

Profilaktyka onkologiczno – genetyczna, wytyczne dla lekarzy rodzinnych

Co czwarty Polak zachoruje w swoim życiu na nowotwór, każdego roku na Dolnym Śląsku przybędzie 10.000 chorych na nowotwory, aż 70 % z nich umrze przed upływem pięciu lat od podjęcia leczenia.

Głównym powodem niskiej wyleczalności jest rozpoznanie nowotworu w późnym stadium zaawansowania. Jedynie wczesne wykrycie zmian nowotworowych może uzdrowić tę sytuację.

Badania epidemiologiczne wskazują, że około 5 do 10% zachorowań na nowotwory może mieć podłoże genetyczne. Łącząc te dane otrzymujemy w 3-milionowej populacji dolnoślązaków 75.000 osób zagrożonych nowotworem złośliwym, którego podłoże będzie uwarunkowane dziedzicznie. Dotyczy to głównie chorych na raka sutka, raka jajnika, raka jelita grubego, raka nerki i innych.

Diagnostyka i profilaktyka onkologiczno - genetyczna może tej części populacji, która jest predysponowana genetycznie do zachorowania na nowotwór złośliwy pomóc poprzez genetyczne wykrycie tej predyspozycji i objęcie opieką nosicieli mutacji. W województwie dolnośląskim dotyczy to 1.000 zachorowań rocznie.

Najczęstsze defekty genetyczne powodujące zachorowanie na nowotwór:

Dziedziczna niepolipowata postać raka jelita grubego (HNPCC)

Kryteria diagnostyczne rozpoznania:

Zespół Lynch I - Zwiększa ryzyko zachorowania na raka jelita grubego

- wczesny wiek zachorowania (rak jelita grubego wystąpił ok. 15-20 lat wcześniej niż w postaciach sporadycznych),
- dwa lub więcej przypadków raka jelita grubego wśród krewnych I°
- wiele pierwotnych ognisk raka jelita grubego
- przeważa prawostronna lokalizacja guza

Zespół Lynch II – spełnia wszystkie cechy zespołu Lynch I, dodatkowo występują tu raki krtani, skóry, narządu rodnego, dróg żółciowych, trzustki, układu moczowego, żołądka.

Rozpoznanie:

1. u co najmniej 3 członków rodziny wykryto raka jelita grubego i są to nowotwory zweryfikowane histopatologicznie,
2. co najmniej 2 osoby to krewni I°
3. u co najmniej jednej spośród tych osób rak jelita grubego został zdiagnozowany przed 50 rż

Postępowanie profilaktyczne:

U osób z rodzin zagrożonych dziedzicznym występowaniem raka jelita grubego zaleca się przeprowadzenie następujących badań:

1. kolonoskopia co 2-3 lata od 35 roku życia lub 5 lat przed najwcześniejszym zachorowaniem w rodzinie na raka jelita grubego ale nie później niż w 35 roku życia,
 2. 2-3 razy do roku badanie na krew utajoną w stolcu,
 3. badanie USG narządów jamy brzusznej 1 raz w roku,
 4. badanie ginekologiczne u kobiet z rodzin Lynch II raz w roku
- Wadliwe geny to hMSH2 lub hMLH1.

Zespół dziedzicznego raka piersi (HBC).

Wadliwe geny to BRCA1 lub BRCA2

Kryteria rozpoznania pewnego:

1. u co najmniej 3 krewnych wykryto sutka i są to nowotwory zweryfikowane histopatologicznie,
2. co najmniej 2 osoby to krewnie I° (lub II° przez mężczyznę) w dwóch różnych pokoleniach transmisja pionowa, ,
3. u co najmniej jednej spośród tych osób rak sutka wystąpił obustronnie lub wielogniskowo lub został zdiagnozowany przed 50 rokiem życia

Postępowanie profilaktyczne:

Postępowanie profilaktyczne jakie możemy zaproponować kobietom z obciążonych rodzin polega przede wszystkim na wczesnym wykrywaniu nowotworu. Im wcześniej zostanie postawione rozpoznanie choroby, tym są lepsze wyniki podjętego leczenia i większe szansę na długoletnie przeżycie a nawet wyleczenie choroby.

1. regularna samokontrola wykonywana przez kobietę oraz znajomość zmian i dolegliwości, które mogą sugerować obecność zmiany nowotworowej,
2. badanie fizykalne piersi u lekarza co 6 miesięcy od 20 roku życia,
3. badanie ultrasonograficzne obu piersi co 6 miesięcy 5 lat przed najwcześniejszym zachorowaniem w rodzinie ale nie później niż w 25 roku życia,
4. mammografia co roku od 35 roku życia,
5. badanie ginekologiczne z badaniem USG przezpochwowym i badanie poziomu CA 125 co 6 miesięcy 5 lat przed najwcześniejszym zachorowaniem na nowotwór jajnika w rodzinie ale nie później niż w 35 roku życia,
6. badanie USG narządów jamy brzusznej
7. badanie fizykalne gruczołu krokowego od 40 roku życia co 12 miesięcy a od 50 roku życia co 24 m-ce wraz z badaniem USG i oznaczenie poziomu PSA jeżeli nowotwór tego narządu wystąpił w rodzinie,

8. kolonoskopia i badanie kontrastowe przewodu pokarmowego co 2-3 lata 5 lat przed najwcześniejszym zachorowaniem na nowotwór jelita grubego w rodzinie ale nie później niż w 35 roku życia, w przypadku gdy nowotwór jelita grubego nie wystąpił u członków badanej rodziny zalecenie kolonoskopii jest uzależnione od indywidualnych wskazań

Inne zespoły to:

Dziedziczny rak jajnika

Zespół rak sutka - rak jajnika

Zespół Li-Fraumeni, w którym nowotworom złośliwym piersi u młodych kobiet towarzyszą mięsaki kości i tkanek miękkich oraz guzy mózgu u młodych osób w rodzinie. Profilaktyka to poza wczesnym wykrywaniem nowotworu złośliwego unikanie promieniowania rentgenowskiego przez osoby zagrożone.

Zespół Peutz–Jeghersa - jeden z zespołów polipowatości rodzinnej. Zwiększa ryzyko zachorowania na raka piersi o 50%.

Jakie nowotwory zaistniałe w rodzinie powinny niepokoić?

Według aktualnej wiedzy pochodzenia genetycznego jest część nowotworów piersi, jajnika, trzonu macicy, jelita grubego, prostaty i mózgu. O zakwalifikowaniu do programu decyduje analiza zachorowań na nowotwory w rodzinie przez lekarza. Dokonują jej przeszkolone przez kierującego programem Unii Europejskiej na Europę Środkową prof. Jana Lubińskiego ze Szczecina lek. med. Dagmara Sorokin i lek. med. Agata Szulc.

Kto powinien być objęty analizą genetyczną?

1. Rodziny w których co najmniej trzech krewnych pierwszego stopnia (np. matka, brat, ciotka) chorowało na jeden z w/w nowotworów.
2. Na nowotwory złośliwe chorowały osoby w dwóch kolejnych pokoleniach (np. dziadek i matka).
3. Jeśli na nowotwór w/w lokalizacji zachorowała w rodzinie osoba przed 50-tym rokiem życia.
4. Jeśli kobieta w rodzinie chorowała na dwa nowotwory (pierwotne): piersi i jajnika.
5. Jeśli w rodzinie chorowała jedna kobieta na piersi lub jajnika, ale przed 35 rokiem życia.

Pamiętaj!

Kolonoskopia i mammografia już od 35 roku życia jako rutynowe działanie profilaktyczne u osób ze stwierdzoną predyspozycją genetyczną zmniejsza ryzyko zachorowania na nowotwór jelita grubego lub piersi o 75%.

Jak skorzystać z „Programu Onkologicznej Poradni Genetycznej”?

1. Wypełnić i wysłać ankietę dotyczącą nowotworów w rodzinie dostępną u lekarza rodzinnego, lub:
 - w Specjalistycznej Przychodni Lekarskiej **ONKOMED**,
ul. Ślężna 169, 53-110 Wrocław, tel. **337-04-61, 337-07-95, 337-00-55**,
 - w Zakładzie Epidemiologii Nowotworów Dolnośląskiego Centrum Onkologii,
pl.Hirszfelda 12, 50-413 Wrocław, tel. 361-90-41 w. 372
 - przez e-mail informacja@onkomed.com
 - lub na stronie internetowej <http://www.onkomed.com/>

2. Po analizie ankiety nastąpi
 - zwrotny list z informacją o braku danych świadczących o genetycznym związku nowotworów w rodzinie
 - lub – w wypadku stwierdzenia takich związków - zaproszenie na konsultacje.