

Рак на гърдата и яйчниците

- × **Ракът на гърдата*** е най-честото раково заболяване при жените
- × Едва 15-20% от случаите на **рак на яйчника** се диагностицират рано
- × 15-20% от случаите на рак на гърдата и 5% при яйчника имат **положителна семейна история**
- × **Носителство на ракови генетични варианти се открива дори в ниско-рискови групи**

Оцелелите **след 5г.** жени с тези типове рак са:



Рискови фактори

×1 от 8 жени в света.



4000 нови случая годишно

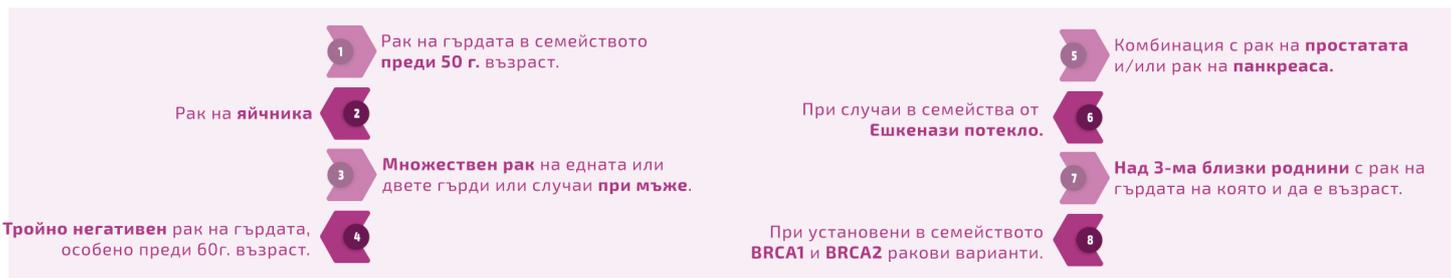
800 нови случая годишно



BRCA1 и BRCA2

- × Наименованието им е съкращение от **BR**east **C**Ancer.
- × Мутации в тях се унаследяват **автосомно-доминантно**.
- × Те са **тумор-супресорни гени**, които участват в контрола и регулацията на клетъчното делене.
- × Мутации в BRCA1 и BRCA2 са отговорни за **15% от случаите** на наследствен рак на гърдата и яйчниците.

BRCA1 и BRCA2 трябва да се изследват **в следните ситуации:**¹



¹(NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian

BRCA1 и BRCA2 увеличават риска и от **други видове рак**².

	Рак на гърдата	Рак на яйчника	Втора гърда	При мъже	Простата	Панкреас	Меланом
Среден риск	10%	1.2%	2%/5г.	0.1%	6% до 69г.	0.5%	1.6%
BRCA1	60%-90%	40%-60%	23%/10г.	1.2%	8.6% до 69г.	1-3%	
BRCA2	45%-85%	10%-30%	10%/10г.	8.9%	15% до 65г.	2-7%	3-5%

²BRCA1- and BRCA2-Associated Hereditary Breast and Ovarian Cancer - GeneReviews

Мутации в BRCA1 и BRCA2 днес се установяват лесно и бързо с техниките за **секвениране от ново поколение**.

GenomeBreast е генетичен панел, който изследва мутации в гените **BRCA1** и **BRCA2**.



Кръвна проба се изпраща за **секвениране**



Резултатите са готови до **3-4 седмици**



Получавате безплатна **генетична консултация**

Значение на резултатите:

👁️ Усилен скрининг

- × **Контрастно усилена мамография**
- × **Магнитен резонанс**

95.3% от жените, изследвани с мамография + МР и **87.7%** от жените, изследвани само мамографски, оцеляват след 10г.³

³Evans, Breast Cancer Res Treat. 2014 Jun

🔪 Превантивна хирургия

- × **Билатерална мастектомия**
- × **Билатерална салпинго-оофоректомия**

Салпингооофоректомията намалява смъртността от рак на яйчника с **80%**. **Мастектомията** намалява смъртността от рак на гърдата с **53%**.⁴

⁴Domchek, JAMA 2010

💊 Хемопревенция

- × **Тамоксифен** и **Ралоксифен**
- × **Орални контрацептиви**

Жени, носители на ракови **BRCA1** и **BRCA2** варианти, които приемат орални контрацептиви, имат **50%** по-нисък риск от **рак на яйчника**.⁵

⁵McLaughlin, Lancet Oncology 2007

⊕ Жени с BRCA позитивен рак

- × **PARP инхибитори** - олапариб, рупартиб, нирапариб и др.

Средства, таргетиращи директно **ДНК-репарационните пътища**. Заедно с ранния скрининг силно подобряват **прогнозата** на BRCA позитивни жени.⁶

⁶Warner, Cancers (Basel). 2018 Dec

■ **Защо е необходима генетична консултация?**

- × Помага за **правилно интерпретиране** на резултатите от теста.
- × Помага да се разбере **значението** на резултатите и предотвратява ненужни тревоги.
- × Помага да се определи **индивидуалният риск** на пациента.
- × Помага да се определи **рискът на близките** и нуждата и те да бъдат изследвани.
- × Изяснява **медицинското значение** на резултатите и ролята им в живота на пациента.

■ **Наследствен рак на гърдата и яйчника и други гени.**

- × **Само 15%** от случаите на наследствен рак на гърдата и яйчника са свързани с **BRCA-варианти**.
- × Известна е асоциация с гени като **ATM, CHEK2, NBN, NF1** и **PALB2**,
- × За повече информация можете да разгледате нашите генетични панели **OncoRisk** и **OncoRisk+**.