



INSTITUTE OF MOLECULAR AND
TRANSLATIONAL MEDICINE



NADACE PRO
VÝZKUM RAKOVINY
Česká republika



Výskyt mutace BRCA v rodině z pohledu lékaře a pacienta

MUDr. Alona Řehulková

Co je BRCA?

BReast **CA**ncer

BRCA1

BRCA2



Tumor supresorové geny

Každý má geny BRCA



ALE

Někdo v nich má mutace
způsobující onemocnění



Proč jsem si vybrala toto téma?

Lékař

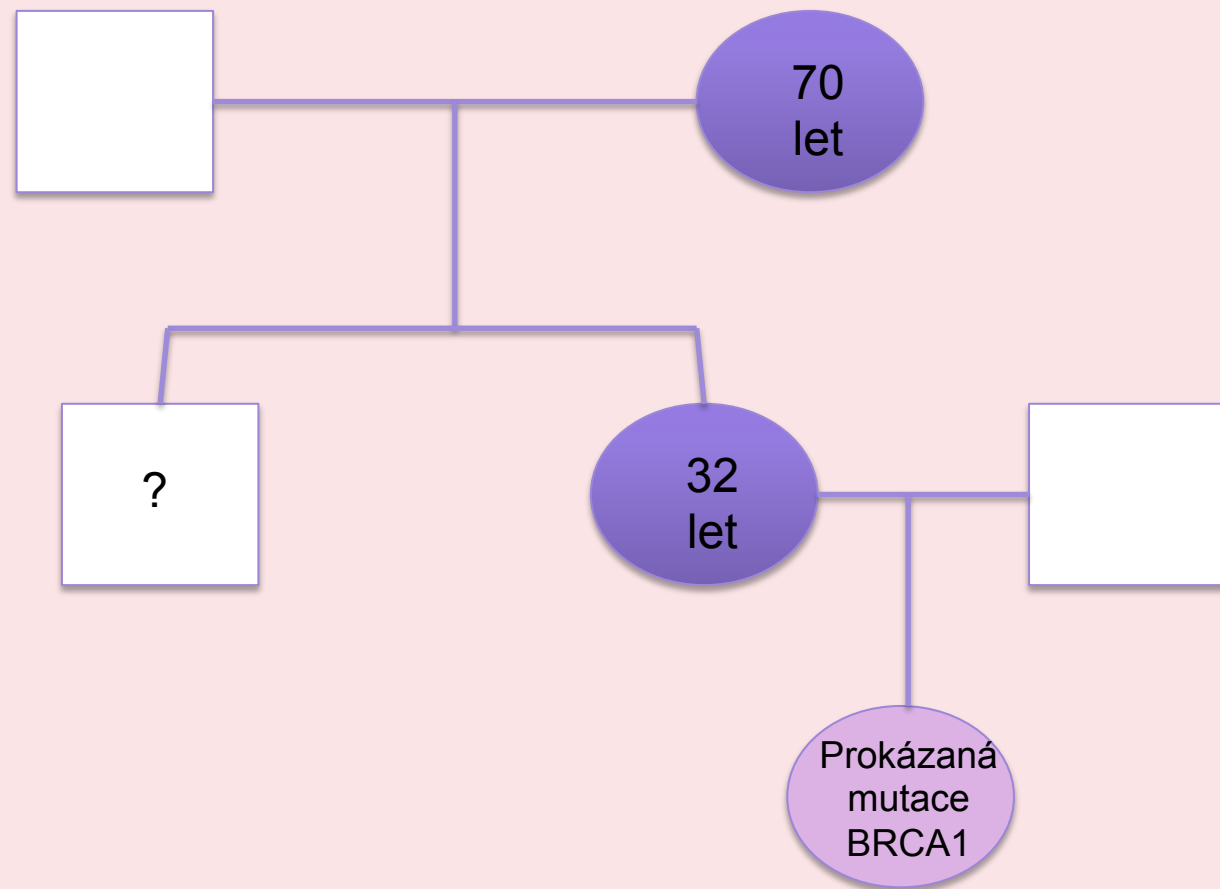
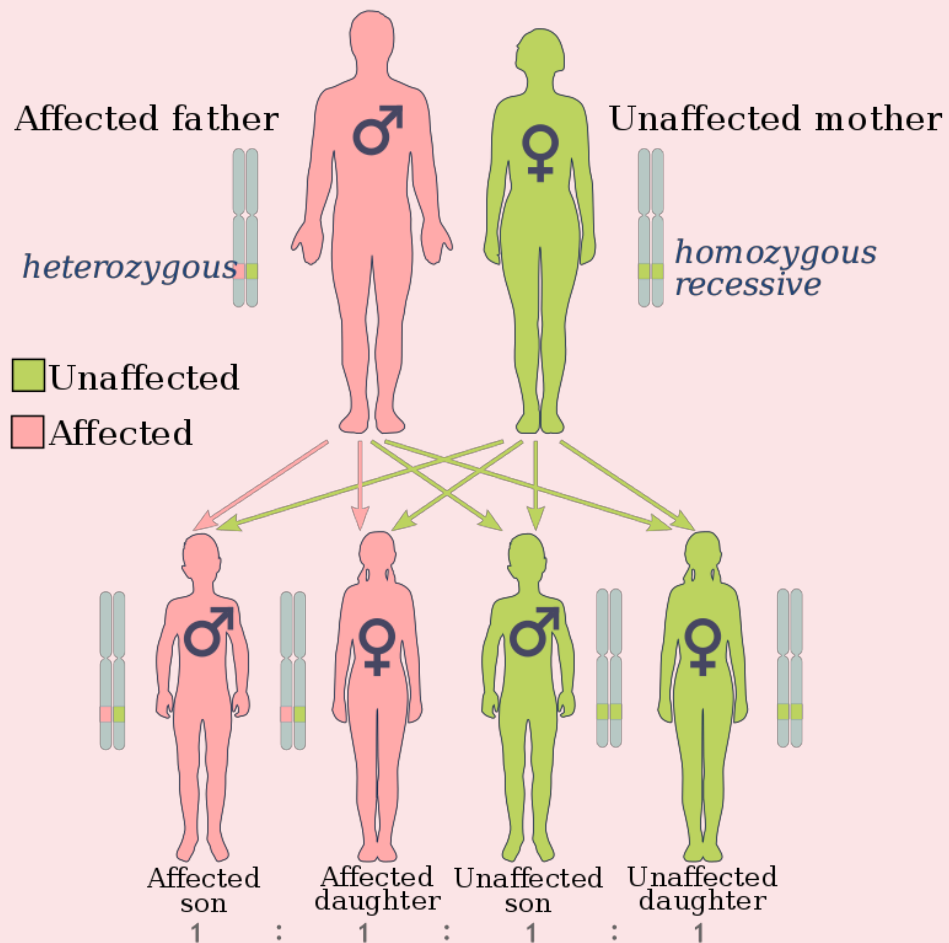


Pacient



Jak se dědí mutace BRCA?

Autozomálně dominantně



Jak častý je výskyt mutací BRCA v populaci?

1 z 500



Jaké jsou indikace k vyšetření mutací BRCA?



Na základě již diagnostikovaného nádoru:

- karcinom prsu nebo vaječníků diagnostikovaný do 35. roku života ženy
- karcinom prsu i vaječníků u jedné pacientky zároveň (nádorová duplicita)
- epiteliový karcinom ovaria v jakémkoliv věku
- oboustranný karcinom prsu (první léze diagnostikována do 40. roku věku)
- duplicita karcinomu prsu a slinivky
- karcinom prsu u muže kdykoli v průběhu života

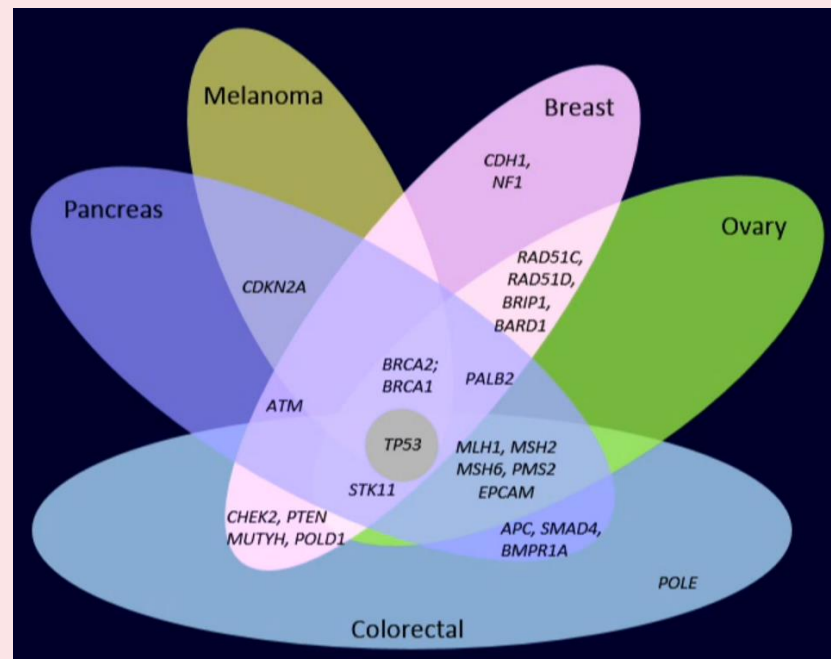
Pacientům se zatíženou rodinnou anamnézou:

- dvě příbuzné prvního stupně (přes otce druhého stupně) s karcinomem prsu nebo vaječníků (min. jeden diagnostikován do 50. roku věku)
- tři a více karcinomů prsu nebo vaječníků v příbuzenstvu prvního i druhého stupně v jedné linii bez ohledu na věk
- testování zdravých rodinných příslušníků u pozitivně testovaných osob dle přání

Jaká rizika přináší mutace BRCA?

Onemocnění	Průměr populace	BRCA1 mutace	BRCA2 mutace
Karcinom prsu	12 %	87 %	84 %
Karcinom vaječníků	1-2 %	65 %	27 %
Karcinom prsu (muži)	0,1 %	1,2 %	8,9 %
Karcinom prostaty	6 %	8,6 %	20 %
Karcinom slinivky	0,5 %	1-3 %	7 %
Melanom	1,6 %	↑	↑

+ karcinom tlustého střeva 2-4x, žaludku 4x, dělohy 2,6x, děložního čípku 3,7x, žlučníku a žlučovodu ?



Co se s tím dá dělat



Jak snížit rizika karcinomu prsu?

Preventivní prohlídky

- Měsíční samovyšetření prsů
- Klinické vyšetření prsů každých 6 měsíců
- Vyšetření prsů magnetickou rezonancí každý rok
- Mamografie každý rok
- Vyšetření jsou rozložena v průběhu celého roku

Bilaterální mastektomie

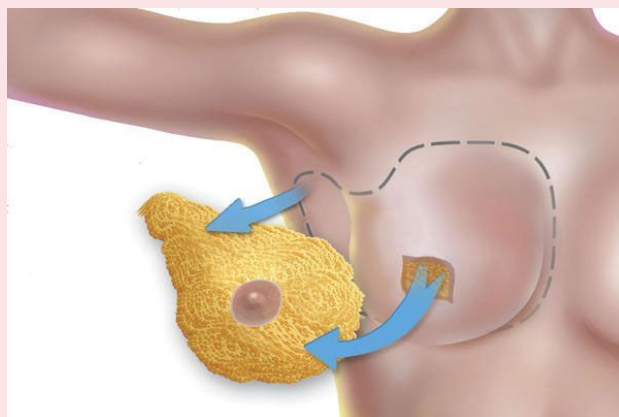
- Odstranění prsů
- Následná plastická operace s náhradou implantáty
- Snížení rizika onemocnění pod 5 %

~~Chemoprevence tamoxifenem~~

~~Snižuje riziko o 62%~~

~~Vážné nežádoucí účinky
(karcinom dělohy,
tromboemlické příhody)~~

Moje volba jako
pacientky



1 ročně UZ vyšetření
+ onkomarkery
každých 6 měsíců



Jak snížit rizika karcinomu vaječníků?



Preventivní prohlídky

- Transvaginální ultrazvuk každý rok
- Sérová koncentrace markeru CA-125
- Gynekologické vyšetření každých 6 měsíců
- Málo účinné při detekci nemoci v rané fázi

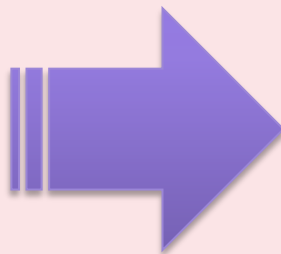


Profilaktická bilaterální adnexektomie, případně panhysterektomie

Doporučuje se ve věku od 40 let

Plán

Preventivní prohlídky



Operace ve 45 letech

Další prevence

1. Klinické vyšetření onkologem co 6 měsíců
2. UZ břicha 1x ročně od 30 let → karcinom slinivky, žlučníku...
3. Markery co 6 měsíců:
 - CEA, CA 125, CA 15-3 od 20 let → gynekologické nádory a karcinom prsu
 - CA 19-9 od 40 let
4. Test na okultní krvácení do stolice 1x ročně od 40 let } kolorektální karcinom
5. Kolonoskopie 1x za 3 roky od 45 let }
6. Kožní a oční vyšetření 1x ročně od 30 let → melanom

Závěr:

**Variant postupu je mnoho
Jediné nesprávné rozhodnutí je
nedělat nic**



Děkuji za pozornost