

W dniu 09.01.2004 odbyło się posiedzenie grupy ekspertów powołanych przez Zarząd Główny Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego wraz z reprezentantami genetyków polskich.

W wyniku dwudniowej dyskusji opracowano rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego dotyczące wykrywania wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka gruczołu sutkowego i/lub jajnika oraz opieki nad rodzinami w których ono występuje.

Komisja Ekspertów Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego działała w składzie:

1. prof. Marek Spaczyński – przewodniczący
2. prof. Antoni Basta
3. doc. Mariusz Bidziński
4. prof. Romuald Dębski
5. doc. Krzysztof Drews
6. prof. Artur Jakimiuk
7. prof. Janina Markowska
8. doc. Anita Olejek
9. prof. Tomasz Paszkowski
10. prof. Leszek Pawelczyk
11. prof. Tomasz Pertyński

Genetyków reprezentowali:

1. prof. Jan Steffen
2. doc. Lucjusz Jakubowski
3. prof. Jan Lubiński
4. prof. Anna Latos-Bieleńska
5. prof. Maria Sasiadek

Komisja ustaliła co następuje:

1. Podstawą do wyłonienia pacjentek z grupy wysokiego ryzyka dziedzicznie uwarunkowanego raka jajnika i raka gruczołu sutkowego jest dokładny wywiad rodzinny.

Należy w nim ustalić występowanie i wiek zachorowania na te nowotwory u wszystkich krewnych I i II stopnia pacjentki (krewnymi I stopnia są rodzice, rodzeństwo i dzieci pacjentki; krewnymi II stopnia są: dziadkowie, rodzeństwo ojca i rodzeństwo matki oraz wnuki pacjentki).

2. Do grup wysokiego ryzyka zachorowania kwalifikuje się rodziny u których:

a. wystąpiły 3 lub więcej zachorowania na raka gruczołu sutkowego i/lub jajnika u krewnych I i II stopnia (włączając w to pacjentkę)

b. u jednej i tej samej pacjentki lub u jej krewnej I lub II stopnia wystąpiły jednocześnie lub w różnym czasie zachorowania na raka gruczołu sutkowego i jajnika

c. jeżeli u pacjentki stwierdzono wcześniej mutację genu BRCA1

d. jeżeli wśród krewnych I i II stopnia (włączając w to pacjentkę) wystąpiły 2 zachorowania na raka gruczołu sutkowego i/lub jajnika – w tym 1 zachorowanie przed 50 rokiem życia

e. jeżeli pacjentka lub jedna z jej krewnych I stopnia zachorowała na raka gruczołu sutkowego lub jajnika przed 40 rokiem życia

3. Pacjentki z rodzin odpowiadających kryteriom wymienionym w punkcie 2, powinny być celem diagnostyki kierowane do Genetycznej Poradni Onkologicznej oraz włączone do badań nosicielstwa genu mutacji BRCA1 i ewentualnych mutacji innych genów mogących mieć udział w rozwoju raka piersi i jajnika.

4. Badanie nosicielstwa wymaga świadomej, pisemnej zgody pacjentki, a jego wynik jest poufny.

5. Kobiety z rodzin wymienionych w punkcie 2, także z tych rodzin w których już stwierdzono mutację genu BRCA1 ale same nie są nosicielkami tej mutacji, powinny być

objęte programami opieki ukierunkowanymi na wczesne wykrywanie i zapobieganie zachorowaniom na raka gruczołu sutkowego i raka jajnika.

6. W ramach tych programów zaleca się:

- wykonywanie corocznie, od 20-25 r.ż. badania palpacyjnego i obrazowego piersi (u młodych kobiet - usg), od około 35 r.ż. mammografia i usg i od 50 r.ż.– mammografia. Za opcję najkorzystniejszą uznaje się jednakże coroczne badanie za pomocą rezonansu magnetycznego (MRI).

- od 30 r.ż. coroczne: badanie ginekologiczne z usg

- oznaczanie CA 125 w surowicy krwi

6. Badanie nosicielstwa mutacji w rodzinie ryzyka należy, - w miarę możliwości - rozpocząć od pacjentki z już rozpoznanym nowotworem.

- w przypadku jeżeli nosicielkami mutacji BRCA1 są zarówno zdrowa kobieta jak i jej chora krewna (I lub II stopnia), wówczas zdrowa pacjentka kwalifikuje się do grupy szczególnie wysokiego ryzyka zachorowania,

- można wykluczyć z grupy ryzyka zdrową kobietę nie będącą nosicielką mutacji nawet jeżeli jej krewna będąca nosicielką mutacji już zachorowała (jej ryzyko zachorowania nie przekracza średniego ryzyka zachorowania w populacji).

- **jeżeli przy silnie obciążonym wywiadzie rodzinnym nie stwierdza się nosicielstwa mutacji BRCA1 zarówno u chorej krewnej jak i u zdrowej pacjentki, wówczas cała rodzina mimo wszystko pozostaje w grupie wysokiego ryzyka.**

**Powinno to być podkreślone w komentarzu do wydawanego wyniku badania, a odbiór wyniku wraz z komentarzem pacjentka powinna potwierdzić własnoręcznym podpisem.**

**Rodzinne zachorowania na raka gruczołu sutkowego i jajnika mogą być uwarunkowane przez wiele innych genów, z których tylko część została poznana.**

Kobietom z silnie obciążonym wywiadem rodzinnym, w tym zwłaszcza nosicielkom mutacji genu BRCA1 z rodzin w których wystąpiły zachorowania na raka jajnika przed 50 rokiem życia lub w których u jednej krewnej wystąpiły kolejne zachorowania na raka gruczołu sutkowego i jajnika, należy przedstawić możliwość profilaktycznego usunięcia przydatków.

Programami opieki powinny być także objęte kobiety z rodzin z obciążonym wywiadem rodzinnym, które już zachorowały na nowotwór:

- kobiety, które zachorowały na raka jajnika pod kątem zachorowania na raka piersi,
- kobiety które zachorowały na raka piersi pod kątem zachorowania na raka jajnika.

U kobiet, które już zachorowały na raka piersi i pochodzących z rodzin obciążonych zwłaszcza przypadkami zachorowań na raka jajnika profilaktycznego usunięcie przydatków jest szczególnie uzasadnione.

Niezależnie od powyższych rekomendacji dotyczących rodzin wysokiego dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka jajnika i raka piersi wydaje się celowe, aby badania nosicielstwa mutacji genu BRCA1 wykonywać u wszystkich chorych, u których rozpoznano raka jajnika lub raka piersi ponieważ szereg danych sugeruje związek pomiędzy nosicielstwem mutacji tego genu a wrażliwością na leczenie cytostatykami o różnym mechanizmie działania. Wynik badania nosicielstwa mutacji może więc być podstawą do optymalnego wyboru leczenia a także stwierdzenia konieczności objęcia szczególną opieką krewnych – nosicieli mutacji BRCA1.

**Spotkanie odbyło się dzięki grantowi firmy MERCK.**

