

Dlaczego warto oznaczać mutacje BRCA1 i BRCA2?

Badanie zarówno dla pacjentek jak i dla lekarza ma ogromne znaczenie ponieważ:

- wynik dodatni wiąże się ze zwiększonym odsetkiem 5-letnich przeżyć
- u chorych z rakiem jajnika i mutacją BRCA jest większa wrażliwość na leczenie w porównaniu z pacjentkami bez mutacji
- możliwe jest stosowanie terapii spersonalizowanej
- wykrycie mutacji u pacjentki pozwala na wykonanie badań już konkretnej mutacji u członków rodziny

Nosicielkom zaleca się zmiany trybu życia i stały kontakt z lekarzem (ginekologiem lub onkologiem). Najbardziej efektywnie można zmniejszyć ryzyko zachorowania na raka piersi dzięki długotrwałemu karmieniu piersią (nawet do 50%), unikaniu antykoncepcji hormonalnej przed 30 r.ż. oraz palenia tytoniu.

W zestawie otrzymujesz:

- Zestaw niezbędny do pobrania materiału
- Instrukcję pobrania materiału
- Protokół pobrania materiału dla laboratorium
- Instrukcję zamówienia kuriera TNT do odbioru materiału

Pobranie materiału do testu genetycznego wykonuje się samodzielnie w domu. Wyniki otrzymuje się pocztowo i można je następnie omówić z lekarzem prowadzącym.



www.synevo.pl
Synevo Sp. z o.o.

Zamieniecka 80/401, 03-158 Warszawa
infolinia: +48 22 120 24 00



synevo

**DIAGNOSTYKA
PREDYSPOZYCJI
GENETYCZNYCH**

**DO RAKA
PIERSI I JAJNIKA**

BADANIE GENETYCZNE MUTACJI GENÓW
BRCA1 I BRCA2



Geny BRCA1 i BRCA2

Rak piersi i rak jajnika to częsta występujące w Polsce nowotwory u kobiet. W około 30-40% przypadków mają charakter dziedziczny, spowodowany najczęściej mutacjami w genie BRCA1 i rzadziej BRCA2.

Znane jest około 3000 mutacji genów BRCA1 i BRCA2. Nosicielki mutacji mają podwyższone ryzyko zachorowania na nowotwory, w szczególności w młodym wieku. Dziedziczny rak piersi u nosicielek mutacji na ogół jest rozpoznawany przed menopauzą (42-45 lat), rak jajnika u w okresie menopauzalnym (po 55-60 r.ż.). Obserwowane są powtarzalne mutacje, z których 3 stanowią ponad 90% mutacji genu BRCA1 wykrywanych w Polsce. U nosicieli mutacji mogą wystąpić także nowotwory innych narządów: rak żołądka (5 krotnie zwiększone ryzyko zachorowania), rak piersi u mężczyzn, rak prostaty (ryzyko zachorowania zwiększone 7 krotnie), rak trzustki oraz rzadziej rak jelita grubego, pęcherzyka żółciowego oraz czerniak.

Kiedy powinnaś wykonać test?

- W Twojej rodzinie wystąpiły przypadki zachorowania na raka piersi przed 50-tym rokiem życia (co najmniej 2-3 przypadki) lub raka jajnika niezależnie od wieku;
- Miałaś zdiagnozowane niezłośliwe zmiany, takie jak np. torbiele w piersiach lub jajnikach a zamierzasz wprowadzić hormonalną terapię zastępczą;
- Masz w rodzinie osoby, u których już rozpoznano mutację genetyczną BRCA1 lub BRCA2

Wykrycie mutacji genu BRCA1 i BRCA2

u krewnej z rakiem piersi lub jajnika jest wskazaniem do badania u wszystkich bliskich członków rodziny po 20-30 r.ż. nawet jeśli nie występują żadne objawy kliniczne

Wśród nosicielek mutacji genu, 33-50% kobiet zachoruje na raka piersi lub jajnika. Ich wczesne wykrycie, przed wystąpieniem objawów klinicznych, zwiększa szanse na całkowite wyleczenie.

Gdy wynik testu jest pozytywny

Pozytywny wynik testu na wykrycie mutacji, nie oznacza że rak na pewno się rozwinie, ale ryzyko, że tak się stanie jest wielokrotnie wyższe niż w populacji ogólnej. Takie osoby powinny być pod stałą opieką lekarza.

Gdy wynik testu jest negatywny

Wynik negatywny oznacza, że badany gen jest prawidłowy i ryzyko choroby jest niskie. Należy jednak pamiętać, że choroba może wystąpić na skutek mutacji w innych genach lub działania różnych czynników onkogennych.

