

Za dědičné predispozice při nádoru prsu a vaječníku mohou geny BRCA1 a BRCA2

Nádor prsu je v současné době jedno z nejčastěji diagnostikovaných maligních onemocnění u žen. V naší populaci přibližně každá desátá žena onemocní během svého života nádorem prsu. Odhaduje se, že přibližně pět až deset procent karcinomů prsu je podmíněno rodinnou genetickou zátěží, projevující se diagnózou v mladším věku, zvýšeným rizikem oboustranného nádoru a často přidruženým nádorem vaječníku nebo i dalších orgánů, například slinivky břišní.

Za dědičné predispozice ke vzniku nádoru prsu a vaječníku jsou ve většině případů zodpovědné geny BRCA1 a BRCA2. Uvádí se, že změna – mutace v genech BRCA1 a BRCA2 – zvyšuje riziko nádorů prsu až desetinásobně, nádoru vaječníků deseti- až třicetinásobně oproti riziku běžné populace. Jak vysoká je možnost zdědit mutace v těchto genech? Ptáme se dr. J. Všetického, vedoucího lékaře klinické genetiky:

„Potomci osob s vrozenou mutací BRCA1/BRCA2 mají padesátiprocentní pravděpodobnost zdědit poškozený gen bez ohledu na pohlaví. Pro pacienty s karcinomem prsu je proto doporučována genetická konzultace v ambulantních klinické genetiky, na jejímž základě je možné u osob, které splňují genetická kritéria, provést molekulárně genetické vyšetření genů BRCA1 a BRCA2.“

Například v Ostravě toto vyšetření provádí CGB Laboratoř,

a. s. „Podle výsledku lze pak vyšetřit další příbuzné, kteří by mohli mít celoživotně zvýšené riziko onemocnění, a je jim možno nabídnout preventivní sledování na mamografu nebo ultrazvuková vyšetření nad rámec intervalů standardního screeningu,“ pokračuje.

Kdo může být testován?

„Odesláni na konzultaci ke klinickému genetickému lékaři mohou být všechny ženy s rizikovou osobní nebo rodinnou anamnézou s nádorem prsu nebo vaječníku. V průběhu konzultace je pacientce



MUDr. Jan Všetický je dlouholetým členem výboru Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP, člen České gynekologicko-porodnické společnosti a Pediatrické společnosti ČLS JEP. Je rovněž autorem mnoha přednášek a publikací.

dena genetická konzultace, kdy je pacientce vysvětlen a interpretován lékařem výsledek jejího vyšetření. Pokud je nález negativní, je dědičné riziko prakticky vyloučeno a není potřeba provádět následující opatření nad rámec příslušné prevence. Pokud však je výsledek pozitivní, lékař navrhne další postup podle doporučení odborných společností.“

Kde se mohou zájemci o testování objednat?

„Genetickou konzultaci poskytujeme v naší klinice Genetika Ostrava v Ostravě-Vítkovicích, Kořenského 12, více informací naleznete také na webových stránkách www.geneticka-ambulance.cz.“

strategii. Přítomnost mutací může mít vliv například na rozsah chirurgického zákroku nebo na podání určité chemoterapie nebo biologické léčby.“

Jak testování probíhá?

„Pro vyšetření mutací v genech BRCA1/BRCA2 je standardně prováděn odběr krve a vzorek je doručen do laboratoře molekulární genetiky, která toto vyšetření provádí. Jak jsem už říkal,

stanoven třígenerační rodokmen. V případě, že jsou splněna kritéria pro vyšetření genů BRCA1/BRCA2, která stanovily odborné společnosti, tedy společnost onkologická a společnost lékařské genetiky, je pacientce doporučeno toto vyšetření. Nejdůležitějšími kritérii pro testování je věk v době diagnózy onemocnění a typ karcinomu. Obecně se dá říci, že každá žena s diagnózou karcinomu do 45 let věku by měla podstoupit toto vyšetření. Stejně tak všechny ženy s karcinomem vaječníku, vejcovodů nebo peritonea bez ohledu na věk, kdy jim toto onemocnění bylo diagnostikováno.“

Týká se testování i mužů?

„Muži s diagnózou karcinomu prsu, která se sice vyskytuje v malém množství případů – přibližně dvě procenta pacientů s karcinomem prsu by měla být testována také vždy a v jakémkoliv věku stanovení diagnózy. Další skupinu pacientů vhodných k testování tvoří pacienti, u kterých informace o mutacích v těchto genech významně ovlivňuje rozhodování o léčbě

naše ambulance klinické genetiky spolupracuje s CGB Laboratoř, a. s., která se nachází ve stejném komplexu budov jako my, což je velkou výhodou především vzhledem k zachování kvality vzorku a rychlému provedení vyšetření. Jedná se o rozsáhlé vyšetření, výsledek je dostupný standardně v průběhu 60 dnů a je okamžitě doručen do ambulance. Před odběrem i po získání výsledku je prove-



Genetika Ostrava s. r. o.
MUDr. Jan Všetický
Vedoucí lékař

- Prenatální diagnostika (hodnocení screeningů, konzultace před dalším vyšetřením), rozsáhlá spolupráce s řadou laboratoří a center prenatální diagnostiky
- Komplexní péče o pacienty s dědičnými nemocemi a vrozenými vadami (zajištění co nejlepší potřebné odborné péče díky kontaktům na přední pracoviště)
- Komplexní genetická péče o páry s poruchami reprodukce
- Konzultace pro rodiny s častým výskytem onkologických onemocnění
- Šetrné konzultace s respektováním osobních názorů a přání klientů
- Psychologická a lidská stránka genetické konzultace a vyšetření, etické problémy genetiky

Na doporučení lékaře jsou všechna indikovaná vyšetření hrazena pojišťovnami.

Genetika Ostrava s. r. o.
Kořenského 1317/12
70300 Ostrava-Vítkovice
+420 596 700 118, +420 596 618 917,
+420 603 262 611
info@geneticka-ambulance.cz
jan.vseticka@worldonline.cz
www.geneticka-ambulance.cz

