



Co je karcinom prsu a vaječnicků

Karcinom prsu patří mezi nejčastější zhoubná nádorová onemocnění žen a jeho výskyt u nás v posledních letech stále stoupá. Karcinomy vaječnicků a vejcovodů představují asi 15% všech zhoubných nádorů u žen. Riziko vzniku obou těchto nádorů se zvyšuje s věkem, nejčastější výskyt je mezi 50. a 60. rokem života, ale v případě dědičných dispozic mnohem dříve, již po 30. roce života. Mnoho žen přichází k lékaři pozdě, kdy pokročilost choroby snižuje šance na vyléčení.

Příčiny a rizika vzniku karcinomu prsu a vaječnicků

Nádorová přeměna buněk vzniká současným působením více nepříznivých faktorů (genetické vloh, působení hormonů, nevhodný životní styl - nadváha, kouření, alkohol). V české populaci mají ženy celoživotní riziko onemocnění karcinomem prsu okolo 8 %. Toto riziko je však větší mezi ženami, jejichž pokrevní příbuzné (i z otcovy strany) karcinom prsu nebo vaječnicků prodělaly. V některých rodinách se jedná o tzv. syndrom dědičného karcinomu prsu a vaječnicků, který je způsoben vrozenou mutací v genech *BRCA 1* a *BRCA 2* (Breast Cancer Associated).

Ženy s touto genetickou dispozicí (nositelky vrozené mutace *BRCA* genu) mají mnohonásobně vyšší riziko onemocnění karcinomem prsu nebo vaječnicků než ostatní populace. Současně je pro tyto ženy, ale i muže, zvýšené riziko rozvoje dalších zhoubných nádorů.

Jakou máte možnost prevence

Genetická analýza *BRCA* screen detekuje celkem 7 nejčastějších mutací *BRCA* genů v naší populaci. Výsledkem vyšetření je potvrzení přítomnosti, resp. nepřítomnosti testované mutace. Výsledek tohoto genetického testování spolu s uvedenými anamnestickými daty z osobní a rodinné anamnézy umožní **zhodnotit Vaše celoživotní riziko vzniku karcinomu prsu a vaječnicků a určit pro Vás vhodný plán dispenzarizace**. Ženám, které na základě osobní a rodinné anamnézy splňují klinická diagnostická kritéria, je doporučena genetická konzultace s naším klinickým genetikem, v rámci které je zajištěno kompletní vyšetření celé sekvence *BRCA 1* a *BRCA 2* genů (toto vyšetření je pak plně hrazeno ze zdravotního pojištění).

Jak takový test probíhá?

Lékař s Vámi probere v rámci osobní konzultace anamnézu a rozhodne, zda je pro Vás genetický test vhodný. Vy, jako pacientka, podepíšete informovaný souhlas s vyšetřením a následuje odběr krve nebo sěr z dutiny ústní. Po dokončení genetické analýzy obdržíte Vy i Váš lékař zprávu s výsledky a doporučením preventivních opatření. V případě, že splňujete klinická diagnostická kritéria pro kompletní vyšetření *BRCA* genů nebo u Vás byla nalezena mutace v genu *BRCA*, bude Vám doporučena genetická konzultace a kompletní sekvence *BRCA* genů.

Dle mezinárodních doporučení se toto vyšetření provádí u žen po dosažení plnoletosti.