetics Home Reference - medlineplus.gov/genetics/understanding
National Society of Genetic Counselors - nsgc.org