

genetické testovanie KARCINÓM PRSNÍKA A VAJEČNÍKOV

Čo je karcinóm prsníka a vaječníkov

Karcinóm prsníka patri medzi najčastejšie zhubne nádorové ochorenie žien a jeho výskyt u nás v posledných rokoch stále stúpa. Karcinómy vaječníkov a vajcovodov predstavujú asi 3 % všetkých zhubných nádorov u žien. Riziko vzniku oboch týchto nádorov sa zvyšuje s vekom, najčastejší výskyt je medzi 50. a 60. rokom života, ale prípade dedičných dispozícií oveľa skôr, už po 30. roku života. Mnoho žien prichádza k lekárovi neskoro, keď pokročilosť choroby znižuje šance na vyliečenie.

Príčiny a riziká vzniku karcinómu prsníka a vaječníkov

Nádorová premena buniek vzniká súčasným pôsobením viacerých nepriaznivých faktorov (genetické vlohy, pôsobenie hormónov, nevhodný životný štýl - nadváha, fajčenie, alkohol). V slovenskej populácii majú ženy celoživotne riziko ochorenia na karcinóm prsníka okolo 8 až 10 % a na vznik karcinómu vaječníkov a vajcovodov 2 %. Toto riziko je však vyššie u žien, ktorých pokrvné príbuzné (aj z otcovej strany) karcinóm prsníka alebo vaječníkov prekonali. *V niektorých rodinách ide o tzv. syndróm dedičného karcinómu prsníka a vaječníkov, ktorý je spôsobený vrodenou mutáciou v génoch BRCA 1 a BRCA 2 (Breast Cancer Associated).* Ženy s touto genetickou dispozíciou (nositeľky vrodenej mutácie génu BRCA) majú mnohonásobne vyššie riziko vzniku karcinómu prsníka alebo vaječníkov ako ostatná populácia. Súčasne je u týchto žien, ale i mužov, zvýšené riziko rozvoja ďalších zhubných nádorov.

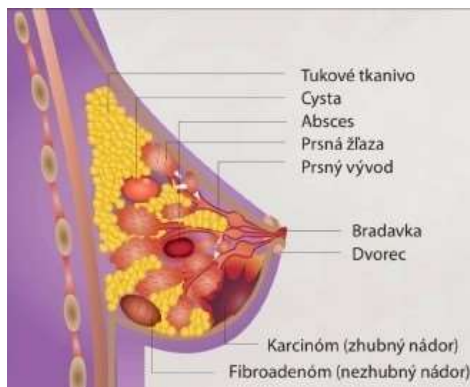
Akú máte možnosť prevencie

Genetická analýza deteguje 6 mutácii v géne BRCA 1, ktoré tvoria 73 % najčastejšie sa vyskytujúcich mutácii génu BRCA 1 v našej populácii. Výsledkom vyšetrenia je potvrdenie prítomnosti, resp. neprítomnosti, testovanej mutácie. Výsledok genetického testovania spolu s uvedeným anamnestickými údajmi z osobnej a rodinnej anamnézy umožní zhodnotiť vaše celoživotne riziko vzniku karcinómu prsníka a vaječníkov a určiť pre vás vhodný plán dispenzarizácie. Ženám, ktoré na základe osobnej a rodinnej anamnézy spĺňajú klinické diagnostické kritériá, sa odporúča genetická konzultácia s klinickým genetikom, v rámci ktorej je zaistené kompletne vyšetrenie celej sekvencie génov BRCA 1 a BRCA 2 (toto vyšetrenie je potom plne hrazené zo zdravotného poistenia).

Ako takýto test prebieha?

V rámci konzultácie s vami lekár preberie anamnézu a rozhodne, či je pre vás genetický test vhodný. Vy, ako pacientka, podpíšete informovaný súhlas s vyšetrením a nasleduje jednoduchý ster z ústnej dutiny, prípadne odber krvi. Po dokončení genetickej analýzy váš lekár dostane správu s výsledkami, na základe ktorej odporučí vhodné preventívne opatrenia.

Podľa medzinárodných odporúčení sa toto vyšetrenie vykonáva u žien po dosiahnutí plnoletosti.



Informácie: Gynekologická ambulancia II
MUDr. Silvia Kamodňová
tel. 048/4399 213

Preventívne prehliadky
Iveta Sticzayová
tel. 048/4399 146
mobil 0902 847 785
e-mail: prevencie@novamed.sk