

KO SE MOŽE TESTIRATI I ŠTA ZNAČI POZITIVNI REZULTAT

- Svaka osoba koja želi da utvrdi da li poseduje genetsku predispoziciju za nasledni karcinom dojke i/ili jajnika
- Osobe kod kojih u porodici postoji ili je postojao neki vid karcinoma
- Osobe kojima je dijagnostikovano karcinom dojke i/ili jajnika, bez obzira na to postoji li karcinom dojke i/ili jajnika u njihovoj porodičnoj istoriji
- Zdravi članovi porodice kod kojih je testiranjem utvrđeno da imaju mutacije BRCA1 i BRCA2 gena
- Preporuka je da se testiranje izvodi kod odraslih osoba. Testiranje kod maloletnih lica, koja bi mogla imati predispoziciju, vršiče se kada odrastu, tj. onda kada budu mogla da razumeju rizik koji nosi njihova predispozicija.

Pozitivan rezultat znači da ste nosilac neke mutacije na genima BRCA1 i/ili BRCA2 i da posedujete veći rizik od drugih da se kod Vas razvije nasledni karcinom dojke i/ili jajnika u nekom trenutku života. Pozitivan rezultat nije sinonim za dijagnozu karcinoma!



Negativan rezultat znači da nisu otkrivene mutacije, te, shodno tome, nećete imati veći rizik od drugih da se kod Vas u nekom trenutku života razvije nasledni karcinom dojke i/ili jajnika, prouzrokovan mutacijama na genima BRCA. Negativan rezultat ne isključuje postojanje mutacija na drugim genima, a koje se povezuju sa povećanom predispozicijom za karcinom dojke i/ili jajnika.



ZAŠTO DA SE TESTIRAM?

- Možete sprečiti/odložiti pojavu karcinoma pažljivijim i češćim skriningom (mesečni samopregled grudi, godišnji/šestomesečni klinički pregled grudi, godišnja mamografija, godišnja MR grudi, godišnji rektalni pregled, godišnje PSA testiranje, godišnje dermatološko i oftalmološko ispitivanje)
- Možete sprečiti pojavu karcinoma metodama profilaktičke hirurgije (mastektomija i/ili ovarektomija) ili hemoprofilaksa tamoksifenom
- Ako Vam je već dijagnostikovano karcinom, Vaš lekar može korigovati terapiju, jer postoje novi lekovi koji deluju posebno na molekule koji učestvuju u pojavi naslednog karcinoma (karcinom koji nije nasledni ne reaguje na takve lekove)
- Ostali članovi porodice se mogu testirati onda kada je mutacija već otkrivena u porodici i mogu primeniti iste preventivne mere.

BRCA 1 i BRCA 2 test Vam je dostupan u Beo-Lab laboratorijama

*prema podacima Instituta za zaštitu javnog zdravlja Srbije "Batut", godišnje od karcinoma dojke i/ili jajnika oboli nešto manje od 4000 žena, a 1700 zabeleženih slučajeva se nažalost, završava smrtnim ishodom

NAUČI O RIZIKU NASLEDNOG KARCINOMA DOJKE I JAJNIKA



beo-lab
MEDICOVER

O KARCINOMU DOJKE

Karcinom dojke predstavlja drugi uzrok smrtnosti usled karcinoma kod žena, a po broju smrtnih slučajeva godišnje, prevazilazi ga jedino karcinom pluća. Ipak, poslednjih godina, smrtnost od ovog oboljenja je opala zahvaljujući razvoju metoda skrininga, ranom otkrivanju, prevenciji i novim terapijskim mogućnostima. Veoma važnu ulogu u opadanju stope smrtnosti i produženju života obolelih ima informisanje i edukacija žena. Danas, žene su sve više obaveštene o mogućnosti pojave karcinoma, metodama prevencije i lečenju.

1 OD 36 ŽENA MOŽE UMRETI ZBOG KARCINOMA DOJKE



5-10% ukupnog broja karcinoma dojke predstavlja nasledni karcinom, a među njima, u 10% slučajeva se radi o naslednom karcinomu uzrokovanom mutacijama na genima BRCA. Dakle, jedna od 10 osoba koje imaju nasledni karcinom dojke ima mutacije na genima BRCA.

Sindrom naslednog karcinoma dojke i jajnika (HBOC) je predispozicija koja se nasleđuje i koja povećava rizik za razvoj karcinoma dojke i/ili jajnika. Osobe (žene/muškarci) koje naslede ovu predispoziciju od roditelja (bez obzira da li od majke ili od oca) imaju veći rizik da se u nekom trenutku života kod njih razvije neki oblik naslednog karcinoma dojke i/ili jajnika od ostatka populacije. Takođe, imaće povećan rizik i za ostale vrste karcinoma koje se povezuju sa HBOC: karcinom prostate, karcinom pankreasa, karcinom dojke kod muškarca, karcinom kože.

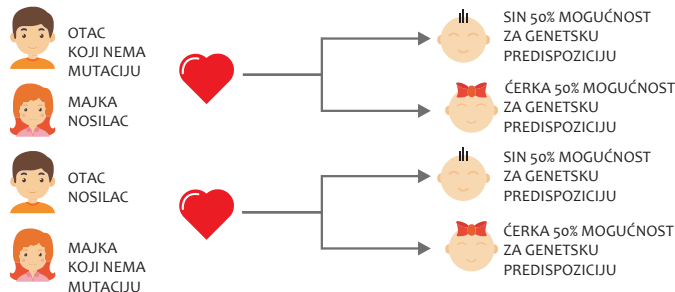
ŠTA ZNAČI PREDISPOZICIJA?

Predispozicija označava postojanje mutacija na genima BRCA1 (lociranog na 17q21 hromozomu) i BRCA2 (lociranog na 13q12.3 hromozomu). BRCA1 i BRCA2 su tumor supresorski geni koji koditaju proteine čija je uloga da održavaju stabilnost genoma, jer popravljaju prekidne koji se javljaju u lancu DNK. Ukoliko se jave mutacije na nivou ovih gena, oni gube funkciju i dopuštaju razvoj karcinoma.



KOJI SU MEHANIZMI NASLEĐIVANJA MUTACIJA BRCA GENA?

Mutacija gena BRCA se prenosi autozomno dominantno, odnosno, svako dete jednog roditelja nosioca mutacije ima 50% rizika da je nasledi. Predispozicija se može naslediti kako od majke, tako i od oca, a mogu je naslediti i muška i ženska deca.



FAKTORI RIZIKA ZA RAZVOJ KARCINOMA DOJKE

Uopšteno, povećani rizik za karcinom dojke vezuje se za:

- Ženski pol
- Godine
- Etnička pripadnost
- Prekomerna telesna težina
- Hormonska terapija u menopauzi
- Radioterapija
- Prerana prva menstruacija
- Zakasnela menopauza
- Odsustvo rađanja ili porođaj u kasnijim godinama
- Konzumiranje alkohola
- Benigni tumori dojki
- Izloženost toksičnim supstancama (duvan, itd.)

Većina slučajeva naslednog karcinoma dojke dovodi se u vezu sa mutacijama u BRCA1 (BRest CAncer gene 1) i BRCA2 (BRest CAncer gene 2).

12% populacije ima rizik za oboljevanje od karcinoma dojke

50%-80% osoba koji su nosioci mutacije na BRCA1 genu ima povećan rizik od karcinoma dojke

0,25% populacije su nosioci mutacije na BRCA genima

40%-70% osoba koji su nosioci mutacije BRCA2 gena imaju rizik od karcinoma dojke

KAKO DA ZNAM DA LI IMAM POVEĆAN RIZIK? KAD DA SE TESTIRAM?

Indikaciju za testiranje daje lekar ukoliko Vaša lična ili porodična istorija pokazuje da imate povećani rizik da ste nosilac nasledne mutacije. Testiranju uvek prethodi genetičko savetovanje. Pre testiranja, lekar će Vas informisati o genetičkom testu BRCA 1/2, kakve informacije test može pružiti, kao i koje su mogućnosti pred Vama u slučaju da rezultat bude pozitivan.

- Ukoliko je Vama ili članu Vaše porodice (s majčine/očeve strane) dijagnostikovao karcinom dojke pre 50-te godine života
- Ukoliko je Vama ili nekom ženskom članu porodice dijagnostikovao karcinom jajnika bez obzira na starosnu dob
- Ukoliko je nekom muškom članu Vaše porodice dijagnostikovao karcinom dojke bez obzira, na starosnu dob
- Ukoliko imate pretke Jevreje Aškenaze i ličnu/porodičnu istoriju karcinoma povezanu s naslednim karcinomom dojke/jajnika bez obzira na starosnu dob
- Ukoliko imate člana porodice koji ima multipli karcinom.
- Ukoliko je Vama ili nekom drugom članu porodice dijagnostikovao karcinom dojke bez obzira na starosnu dob
- Ukoliko postoji povezanost karcinoma pankreasa s drugim oblikom karcinoma

KAKO SE ISPITUJU PREDISPOZICIJE ZA NASLEDNI KARCINOM DOJKE I/ILI JAJNIKA?



Ako vaša lična ili porodična istorija ukazuje da imate povećan rizik da Vam se razvije nasledni karcinom dojke i/ili jajnika, možete uraditi genetičko testiranje na mutacije gena BRCA. Rezultat testa će Vam reći da li ste ili niste nosilac neke mutacije.

KAKO SE IZVODI TESTIRANJE?

Za analizu mutacija u genima BRCA koristi se metodologija poslednje generacije (NGS - next generation sequencing) kojom se analizira DNK BRCA1 i BRCA2, gena odnosno, proverava sve genetske informacije koje oni sadrže i upoređuje ih sa referentnom DNK. Tamo gde se Vaša DNK ne poklapa sa referentnim DNK znači da postoji mutacija. Analiza se radi iz venske krvi uzete s antikoagulansom, a rezultat testiranja dobijate za 4 nedelje.