

Som BRCA pozitívna... Čo teraz?

BRCA nie je rozsudok. Je to informácia.

1. Čo je to BRCA?

BRCA1 a BRCA2 sú gény, ktoré nesú „návod“ na výrobu špeciálneho proteínu (bielkoviny), zodpovedného **za opravu poškodení DNA**. Naše bunky sa neustále delia a obnovujú, ale tak ako aj my ľudia, môžu robiť chyby. Vtedy prichádza na rad BRCA proteín, ktorý túto chybu vie rozpoznať a opraviť skôr, než spôsobí vážnejšie problémy.

Ak je však BRCA gén mutovaný môže stratiť schopnosť tvorby proteínu úplne alebo proteín, ktorý tvorí, je nefunkčný, a teda neschopný opráv.

Každý z nás má **dve kópie BRCA génu** – jednu od mamy, druhú od otca. Mutácia sa väčšinou vyskytuje len v jednej kópii – druhá, zdravá, ešte stále funguje. Avšak počas života človeka môže dôjsť k strate funkcie pôvodne zdravej kópie BRCA génu. A vtedy – keď ani jedna kópia nefunguje správne – môže vzniknúť **rakovina**. U ľudí **bez mutácie** vie zdravá kópia problém nahradiť. No u **nositeľov BRCA mutácie** je jedna kópia poškodená od narodenia, preto je u nich **riziko vzniku rakoviny vyššie a objavuje sa skôr**.

2. Ako sa táto mutácia dedí?

BRCA mutácia je dedičná. To znamená, že ak ju má jeden z rodičov, môže ju „odovzdať“ svojim deťom – rovnako, ako tento rodič zdedil mutáciu od svojich rodičov. Ako sme písali vyššie, každý z nás dostane **jednu kópiu BRCA génu od mamy a jednu od otca**. Ktorú z dvoch kópií rodič odovzdá – zdravú alebo mutovaný – je čisto **náhodné**.

Keďže najčastejšie má BRCA rodič jednu funkčnú a jednu nefunkčnú kópiu génu, existuje **50%-ná šanca**, že **dieťa zdedí zdravú/funkčnú kópiu**. V takom prípade „sa kruh uzatvára“, mutácia sa ďalej nededí ani u budúcich generácií z tejto línie.

Zároveň však existuje **50%-ná pravdepodobnosť**, že dieťa zdedí **mutovaný kópiu génu** – a teda sa stane **nositeľom BRCA mutácie**. Je dôležité vedieť, že tento proces je úplne náhodný a **nedá sa nijako ovplyvniť** – ani zo strany rodiča, ani lekára.

Čo ovplyvniť viete, je ako s touto informáciou naložíte. Je veľmi dôležité byť informovaný, keďže samotná mutácia neznamena, že rakovinu máte alebo že ju dostanete. Znamená to, že riziko máte väčšie, a preto je dôležitá prevencia.

Gény BRCA1 a BRCA2 a ich súvislosť s rakovinou boli objavené **v rokoch 1994 a 1995**. Odvtedy sa im vedci intenzívne venujú – a poznáme **viacero možností, ako riziko znížiť**. O nich si prečítate v nasledujúcej kapitole.

3. BRCA a riziko vzniku rakoviny: čo potrebujem vedieť

Každý z nás má určité riziko, že počas života ochorie na rakovinu. Ak však človek **zdedí škodlivú mutáciu v génoch BRCA1 alebo BRCA2**, **riziko niektorých typov rakoviny výrazne stúpa**.

V tabuľke nižšie sme zhrnuli **riziko** u nositeliek/lov BRCA mutácie **v porovnaní s bežnou populáciou**.

Tabuľka 1: Riziko vzniku rakoviny u nositeliek a nositeľov mutácie v BRCA1 a BRCA2 v porovnaní s bežnou populáciou

Typ rakoviny	Riziko vzniku rakoviny		
	BRCA1 mutácia	BRCA2 mutácia	Bežná populácia
Rakovina prsníka u žien	Viac ako 60% ¹	Viac ako 60% ¹	13% ¹
Rakovina vaječníkov	39% – 58%	13% – 29%	1,1%
Rakovina pankreasu	do 5%	5 – 10%	1,7%
Rakovina prostaty	7% – 26%	19% – 61%	10,6%
Rakovina prsníka u mužov	0,2 – 1,2%	1,8 – 7,1%	0,1%
Rakovina kože	1 – 2%	3 – 5%*	1 – 2%

*Súvislosť medzi mutáciou v BRCA2 a vznikom melanómu sa ešte skúma, ale pravdepodobne pôjde len o mierne zvýšenie rizika. Preventívna kožná prehliadka sa odporúča najmä v prípade pozitívnej rodinnej anamnézy.

Ako si tieto čísla vysvetliť?

Mutácia v BRCA génoch neznamenaá, že rakovinu určite dostanete, ale znamená, že riziko je vyššie ako u väčšiny ľudí. Tieto informácie nie sú určené na vyvolanie strachu, ale na to, aby ste mohli konať – informovane a včas.

V ďalšej kapitole si povieme, čo sa dá robiť pre zníženie rizika a ako prebieha prevencia a sledovanie BRCA pozitívnych osôb.

4. Čo môžem robiť?

Mutácie v BRCA génoch zvyšujú riziko viacerých typov rakoviny. Dobrou správou je, že existujú možnosti, ako toto riziko **výrazne znížiť**.

Vo všeobecnosti hovoríme o **dvoch prístupoch**:

- **Pravidelné sledovanie a vyšetrenia** – pomáhajú zachytiť rakovinu včas.

- **Profylaktické (preventívne) operácie** – výrazne znižujú riziko vzniku rakoviny.

4.1 Pravidelné vyšetrenia

Ako je jasné z tabuľky 1, mutácie v géne BRCA1 a BRCA2 zvyšujú predovšetkým riziko vzniku rakoviny prsníka a vaječníkov, preto sa odporúčania nižšie zameriavajú predovšetkým na tieto vyšetrenia. Avšak vzhľadom k tomu, že každá rodinná anamnéza je jedinečná, je dôležité individuálne zváženie vhodných preventívnych opatrení. To znamená, že ak je v danej rodine pozitívna anamnéza rakoviny melanómu alebo pankreasu, vyšší dôraz sa kladie aj na tieto vyšetrenia.

Cieľom pravidelných preventívnych vyšetrení je zachytiť prípadný nádor **v čo najskoršom štádiu**. Nechráni pred vznikom rakoviny, ale **zvyšujú šancu na úspešnú liečbu**.

Vyšetrenia odporúčané pre **ženy** s BRCA mutáciou:

1. Samovyšetrovanie prsníkov 1× mesačne.
2. Odborné klinické vyšetrenie prsníkov 2× ročne (gynekológ alebo mamológ).
3. Ultrazvuk prsníkov 1× ročne.
4. Magnetická rezonancia (MRI) prsníkov 1× ročne do 75. roku.
5. Mamografia: prvá okolo 25. roku, potom 1× ročne od 30. roku.
6. Gynekologická prehliadka 2× ročne a sledovanie onkomarkeru CA-125 (s dôrazom na **trend**, nie len absolútnu hodnotu).

Vyšetrenie odporúčané pre **mužov** s BRCA mutáciou:

1. Samovyšetrovanie prsníkov 1× mesačne od 35. roku.
2. Klinické vyšetrenie prsníkov 1× ročne.
3. Vyšetrenie prostaty:
BRCA2 nosiči: PSA test od 40. roku.
BRCA1 nosiči: zvážiť podľa rodinnej anamnézy.

Vyšetrenia odporúčané pre **ženy aj mužov** s BRCA mutáciou:

1. Kolonoskopické vyšetrenie 1× každých 5 rokov od veku 45 rokov. Toto vyšetrenie sa odporúča **všetkým** bez ohľadu na výskyt BRCA1 a BRCA2 mutácie.
2. Dermatologická prehliadka (zvážiť podľa rodinnej anamnézy melanómu).
3. Skrining pankreasu (MRCP/MRI/endosonografia), ak máte ak máte 1 a viac blízkych príbuzných s rakovinou pankreasu 1× ročne.

4.2 Profylaktické operačné zákroky

Niektoré ženy sa rozhodnú znížiť riziko chirurgicky – **odstránením tkanív, ktoré sú najnáchylnejšie na vznik rakoviny.**

1. Salpingo-ovarektómia (odstránenie vaječníkov a vajcovodov)

Je odporúčaná vo veku **35 až 40 rokov** v prípade mutácií génu **BRCA1** a vo veku **40 až 45 rokov** v prípade mutácií génu **BRCA2** alebo vo veku o 10 rokov mladšieho, ako bol zaznamenaný najskorší výskyt rakoviny vaječníkov v rodine. Súčasná hysterektómia (odstránenie maternice) sa neodporúča paušálne, je to na individuálnom posúdení ošetrojúcich špecialistov.

Pri salpingo-ovarektómii dochádza k odstráneniu vaječníkov, preto sa táto operácia vykonáva až po narodení detí, keďže po jej vykonaní žena nedokáže otehotnieť. Zároveň spôsobuje **náhly pokles hormónov**, čo vedie k predčasnej menopauze a jej možným sprievodným prejavom (návaly tepla, zmeny nálad, suchosť slizníc, poruchy koncentrácie, znížené libido, riziko osteoporózy a srdcovo-cievnych ochorení). Preto sa ženám, ktoré **nemali rakovinu prsníka**, odporúča **hormonálna substitučná liečba až do veku 50 rokov**, aby sa zmiernili dopady včasnej menopauzy.

2. Profylaktická bilaterálna **mastektómia** s možnosťou následnej rekonštrukcie prsníkov v závislosti od preferencie pacientky a posúdenia chirurga. Po operačnom zákroku klinické vyšetrenie prsníkov 1× ročne.

Žiadna operácia neznižuje riziko **na nulu** – vždy existuje malé riziko, že v tele ostane zvyškové tkanivo. V tabuľke 2 sme porovnali riziko vzniku rakoviny pred a po operačnom zákroku.

Tabuľka 2: Riziko vzniku rakoviny pred a po operácii (v %)

Riziko vzniku rakoviny		
Mutácia	Rakovina vaječníkov Pred a po operácii	Rakovina prsníkov Pred a po operácii
BRCA1	39% – 58% □ 3 – 4 %	Viac ako 60% □ 4 – 5 %*
BRCA2	13% – 29% □ 3 – 4 %	Viac ako 60% □ 4 – 5 %*

*Poznámka: Pri ponechaní dvorca a bradavky môže byť zostatkové riziko o **1 – 2 % vyššie**.

Medicína sa stále posúva dopredu. Najnovšie výskumy ukázali, že **salpingektómia** – teda **odstránenie vajíčkovodov so zachovaním vaječníkov** až do prirodzenej menopauzy – dokáže znížiť riziko rakoviny vaječníkov u bežnej populácie.

Aj preto sa táto možnosť intenzívne skúma aj u žien s BRCA1 a BRCA2 mutáciou, ktoré ešte nie sú pripravené na úplnú salpingo-ovarektómiu. To môže

významne prispieť k lepšej kvalite života – fyzickej aj psychickej – v období, kým je žena mladá a ešte plánuje rodinu alebo sa na radikálne riešenia necíti pripravená.

Záver

Ako bolo uvedené na začiatku, BRCA **nie je diagnóza**, je to **informácia**. Vďaka nej môžete konať včas a **chrániť svoje zdravie**. Rozhodnutie o preventívnych krokoch je **osobné**, ale nemáte ho robiť sama – odborníci a podporné skupiny (ako OZ Amazonky a ich BRCA podporná skupina) sú tu na to, aby vám pomohli.

Skratky:

BRCA – breast cancer gene = gén rakoviny prsníka

MRI – magnetická rezonancia

CA-125 – rakovinový antigén 125

MRCP – magnetická rezonančná cholangiopankreatografia

Zdroje:

Podklady v tejto brožúre vychádzajú zo spoľahlivých vedeckých zdrojov, verejne dostupných informačných portálov a konzultácií s klinickými genetikmi, menovite:

National Cancer Institute – cancer.gov

BRCA-info.cz – <https://www.brca-info.cz/>

Informácie poskytnuté klinickými genetikmi na základe lekárskeho správ

Boerner T., Long Roche K. Salpingectomy for the Risk Reduction of Ovarian Cancer: Is It Time for a Salpingectomy-alone Approach? *J. Minim. Invasive Gynecol.* 2021;28:403–408.

Gaba F, Goyal S, Marks D, et al. Surgical decision making in premenopausal BRCA carriers considering risk-reducing early salpingectomy or salpingo-oophorectomy: A qualitative study. *Journal of Medical Genetics* 2022; 59(2):122–132.