

BRCA1 (BReast CAncer)

- Karcinom prsu a vaječníků je jedno z nejčastějších maligních onemocnění žen v České republice.
- Odhaduje se, že v 5 – 10 % případů těchto nádorů je příčinou mutace v genech BRCA1 nebo BRCA2, které se dědí.
- Hlavní funkcí těchto genů jsou opravy DNA, kontrola buněčného dělení. Spolupodílejí se i na regulaci přepisu genů a ovlivňují normální strukturu chromozómů.
- V přítomnosti mutace je důležitá především prevence.

ZÁKLADNÍ FUNKCE BRCA GENŮ SPOČÍVÁ V KONROLE DĚLENÍ BUNĚK A OPRAVÁCH GENETICKÉ INFORMACE.

JE NÁDOR PRSU A VAJEČNÍKU DĚDIČNÝ?

Většina zhoubných rakovinných onemocnění je sporadická, nedědičná. Nádorové klony mohou vznikat ve chvíli, kdy v jakékoli ze somatických buněk nastane primární genetická událost (mutace, obvykle tumor supresorového genu nebo protoonkogenu). Mutace dává těmto nádorovým buňkám pouze výhodu ve formě zrychleného růstu a dělení.

Dědičné formy nádorů jsou poměrně vzácné, vyskytují se jen u 5-10% populace. Vyznačují se rychlým růstem a mladým věkem pacientek, zhruba o 7–10 let dříve. Dále jsou také často typické horší viditelností při mamografickém vyšetření a vysokou rychlostí růstu.

U přenašeček mutace v genech BRCA1 a BRCA2 vzniká celoživotní riziko karcinomu prsu a ovárií od 40 do 85 % (pro BRCA1 až 60 %, pro BRCA2 10-20 %). Do 40 let věku onemocní 19 % přenašeček mutace v genu BRCA1 a 12 % přenašeček mutace v genu BRCA2. Do věku 80 let se objeví nádor prsu až u 87 % žen a nádor vaječníků až u 40-60 % žen s mutací BRCA1.

U mužů je celoživotní riziko karcinomu prsu s mutací v BRCA2 genu 6 %, to znamená 100x vyšší než u normální zdravé populace, zvyšuje se i celoživotní riziko rakoviny prostaty na 14-26 % a společně s další mutací v genu BRCA1 na 3 % (50x zvýšené riziko).

U přenašečů těchto mutací může být zvýšené riziko i pro jiné malignity, patří mezi ně nádory vejcovodů, dělohy, děložního čípku, kolorekta, žaludku, slinivky, žlučníku a žlučových cest a maligní melanomy.

POZOR: Mamografické vyšetření může zvyšovat riziko nádoru prsu. Přítomnost mutace je jen predispoziční a neznamená nutnost vzniku nádorového onemocnění. Důležitá je prevence.

EXISTUJÍ BĚŽNÉ A VZÁCNÉ GENETICKÉ ZMĚNY V GENU BRCA, CO ZPŮSOBUJÍ?

V české populaci na převládá mutace genu BRCA1 označená c.5266dupC, další méně častou mutací je c.3700_3704del5 a c.181T>G. V genu BRCA2 je to c.7910_7914del5 nebo c.8537_8538del2G

JAKÉ JSOU TESTY DOSTUPNÉ PRO TESTOVÁNÍ BRCA?

- Molekulárně-genetická vyšetření.

Pokud chcete vědět více o genech BRCA, navštivte:

- https://dspace.icu.cz/bitstream/handle/123456789/22049/Detekce_mutaci_spojovanych_se_vysenym_vyskytem_nadoru_prsu_a_vajecniku_pomoci_modernich_metod_molekularni_biologie.pdf?sequence=1