

Nasljedni karcinom prostate

Isključujući rak kože, rak prostate je najčešći rak kod muškaraca u Americi. Iako se mnogi slučajevi ne razviju u značajan zdravstveni problem, rak prostate ostaje vodeći uzrok smrti prema CDC-u. Vjeruje se da približno 40-50% slučajeva raka prostate ima nasljedni uzrok. Nasljedni rak prostate (HPC) javlja se kada osoba ima patogenu varijantu (koja uzrokuje bolest) koja povećava rizik da ćelije postanu kancerogene. Muškarci s HPC-om imaju veći rizik od razvoja prostate nego drugi muškarci, a također mogu biti izloženi riziku od drugih vrsta raka ili zdravstvenih problema.



ŠTA UZROKUJE HPC?

HPC se najčešće nasljeđuje autosomno dominantno. Za dominantna stanja dovoljna je samo jedna kopija patogene varijante da izazove simptome. Rjeđe, HPC se može naslijediti autosomno recesivno. Za recesivna stanja, oboje kopije nečijeg gena moraju imati varijantu za povećanje rizika od raka. Važno je da ne svi koji imaju patogenu varijantu u genu za rizik od raka će razviti rak, ali su njihove šanse veće.

ŠTA SU HPC SINDROMI?

Sindromi nasljednog raka prostate su stanja koja utiču na druga područja tijela pojedinca, osim što povećavaju rizik od raka prostate. Sindrom se može naslijediti dominantno, de novo ili recesivno. Dolje su navedena dva primjera nasljednih sindroma raka prostate:

Nasljedni karcinom dojke i jajnika (HBOC) - Dva gena, nazvana BRCA1 i BRCA2, česti su uzroci nasljednog raka dojke. Varijante u ova dva gena takođe su povezane sa značajnim rizikom za rak dojke i jajnika, kao i rak prostate i gušterače. Varijanta u BRCA2 također donosi veći rizik od raka dojke kod muškaraca i melanoma kod muškaraca i žena. Muškarci s varijantama BRCA2 kojima je dijagnostifikovan rak prostate obično imaju agresivnije tumore i raniju dob dijagnoze nego drugi muškarci.

Lynch syndrome - Također poznat kao nasljedni nepolipozni kolorektalni rak (HNPCC), Lynchov sindrom uzrokovan je patogenom varijantom gena čiji je posao popraviti oštećenje DNK koje se inače događa kako ćelije rastu i dijele se. Muškarci s Lynchovim sindromom imaju dva do pet puta veći rizik od raka prostate u odnosu s muškarcima bez Lynchovog sindroma. Zbog visokog rizika od raka, osobe s Lynchovim sindromom zahtijevaju pojačane preglede ranije od onih bez tog stanja.

ZA KOGA JE OVAJ TEST?

Ovi paneli mogu biti prikladni za bilo koga s ličnom ili porodičnom istorijom raka prostate. Testiranje se preporučuje ako je vama ili članu vaše porodice dijagnostifikovan rak prostate prije 55. 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

Full Comprehensive Cancer Panel - 154 genes tested

(*ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, TP53, ABRAXAS1, ATM, ATR, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, EPCAM, GEN1, HOXB13, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, TP53...*)

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

GARD (Genetic and Rare Diseases Information Center- NIH) - rarediseases.info.nih.gov/diseases/4520/familial-prostate-cancer

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

CCARE Lynch Syndrome - fightlynch.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

