



Je rak dojk
deden?



BRCA+16 GENES

Dedna nagnjenost k raku
dojk, jajčnikov in maternične
sluznice

Rak dojk

- Vsako leto je po svetu odkritih več kot **1.600.000 novih primerov**
- Rak dojk bodo v življenju odkrili pri eni od osmih žensk
- V **5 do 10 %** primerov **gre za dedno** obliko bolezni

Rak jajčnikov

- Vsako leto je po svetu odkritih več kot **230.000 novih primerov**
- V približno **20 %** primerov **gre za dedno** obliko bolezni

ZA PRIBLIŽNO 50 % ŽENSK Z MUTACIJO GENA *BRCA1* ALI *BRCA2* VELJA, **DA V DRUŽINSKI ZGODOVINI NIMAJO RAKA DOJK ALI JAJČNIKOV, ZATO SE NE ZAVEDAJO, DA SO PRENAŠALKE MUTACIJE, KI ZVIŠUJE TVEGANJE ZA TI DVE VRSTI RAKA**



Dedni rak dojk in jajčnikov

Dedni rak dojk ali jajčnikov je pogosto povezan z **mutacijami genov *BRCA1* in *BRCA2***. Omenjena gena delujeta kot zaviralca rasti tumorjev in s tem preprečujeta razvoj raka. Če gena mutirata, izgubita svojo funkcijo in ne moreta več preprečevati ali ovirati nastanka tumorjev.

Poleg genov *BRCA1* in *BRCA2* so z **obema vrstama raka povezani tudi drugi geni**. Kadar poleg genov *BRCA1* in *BRCA2* analiziramo tudi druge gene, zagotovimo natančnejše informacije, zaradi katerih je test **zelo zanesljiv**.

Doživljenjsko tveganje za razvoj RAKA DOJK



Doživljenjsko tveganje za razvoj RAKA JAJČNIKOV



Prilagojeno po: Petrucelli N. et al. *BRCA1*- and *BRCA2*-Associated Hereditary Breast and Ovarian Cancer. *GeneReviews*.

Zadnja posodobitev: 15. december 2016.

Dostopno na: www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247/

LE PRIBLIŽNO 25 % PRIMEROV DEDNEGA
RAKA DOJK IN JAJČNIKOV
JE POSLEDICA MUTACIJ GENOV *BRCA1* IN *BRCA2*

Test **BRCA+16 GENES**

BRCA+16 GENES je genetska preiskava, ki iz vzorca krvi ali sline analizira 18 genov, povezanih z dednim rakom dojk, jajčnikov in maternične sluznice, ter zagotavlja zelo zanesljive informacije o morebitnem tveganju, da bo oseba zbolela za eno od naštetih vrst raka.

Če ste prenašalec ali prenašalka mutacije, vam priporočamo obisk specialista, ki vam bo zagotovil ustrezno genetsko svetovanje.

MEDNARODNI STROKOVNJAKI PRIPOROČAJO
**PRESEJALNO GENETSKO TESTIRANJE GENOV
BRCA1 IN BRCA2 PRI ŽENSKAH,
STAREJŠIH OD 30 LET, KOT DEL REDNE ZDRAVSTVENE OSKRBE**

ALI JE PREISKAVA PRIMERNA ZAME?

Preiskava je posebej primerna za:

- **Ženske z družinsko anamnezo raka dojk** (pri ženskah ali moških) in/ali **raka jajčnikov**
- **Ženske s sorodnico ali sorodnikom** z dednim sindromom raka
- **Bolnike z navedenimi vrstami tumorjev** z namenom ugotavljanja morebitne dednosti
- **Ženske > 30 let brez družinske anamneze raka** za določanje genetskega tveganja za dedni rak dojk in jajčnikov ter oceno različnih možnosti preventive

PRI SORODNIKIH PRENAŠALCA MUTACIJE V PRVEM KOLENU
**OBSTAJA VEČJE TVEGANJE, DA SO TUDI SAMI PRENAŠALCI BOLEZNI
IN BODO ZBOLELI**



Kakšen je postopek?

- 1 Zdravnik vam **SVETUJE** preiskavo **BRCA+16 GENES** 
- 2 Odvzem vzorca **KRVI** ali **SLINE** 
- 3 **TRANSPORT** vzorca na **ANALIZO** v laboratorij 
- 4 Vaš zdravnik običajno prejme **REZULTATE** v **10 DELOVNIH DNEH** 
- 5 Zdravnik se bo z vami **POGOVORIL** o **REZULTATIH** 

Zakaj izbrati preiskavo **BRCA+16 GENES**

- **CELOVITA:** Genetska študija z analizo genov *BRCA1*, *BRCA2* + 16 genov s trdnimi znanstvenimi dokazi v zvezi z dednim rakom dojk, jajčnikov in maternične sluznice.

<i>ATM</i>	<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>	<i>BRIP1</i>	<i>CDH1</i>	<i>CHEK2</i>
<i>EPCAM</i>	<i>MLH1</i>	<i>MSH2</i>	<i>MSH6</i>	<i>NBN</i>	<i>PALB2</i>
<i>PMS2</i>	<i>PTEN</i>	<i>RAD51C</i>	<i>RAD51D</i>	<i>STK11</i>	<i>TP53</i>

- **ENOSTAVNA IN PREPROSTA:** Potreben je le vzorec sline ali krvi.
- **HITRA IN CENOVNO UGODNA:** Visoka stopnja avtomatizacije omogoča rezultate v 10 delovnih dneh.
- **V CELOTI OPRAVLJENA V LABORATORIJIH SYNLAB**
- **KAKOVOST IN STROKOVNO ZNANJE SKUPINE SYNLAB:** Preiskavo so razvili genetski strokovnjaki skupine SYNLAB, največjega evropskega ponudnika diagnostičnih medicinskih storitev.
- **GENETSKO SVETOVANJE:** SYNLAB vam kot dodatno storitev omogoča **ONMEDICALL** (www.onmedicall.com) z dostopom do naše platforme za genetsko svetovanje, kjer vam bodo naši strokovnjaki svetovali prek videokonference. Z nami lahko stopite v stik tudi prek elektronske pošte na naslovu genetic.counselling@synlab.com

VIRI

- Ferlay J, Soerjomataram I, Dikshit R, et al. Cancer incidence and mortality worldwide: Sources, methods and major patterns in GLOBOCAN 2012. *Int J Cancer* 2015;136:E359-86.
- European commission initiative on breast cancer - website: <http://ecibc.jrc.ec.europa.eu/recommendations/>
- Nielsen FC et al. Hereditary breast and ovarian cancer: new genes in confined pathways. *Nature Reviews*. 2016;16:599-612.
- King MC, Levy-Lahad E, Lahad A. Population-Based Screening for BRCA1 and BRCA2: 2014 Lasker Award. *JAMA*. 2014;312(11):1091-2.
- Easton DF, Pharoah PD, Antoniou AC, et al. Gene-panel sequencing and the prediction of breast-cancer risk. *N Engl J Med*. 2015;372(23):2243-57.
- King MC, Marks JH, Mandell JB, New York Breast Cancer Study Group. Breast and ovarian cancer risks due to inherited mutations in BRCA1 and BRCA2. *Science*. 2003;302(5645):643-6.
- Milne RL, Osorio A, Cajal TR, et al. The average cumulative risks of breast and ovarian cancer for carriers of mutations in BRCA1 and BRCA2 attending genetic counseling units in Spain. *Clin Cancer Res*. 2008;14:2861-9.
- Walsh T, Casadei S, Coats KH et al. Spectrum of Mutations in BRCA1, BRCA2, CHEK2, and TP53 in Families at High Risk of Breast Cancer. *JAMA*. 2006;295(12):1379-88.
- Dowty JG, Win AK, Buchanan DD, et al. Cancer risks for MLH1 and MSH2 mutation carriers. *Hum Mutat*. 2013;34(3):490-7.
- Barrow E, Robinson L, Alduaij W, et al. Cumulative lifetime incidence of extracolonic cancers in Lynch syndrome: a report of 121 families with proven mutations. *Clin Genet*. 2009;75(2):141-9.
- Bonadona V, Bonaïti B, Olschwang S, et al. Cancer risks associated with germline mutations in MLH1, MSH2, and MSH6 genes in Lynch syndrome. *JAMA*. 2011;305(22):2304-2310.
- Broeke SW, Brohet RM, Tops CM, et al. Lynch syndrome caused by germline PMS2 mutations: delineating the cancer risk. *J Clin Oncol*. 2015;33(4):319-25.
- Kempers MJE, Kuiper RP, Ockeleno CW, et al. Risk of colorectal and endometrial cancers in EPCAM deletion-positive Lynch syndrome: a cohort study. *Lancet Oncol*. 2011;12:49-55.
- Antoniou AC, Casadei S, Heikkinen T, et al. Breast-cancer risk in families with mutations in PALB2. *N Engl J Med*. 2014;371(6):497-506.
- Loveday C, Turnbull C, Ramsay E, et al. Germline mutations in RAD51D confer susceptibility to ovarian cancer. *Nat Genet*. 2011;43(9):879-82.
- Loveday C, Turnbull C, Ruark E, et al. Germline RAD51C mutations confer susceptibility to ovarian cancer. *Nat Genet*. 2012;44(5):475-6.
- Rafnar T, Gudbjartsson DF, Sulem P, et al. Mutations in BRIP1 confer high risk of ovarian cancer. *Nat Genet*. 2011;43(11):1104-7.
- Zhang B, Beehly-Fadiei A, Long J, Zheng W. Genetic variants associated with breast-cancer risk: comprehensive research synopsis, metaanalysis, and epidemiological evidence. *Lancet Oncol*. 2011;12(5):477-88.
- Cybulski C, Wokolorczyk D, Jakubowska A, et al. Risk of breast cancer in women with a CHEK2 mutation with and without a family history of breast cancer. *J Clin Oncol*. 2011;29(28):3747-52.
- Tan MH, Mester JL, Ngewow J et al. Lifetime cancer risks in individuals with germline PTEN mutations. *Clin Cancer Res*. 2012;18(2):400-7.
- van Lier MG, Wagner A, Mathus-vliegen EM et al. High cancer risk in Peutz-Jeghers syndrome: a systematic review and surveillance recommendations. *Am J Gastroenterol*. 2010;105(6):1258-64.
- Hansford S, Kaurah P, Li-chang H, et al. Hereditary Diffuse Gastric Cancer Syndrome: CDH1 Mutations and Beyond. *JAMA Oncol*. 2015;1(1):23-32.
- Daly MB, Pilarski R, Berry M, et al. NCCN Guidelines Insights: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian, Version 2.2017. *J Natl Compr Canc Netw*. 2017;15(1):9-20.
- Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genetics in Medicine*. 2015;17(5):405-423.



**VODILNI V EVROPI NA
PODROČJU LABORATORIJSKE
MEDICINE**

**PRISOTNI V VEČ KOT
40 DRŽAVAH NA 4
CELINAH**



**VEČ KOT 1000
MEDICINSKIH IN GENETSKIH
STROKOVNJAKOV**

**500 MILIJONOV
PREISKAV LETNO**



SYNLAB

DODATNE INFORMACIJE

laboratorij@adrialab.si

www.synlab.si