

Зв'язок між “сімейним” раком, мутаціями BRCA та посиленням спостереження за пацієнтами.

Онкологічний скринінг буває двох видів : загальний та селективний. Загальним називають скринінг широкого населення, яке є попередньо здоровим та не має в анамнезі спадкового раку. Селективний скринінг — це скринінг людей, які мають в анамнезі декілька випадків злоякісних пухлин в родичів, особливо, якщо це були випадки раку в молодому віці та пухлини, які важко піддавалися/не піддавалися лікуванню.

Особливої уваги та селективного скринінгу потребують пацієнти, які мають в анамнезі історію “сімейного раку”, причиною якого є мутація в генах BRCA1 та BRCA2 та багатьох інших. Під сімейним раком мається на увазі декілька випадків раку певних локалізацій серед родичів першого та другого порядків. Локалізації молочна, підшлункова, передміхурова залози і яєчники є тісно пов'язаними між собою та з мутацією в гені BRCA. Складністю таких пухлин є те, що вони часто є агресивними та важко піддаються лікуванню. Саме тому, провідні медико-генетичні асоціації закликають проводити посилене спостереження за представниками “сімейного раку”.

Мутації в генах BRCA успадковуються в 50% потомства, першим кроком лікаря має бути взяття крові на генетичний аналіз та встановлення тих представників родини, які успадкували мутацію і мають підвищений ризик виникнення раку молочної, підшлункової, передміхурової залоз та яєчників. Члени родини, які не успадкували мутацію підлягають скринінгу за програмою, яка показана населенню з групи середнього та високого ризику в залежності від віку та супутніх патологій.

Пацієнт молодого віку, в якого виявлено:

- рак яєчників,
- рак молочної залози (імуногістохімічно — тричі негативний),
- рак підшлункової залози
- рак простати,

але який не має в анамнезі історії сімейного раку також підлягає обов'язковому

тестуванню на мутацію в генах BRCA з подальшим тестуванням родичів першого та другого порядку в разі позитивного результату.