



➔ Informační brožura

Mutace v genech BRCA1 a BRCA2 v souvislosti s karcinomem prsu

prof. MUDr. Petra Tesařová, CSc. • prof. MUDr. Michal Zikán, Ph.D.

prim. MUDr. Martina Zimovjanová, Ph.D., MHA

Aktualizace tohoto edukačního materiálu proběhla v červnu 2026

VERONICA
pacientská
organizace

Péče o jedince s vrozenou poruchou genů BRCA1 a BRCA2

➤ Cílem genetického vyšetřování je:

- 1) najít rodiny, v nichž se dědičná dispozice vyskytuje, v nich najít zdravé nositele a poskytnout jim takovou péči, aby nádor nevznikl nebo byl diagnostikován v časném stádiu,
- 2) upravit léčbu u již nemocných nositelů mutací, nabídnout jim cílenou léčbu.

➤ U již nemocných nositelů mutací je možné:

- zapojit do léčby tzv. PARP inhibitory, novou skupinu léků, která zasahuje do mechanismu kontroly oprav DNA při buněčném dělení. Lze je využít u karcinomu vaječníků i u některých forem karcinomu prsu,
- zvolit jinou kombinaci chemoterapie, ke které by nádor u ženy s mutací genu BRCA1 nebo BRCA2 mohl být citlivější.
- plánovat nebo přizpůsobit případný operační výkon se znalostí nosičství mutace, zejména u recidivujících (navracejících se) nádorů

➤ U zdravých nositelů mutací je možné:

- 1) **nastavit systém pečlivého sledování, který vede k časně diagnostice zhoubného nádoru.**
Sledování začíná ve věku 25 let nebo o 10 let dříve než byl věk v době diagnózy nádoru u nejmladšího člena rodiny. Je velmi účinné pro časnou diagnózu karcinomu prsu, kde vede ke snížení úmrtnosti na tento nádor. U karcinomu vaječníků však dosud nemáme k dispozici efektivní nástroj, který by dokázal najít nádor v časném stádiu.

Sledování sestává ze:

- samovyšetření prsů každý měsíc po skončení menstruace
- mezi 25. a 39. rokem života vyšetření prsů pomocí ultrazvuku (UZ) a magnetické rezonance (MRI) (střídavě á 6 měsíců)
- od 40. roku života vyšetření prsů pomocí mamografie (MMG) a MRI střídavě každých 6 měsíců (event. UZ dle denzity žlázy a doporučení radiodiagnostika – jde o doplňkovou metodu)
- mezi 70. a 75. rokem pak MMG jednou ročně
- expertní onkogynéologické ultrazvukové vyšetření každých 6 měsíců od věku začínajícího nárůstu rizika vzniku rakoviny vaječníků, tj. od 35 let u nosiček mutací genu BRCA1 a od 40 let u nosiček mutací genu BRCA2
- test na skryté krvácení do stolice jednou ročně od věku 40 let, event. kolonoskopie jednou za 3-5 let od 45 let

2) nabídnout preventivní (profylaktické) operace – tedy odstranění rizikových orgánů:

- profylaktická mastektomie – odstranění obou mléčných žláz s rekonstrukcí prsů je možné v jakémkoliv věku, operace sníží riziko na celoživotní hodnoty mezi 4-5 %
- profylaktická salpingoooforektomie (adnexektomie) event. s hysterektomií – u BRCA1 pozitivních optimálně do 40. roku věku (ve věku 35-40 let); u BRCA2 pozitivních, které podstoupí profylaktickou mastektomii, ve věku 45-50 let

- odstranění dělohy může mít výhody i nevýhody, celosvětově není doporučení jednoznačné
 - **výhody:** zřejmě další snížení zbytkového rizika na 0,5-1 %; eliminace rizika vzniku karcinomu endometria (vyšší zastoupení non-endometroidních typů u nosiček mutací); možnost užívání čistě estrogenní substituce
 - **nevýhody:** delší operace, delší hospitalizace, delší rekonvalescence; nejasná data o budoucí akceleraci poruch pánevního dna

3) nabídnout možnost zabránění přenosu mutace do další generace – preimplantační genetické testování (PGT)

- páru, kde muž nebo žena nesou mutaci v genech BRCA, můžeme nabídnout těhotenství pomocí in vitro fertilizace – ovariální stimulaci u ženy, odběr oocytů, jejich oplodnění in vitro, a následně vyšetření embryí ve stádiu několika buněk a zavedení (transfer) pouze embrya/embryí, která mutaci nezdělala; tato metoda je běžně dostupná, má však své technické, ale i etické limity

Klinická péče o nositelky i nositele mutací genů BRCA1 a BRCA2 by měla být v rukou zkušeného týmu, optimálně při jednom z Komplexních onkologických center. Úlohou specializované ambulance je především konzultovat rizika a možnosti jejich ovlivnění, reprodukční a hormonální aspekty nosičství (časování těhotenství, antikoncepci, hormonální substituci...) a plánovat vyšetření specifická pro pravidelné sledování jedinců s mutacemi. Nositelé a nositelky zůstávají však dále v péči svého praktického lékaře a registrujícího gynekologa, případně dalších specialistů. Péče specializované ambulance nemá vliv na platby registrujícím lékařům.

www.onkogenetika.cz

prof. MUDr. Michal Zikán, Ph.D.

Narodil se v roce 1976. Po absolvování Akademického gymnázia v Praze vystudoval 1. lékařskou fakultu Univerzity Karlovy. Již během studia se podílel na výzkumných projektech spojených s analýzou dědičné dispozice ke vzniku karcinomu prsu a vaječníků.

V tomto tématu pokračoval i po ukončení studia medicíny, kdy začal v roce 2001 pracovat na Gynekologicko-porodnické klinice 1. LF UK a VFN v jejím onkogynekologickém týmu, a zároveň byl postgraduálním studentem a učitelem na Ústavu biochemie a experimentální onkologie.

V roce 2004 obhájil disertační práci a získal titul Ph.D. Ve stejném roce začal na Gynekologicko-porodnické klinice pracovat na plný úvazek a po získání atestace (specializované způsobilosti) z gynekologie a porodnictví se již věnuje pouze onkogynekologii, z níž atestoval v roce 2009. Habilitoval v roce 2012.

Na podzim 2017 se stal přednostou Gynekologicko-porodnické kliniky 1. LF UK a Fakultní nemocnice Bulovka. V prosinci 2018 byl jmenován profesorem pro obor gynekologie a porodnictví.

Je autorem nebo spoluautorem více než 100 prací v impaktovaných časopisech, které byly více než 1600krát citovány.

Ve výzkumné práci se nyní věnuje především epigenetickým charakteristikám gynekologických nádorů a jejich vztahu k časně diagnostice a terapeutické predikci, komplexní péči o pacientky s gynekologickými zhoubnými nádory, včetně podpůrné a paliativní péče, a onkogynekologickému ultrazvuku.



Karcinom prsu a mutace BRCA1/2

» Co jsou geny BRCA1 a BRCA2?

BRCA1 (Breast Cancer gene 1) a BRCA2 (Breast Cancer gene 2) jsou geny, které kódují proteiny podílející se na opravách dvouvláknových zlomů DNA a udržování genomové stability. Každý člověk má dvě kopie těchto genů, jednu zděděnou od matky a jednu od otce. BRCA1 a BRCA2 patří mezi tzv. tumor supresorové geny. Pokud fungují správně, pomáhají chránit organismus před vznikem zhoubných nádorů tím, že zajišťují opravu poškozené DNA.

Lidé, kteří zdědí patogenní nebo pravděpodobně patogenní variantu v jednom z těchto genů, mají zvýšené riziko vzniku některých zhoubných nádorů, zejména karcinomu prsu a karcinomu vaječníků. U nosičů těchto variant se nádorové onemocnění často objevuje v mladším věku než u běžné populace. Patogenní varianta genu BRCA1 nebo BRCA2 může být zděděna od matky i od otce. Každé dítě nositele nebo nositelky takové varianty má 50% pravděpodobnost, že ji zdědí.

Dědičné (zárodečné, germinální) varianty jsou přítomny od narození ve všech buňkách organismu. Přestože člověk zdědí jednu nefunkční kopii genu BRCA1 nebo BRCA2, druhá kopie bývá obvykle funkční. V průběhu života však může dojít ke ztrátě nebo poškození i druhé kopie genu v některých buňkách. Tato změna se označuje jako somatická mutace. Buňky bez funkčního proteinu BRCA1 nebo BRCA2 pak ztrácejí schopnost efektivní opravy DNA a mohou se postupně přeměnit na nádorové buňky.

» Jaké další zhoubné nádory jsou spojeny s patogenními variantami BRCA1 a BRCA2?

Patogenní varianty BRCA1 a BRCA2 nezvyšují pouze riziko karcinomu prsu a vaječníků. U žen je prokázáno zvýšené riziko karcinomu vejcovodů, primárního karcinomu pobřišnice a karcinomu slinivky. U mužů je zvýšené riziko karcinomu prostaty (zejména u nositelů BRCA2), mužského karcinomu prsu a karcinomu slinivky. U nositelů BRCA2 mutací je také popsáno mírně zvýšené riziko kožního i očního melanomu.

» Testování BRCA1/2 mutací a jeho význam

Každý, kdo má obavy z možného dědičného rizika nádorového onemocnění, by měl své riziko konzultovat v rámci genetického poradenství. Populační screening BRCA1/2 variant není v současné době v České republice standardně zaveden. Genetické vyšetření je indikováno na základě osobní nebo rodinné anamnézy a podle odborných doporučení.

Vyšetření bývá doporučeno zejména v těchto situacích: osoby s výskytem karcinomu prsu, vaječníků, slinivky nebo prostaty v rodině, časný vznik nádorového onemocnění, více nádorů u jednoho pacienta, muži s karcinomem prsu, nemocní s určitými biologickými podtypy karcinomu prsu a osoby, u jejichž příbuzných byla prokázána patogenní varianta predispozičního genu. Testování může být přínosné jak pro zdravé osoby, tak pro nemocné s již diagnostikovaným nádorem.

Pokud je u zdravé osoby potvrzena patogenní varianta BRCA1 nebo BRCA2, lze zavést program intenzivního sledování nebo nabídnout taková preventivní opatření, která rizika snižují. Pokud již byl karcinom diagnostikován, může výsledek genetického vyšetření ovlivnit chirurgickou i systémovou léčbu, včetně využití platinových derivátů a inhibitorů PARP.

» Genetické poradenství

Před genetickým testováním je vhodné absolvovat genetické poradenství k posouzení individuálního rizika. Klinický genetik posoudí osobní anamnézu, rodinnou anamnézu, typ nádoru, věk při diagnóze, případné výsledky genetických vyšetření v rodině.

V současné době se v České republice na většině genetických pracovišť nevyšetřují pouze geny BRCA1 a BRCA2, ale multigenové panely predispozičních genů doporučené konsorciem CZEKANCA. Ty zahrnují například geny PALB2, CHEK2, ATM, TP53, CDH1, PTEN a řadu dalších. Pokud jsou splněna indikační kritéria, genetické vyšetření je hrazeno z veřejného zdravotního pojištění.

»» Kdo by měl podstoupit genetické vyšetření?

Genetické vyšetření je doporučeno zejména osobám s prokázanou patogenní variantou v rodině, pacientkám s karcinomem prsu do 60 let, dále pacientům se vznikem maligních nádorů v mladším věku, pacientům s vícečetnými nádory, rodinám s opakovaným výskytem nádorových onemocnění, vždy pacientkám s epitelálním karcinomem ovaria, vejcovodu nebo primárním peritoneálním karcinomem.

»» Jak rozumět výsledkům genetického vyšetření?

Genetické vyšetření může přinést tři základní výsledky:

Pozitivní výsledek znamená, že byla nalezena patogenní nebo pravděpodobně patogenní varianta genu BRCA1 nebo BRCA2. Takový výsledek znamená zvýšené celoživotní riziko některých nádorových onemocnění, nikoli však jistotu, že se nádor vyvine. Výsledek testování je důležitý také pro nejbližší příbuzné, protože variantu mohou zdědit i další členové rodiny.

Význam **negativního výsledku** závisí na rodinné anamnéze a na tom, zda byla v rodině již identifikována konkrétní patogenní varianta. Pokud byla známá rodinná varianta vyloučena, riziko testované osoby se obvykle blíží riziku běžné populace.

Varianta nejasného významu (VUS) označuje genetickou změnu, jejíž vliv na riziko vzniku zhoubného nádoru zatím není znám. Nález VUS není důvodem k preventivním chirurgickým výkonům ani ke změně léčebného postupu. Další péče se řídí především osobní a rodinnou anamnézou.

»» Jak snížit riziko karcinomu prsu u nosičů BRCA1 a BRCA2?

U nosiček patogenních variant BRCA1 a BRCA2 existuje několik možností, jak snížit riziko vzniku nádorového onemocnění nebo zachytit případný nádor v časném stadiu. Mezi základní strategie patří intenzivní screening, riziko snižující chirurgické výkon, chemoprevence u vybraných skupin žen, a samozřejmě zdravý životní styl a eliminace ovlivnitelných rizikových faktorů.

Intenzivní screening. Ženy s prokázanou patogenní variantou BRCA1 nebo BRCA2 jsou zařazovány do specializovaných programů sledování. Základní metodou časného zachytu karcinomu prsu u rizikových žen je magnetická rezonance (MRI) prsou, která je zejména u mladších žen s vyšší denzitou prsní tkáně citlivější než mamografie. Vyšetření jsou v pravidelných intervalech kombinována podle věku a individuálního rizika s využitím magnetické rezonance prsou, mamografie, ultrazvukové vyšetření prsou a klinických vyšetření. Přesné intervaly a kombinace vyšetření stanovuje specializované pracoviště podle aktuálních doporučení a individuální situace nosičky konkrétní mutace.

Riziko snižující operace. Riziko snižující (profylaktické) chirurgické výkon představují nejúčinnější možnost prevence některých nádorů u nosiček BRCA1 a BRCA2.

Riziko snižující výkon v oblasti prsou. Žena se může rozhodnout pro oboustrannou riziko snižující mastektomii, tedy odstranění většiny prsní tkáně. Tento výkon snižuje riziko vzniku karcinomu prsu o více než 90 %. Je však důležité zdůraznit, že riziko snižující mastektomie není povinnou součástí péče o všechny nosičky BRCA1/2 a rozhodnutí o jejím provedení je vždy individuální. Rozhodnutí o provedení preventivního chirurgického výkonu závisí na zvážení těchto parametrů: věk ženy, typ genetické predispozice, rodinná anamnéza, osobní preference a reprodukční plány. Součástí přípravy k výkonu je konzultace s plastickým chirurgem ohledně možností okamžité nebo odložené rekonstrukce prsu.

Riziko snižující výkony v oblasti vaječníků a vejcovodů. Standardním doporučovaným výkonem u nosiček BRCA1 a BRCA2 po ukončení reprodukčních plánů je riziko snižující odstranění vejcovodů a vaječníků (risk-reducing salpingo-oophorectomy, RRSO). Tento výkon významně snižuje riziko karcinomu vaječníků, vejcovodů a primárního karcinomu pobřišnice. Načasování výkonu závisí na konkrétním genu a individuálním riziku. U nosiček BRCA1 bývá doporučován zpravidla mezi 35.–40. rokem věku, u nosiček BRCA2 mezi 40.–45. rokem věku, pokud již neplánují další graviditu.

Chemoprevence. Chemoprevence znamená podávání léků s cílem snížit riziko vzniku karcinomu prsu. Většina klinických dat existuje pro tamoxifen, jehož preventivní účinek byl prokázán především u žen s vyšším rizikem vzniku hormonálně pozitivního karcinomu prsu. Přínos tamoxifenu je lépe doložen u nosiček BRCA2 než BRCA1, protože nádory asociované s BRCA1 bývají častěji hormonálně receptorově negativní (triple negativní). O vhodnosti chemoprevence je vždy nutné rozhodovat individuálně po konzultaci s odborníkem. Užívání kombinované hormonální antikoncepce je spojeno s významným snížením rizika vzniku karcinomu vaječníků. Dostupné studie ukazují, že dlouhodobé užívání hormonální antikoncepce může snížit riziko karcinomu vaječníků přibližně o 40–50 %. Na druhé straně vliv hormonální antikoncepce na riziko karcinomu prsu u nosiček BRCA1/2 zůstává předmětem odborné diskuse a výsledky studií nejsou zcela jednotné. Rozhodnutí o užívání hormonální antikoncepce by proto mělo být individuální.

➤ Jaké jsou výhody genetického testování?

Genetické testování může být přínosné bez ohledu na výsledek. U osob s negativním výsledkem může přinést upřesnění individuálního rizika, uklidnění v případě vyloučení známé rodinné predispozice, možnost vyhnout se některým nadbytečným vyšetřením. Pozitivní výsledek umožňuje zavedení cíleného screeningu, využití riziko snižujících preventivních opatření, informování dalších členů rodiny a individualizaci případné protinádorové léčby.

➤ Jaká je léčba pacientek s karcinomem prsu a patogenní variantou BRCA1 nebo BRCA2?

Informace o přítomnosti patogenní zárodečné varianty BRCA1 nebo BRCA2 může významně ovlivnit léčebnou strategii.

Chirurgická léčba

U pacientek s nově diagnostikovaným karcinomem prsu je vhodné diskutovat možnost oboustranné mastektomie. Současná odborná doporučení však nevyžadují automatické odstranění obou prsů u všech nosiček BRCA1/2. Rozhodnutí závisí na řadě faktorů: rozsahu nádoru, věku pacientky, biologii nádoru a preferencích pacientky.

Chemoterapie

Nádory s poruchou BRCA1 nebo BRCA2 vykazují zvýšenou citlivost na léčbu poškozující DNA. Proto mohou být zvláště účinné na platinové deriváty (karboplatina, cisplatina), které se využívají v režimech neoadjuvantní a adjuvantní chemoterapie.

PARP inhibitory

Jedním z nejvýznamnějších pokroků posledních let je využití inhibitorů PARP, které blokují alternativní mechanismy opravy DNA v nádorových buňkách a vedou k jejich zániku. V léčbě pokročilého HER2-negativního karcinomu prsu se zárodečnou patogenní variantou BRCA1/2 se využívají především inhibitory PARP olaparib a talazoparib. U nemocných s časným, vysoce rizikovým HER2-negativním karcinomem prsu a zárodečnou patogenní variantou BRCA1 nebo BRCA2 je dnes olaparib standardní součástí zajišťující (adjuvantní) léčby.

Imunoterapie

Patogenní varianty genu BRCA1 jsou často spojeny s triple negativním karcinomem prsu, který představuje biologicky agresivnější podtyp onemocnění. Přesto i u těchto pacientek došlo v posledních letech k významnému

pokroku v terapii. Standardem léčby časného triple negativního karcinomu prsu je dnes kombinace neoadjuvantní chemoterapie a imunoterapie pembrolizumabem s následným pokračováním imunoterapie po operaci.

➤ Prognóza pacientek s BRCA1 a BRCA2 mutacemi

Karcinomy asociované s BRCA1 bývají častěji diagnostikovány v mladším věku a často odpovídají triple negativnímu biologickému subtypu. Současně však moderní systémová léčba, včetně platinových derivátů, imunoterapie a inhibitorů PARP, významně zlepšila osud těchto pacientek. Prognóza závisí především na stadiu onemocnění, biologických vlastnostech nádoru, dostupnosti moderní léčby a dosažení patologické kompletní remise u časných stadií onemocnění. Správně a včas indikované genetické vyšetření umožňuje individualizaci léčby a přesnější odhad rizika pro konkrétní nemocnou. Současně poskytuje možnost zavedení preventivních opatření a cíleného sledování u dalších členů rodiny, a představuje tak důležitou součást moderní personalizované onkologie.

Literatura:

1. Foretová L, Kleibl Z, Macháčková E, et al. Doporučené postupy klinické péče o nosiče zárodečných mutací v genech BRCA1, BRCA2, PALB2, ATM a CHEK2 predisponujících ke vzniku dědičného karcinomu prsu, vaječníků, prostaty a pankreatu. Klinická onkologie. 2024;37(Suppl.): aktualizace 4/2024.
2. onkogenetika.cz.
3. linkos.cz
4. Sessa C, Balmaña J, Bober SL, et al. Risk reduction and screening of cancer in hereditary breast-ovarian cancer syndromes: ESMO Clinical Practice Guideline. Ann Oncol. 2023;34(1):33–47.
5. Tung N, et al. Selection of Germline Genetic Testing Panels in Patients With Cancer: ASCO Guideline. J Clin Oncol. 2024.

prof. MUDr. Petra Tesařová, CSc.

Profesorka Petra Tesařová je přednostkou Onkologické kliniky ve FN Bulovka, kde se zaměřuje na léčbu nemocných s karcinomem prsu, především mladých žen, těhotných, kojících nebo pacientek s nepříznivým vývojem nemoci. V rámci práce na 1. Lékařské fakultě University Karlovy se podílí na výuce mediků i postgraduálních studentů. Přednáší na domácích i mezinárodních fórech.

Úctyhodná je její publikační činnost i práce v domácích a evropských odborných společnostech, panelech a výzkumných skupinách. Je spoluzakladatelkou Klubu mladých onkologů a úspěšné onkologické konference Prague Onco, jejíž význam dávno přesáhl české hranice. Věnuje se i osvětové a edukační práci zaměřené na pacienty s karcinomem prsu i širokou veřejnost. Je jednou ze zakladatelek obecně prospěšné společnosti Dialog Jessenius a dlouholetou předsedkyní její správní rady a Projektu 35. Neúnavně bojuje za včasnou diagnostiku karcinomu prsu, rovnou dostupnost stěžejních onkologických léků, multidisciplinární spolupráci i zvyšování úrovně onkologické péče v České republice.

V rámci komplexní péče o pacientky s karcinomem prsu působí jako spiritus movens projektů zaměřených na jejich kvalitu života.



Genetické poradenství, testování a specializovaná péče o zdravé nosičky patogenních variant BRCA1 a BRCA2

➤ 1. Proč podstoupit genetické poradenství a testování?

Genetické poradenství a případné genetické testování Vám může doporučit praktický lékař, gynekolog, onkolog nebo jiný odborný lékař na základě Vaší osobní nebo rodinné anamnézy. Cílem genetického poradenství je poskytnout srozumitelné informace o možném dědičném riziku nádorových onemocnění. Klinický genetik s Vámi probere důvody k vyšetření, možnosti genetického testování, význam jednotlivých výsledků a jejich dopad na Vaše zdraví i zdraví Vašich příbuzných. Součástí konzultace je také vysvětlení přínosů, omezení a možných důsledků genetického vyšetření.

➤ 2. Jak se připravit na genetickou konzultaci a testování?

Před návštěvou genetické poradny je vhodné shromáždit co nejvíce informací o výskytu nádorových onemocnění ve Vaší rodině. Důležité jsou zejména informace o rodičích, sourozencích, dětech, prarodičích a dalších blízkých pokrevních příbuzných, včetně typu nádoru a věku při stanovení diagnózy. Pokud již někdo v rodině absolvoval genetické vyšetření a byla u něj nalezena patogenní varianta predispozičního genu, je vhodné přinést kopii výsledku tohoto vyšetření. První genetická konzultace obvykle trvá přibližně jednu hodinu. Klinický genetik Vás seznámí s doporučeným rozsahem vyšetření a předpokládanou dobou zpracování výsledků. Ta se zpravidla pohybuje od několika týdnů do několika měsíců. Genetické testování se nejčastěji provádí ze vzorku krve. Před odběrem není nutné být nalačno ani dodržovat zvláštní režim.

➤ 3. Mohu genetické testování odmítnout?

Ano. Genetické testování je dobrovolné. Klinický genetik Vám poskytne všechny potřebné informace, abyste se mohla rozhodnout na základě dostatečných znalostí. Před provedením vyšetření podepisujete informovaný souhlas. Výsledky genetického vyšetření jsou důvěrné a jsou sdělovány pouze Vám při následné konzultaci s lékařem.

➤ 4. Je genetické poradenství, testování a další specializovaná péče hrazena zdravotní pojišťovnou?

Česká republika patří mezi země, které svým občanům nabízejí velmi kvalitní a dostupnou péči v oblasti dědičných nádorových onemocnění. Genetické poradenství, genetické testování i následná preventivní péče jsou při splnění indikačních kritérií hrazeny z veřejného zdravotního pojištění, což je ve světovém měřítku považováno za nadstandardní model péče. U nosiček mutací v genech BRCA1, BRCA2 a PALB2 jsou z veřejného zdravotního pojištění hrazeny také riziko snižující chirurgické výkony včetně rekonstrukce prsu.

➤ 5. Jak postupovat při pozitivním výsledku genetického testování?

Pokud genetické vyšetření prokáže patogenní nebo pravděpodobně patogenní variantu některého predispozičního genu, klinický genetik s Vámi probere další doporučený postup. Obdržíte písemnou zprávu s výsledkem vyšetření a doporučením další péče. Součástí zprávy bývají také kontakty na specializovaná pracoviště, která se věnují péči o osoby se zvýšeným dědičným rizikem nádorových onemocnění (aktuální informace na stránkách linkos.cz). Důležitou součástí následné péče je rovněž možnost genetického poradenství pro další členy rodiny.

➤ 6. Jak probíhá péče v ambulanci pro nosičky patogenních variant BRCA1 a BRCA2?

Péče o zdravé nosičky patogenních variant BRCA1 a BRCA2 probíhá ve specializovaných ambulancích pro osoby se zvýšeným dědičným rizikem nádorových onemocnění. Cílem této péče je časný záchyt případného nádoru

a nabídka preventivních opatření, která mohou riziko jeho vzniku významně snížit. Součástí sledování jsou pravidelná klinická vyšetření a specializovaný screening prsou. Základní metodou sledování je magnetická rezonance (MRI) prsou, která je zejména u mladších žen citlivější než mamografie. Podle věku a individuálního rizika je doplňována mamografií a ultrazvukovým vyšetřením. Součástí péče je také pravidelné gynekologické sledování. Je však důležité vědět, že současné metody sledování nedokážou spolehlivě zabránit pozdnímu zachytu karcinomu ovaria. Proto je u nosiček BRCA1 a BRCA2 po ukončení reprodukčních plánů doporučováno zvážit riziko snižující odstranění vejcovodů a vaječníků (risk-reducing salpingo-oophorectomy, RRSO). Lékař s Vámi může diskutovat také možnost riziko snižující oboustranné mastektomie. Tento výkon významně snižuje riziko vzniku karcinomu prsu, není však povinný a rozhodnutí o jeho provedení je vždy individuální. Podle typu genetické predispozice a rodinné anamnézy může být doporučeno také sledování

➤ 7. Proč je důležité geneticky testovat a vyhledávat zdravé nosičky BRCA1 a BRCA2?

Genetické testování umožňuje odhalit osoby se zvýšeným rizikem nádorových onemocnění ještě před tím, než se nádor objeví. Znalost genetické predispozice poskytuje možnost zařazení do specializovaného programu sledování, využití preventivních opatření a v některých případech i riziko snižujících chirurgických výkonů. Včasné odhalení dědičné predispozice může významně snížit riziko vzniku pokročilého nádorového onemocnění a přispět ke zlepšení dlouhodobé prognózy. Současně umožňuje nabídnout genetické poradenství a případné vyšetření dalším členům rodiny.

Prevence a časný záchyt nádorových onemocnění patří mezi největší úspěchy moderní medicíny. Umožňují zachytit nádor v době, kdy je léčba nejúčinnější, případně jeho vzniku zcela předejít, a přispívají tak ke zlepšení kvality i délky života celé populace.

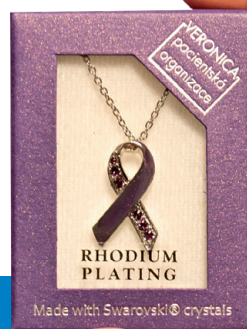
Informace uvedené v této brožuře vycházejí z aktuálních doporučení České onkologické společnosti, konsorcia CZEKANCA a Evropské společnosti pro klinickou onkologii (ESMO).

prim. MUDr. Martina Zimovjanová, Ph.D., MHA

Absolvovala gymnázium v Ostravě-Porubě a následně vystudovala 1. lékařskou fakultu Univerzity Karlovy v Praze. Po kratším působení na Radioterapeutické klinice Fakultní nemocnice v Ostravě je její profesionální kariéra od roku 2000 pevně spjata s Onkologickou klinikou VFN a 1.LF UK v Praze. Atestace z radiační a klinické onkologie získala v letech 1995 a 2002. V roce 2009 obhájila disertační práci na téma prediktivních faktorů pro senzitivitu a toxicitu léčby nádorů zažívacího traktu. Již v roce 2005 spolu se spol. upracovníky Onkologické kliniky založila specializovanou ambulanci pro zdravé osoby s geneticky zvýšeným rizikem onkologických onemocnění. Tzv. genetická ambulance se rozrostla do rozměrů největšího poskytovatele tohoto druhu v regionu celých Čech. Ruku v ruce s genetikou jde také její specializace, kterou je léčba pacientek s diagnózou karcinomu prsu.



V letech 2016-2017 se účastnila programu Evropské školy onkologie (ESO) na Univerzitě Ulm, kde získala certifikát pro specialisty věnující se komplexní léčbě pacientek s nádory prsou. Svůj zájem v oblasti nejmodernějších přístupů v terapii nejen karcinomu prsu dokládá v každodenní praxi s nemocnými, jako řešitelka klinických studií, účastí v multidisciplinárních týmech i bohatou přednáškovou činností. Na jiné diagnózy nezanevřela a věnovala se jim prakticky nejen na půdě Kompletního onkologického centra, ale mezi lety 2012–2018 také v regionální onkologické ambulanci. Evropskou atestaci ESMO Examination Certificate z klinické onkologie úspěšně absolvovala v roce 2019. V roce 2018 byla jmenována primářkou Onkologické kliniky VFN a 1. LF UK a této náročné a rozmanité funkci se věnuje s plným nasazením dosud.



Máte zhoubné onemocnění vulvy, dělohy, vaječníků nebo děložního hrdla?

Byla u vás prokázána závažná genetická mutace, např. BRCA1, BRCA2, ATM, PALB2 nebo CHEK2?

NEJSTE NA TO SAMY. PŘIDEJTE SE K NÁM!

- Na našich webových stránkách naleznete edukační videa z úst špičkových lékařů.
- Natočili jsme pro vás testimonialy pacientek, které si prošly léčbou a mají pro vás slova útěchy a naděje.
- S odborníky řešíme také např. lymfedém, závažné genetické mutace, např. v genech BRCA1 a BRCA2 a preventivní operace.
- Na webových stránkách jsou pro vás ke stažení brožury o výživě, fyzioterapii, paliativní péči nebo psychologii.
- Nevíte, na co máte v rámci léčby nárok? Mluví váš lékař o paragrafu 16? Vysvětlíme vám, co to znamená.
- Poradíme vám, jaká jsou indikační kritéria ke genetické testaci a kde vás vyšetří a správně zkonzultují.



VEŠKERÉ INFORMACE NALEZNETE NA WEBOVÝCH STRÁNKÁCH:

www.pacientska-organizace.cz



Kontakt: info@pacientska-organizace.cz, tel.: 601 222 929

VERONICA, z.ú., IČO: 07275811

Indikační kritéria ke genetické testaci - neboli kdo by měl být vždy geneticky testován. V těchto případech testování hradí pojišťovny:

A) Sporadické formy (nemocná žena bez výskytu nádorů v rodině)

- triple negativní karcinom (receptory ER, PR a HER2 negativní) prsu do 60 let
- jednostranný karcinom prsu do 45 let (do 50 let pokud není vůbec známá rodinná anamnéza)
- dva samostatné primární karcinomy prsu, první do 50 let, nebo oba do 60 let
- duplicita karcinomu prsu a slinivky v jakémkoliv věku
- karcinom prsu u muže v jakémkoliv věku

B) Familiární formy (nemocná nebo zdravá žena s výskytem nádorů v rodině)

(karcinom vaječníků, vejcovodů nebo primární peritoneální v rodinné anamnéze je vždy indikací k testování)

- 3 příbuzní** • alespoň 3 příímí příbuzní (včetně probandky) s karcinomem prsu v jakémkoliv věku
- 2 příbuzní** • 2 příímí příbuzní (včetně probandky) s karcinomem prsu, alespoň jedna diagnostikována ve věku pod 50 let, nebo obě do 60 let (empirické riziko karcinomu prsu je pro přímé příbuzné nad 20 %, tj. vysoké, a doporučujeme MRI prsou)
- probandka s karcinomem prsu do 50 let s přímým příbuzným s nádorem spojeným s HBOC (především karcinom slinivky, prostaty)

C) prediktivní testování známé rodinné mutace u příbuzných od 18 let věku (ve zvláštních případech individuálně)

Vysvětlivky: **TNBC** – triple negativní karcinom prsu, **HBOC** – hereditární karcinom prsu a ovaria.

Seznam klinických genetiků můžete nalézt na stránkách Společnosti lékařské genetiky (www.slg.cz).

Kontakty na hereditární ambulance:

Všeobecná fakultní nemocnice a 1. LF v Praze

Genetická ambulance pro jedince se zvýšeným rizikem vzniku nádorového onemocnění

Karlovo nám. 32, 128 08 Praha 2
Fakultní poliklinika, budova B, 2. patro
tel.: 224 966 760 (kartotéka)

Fakultní nemocnice Bulovka

Poradna pro ženy s dědičnou dispozicí ke vzniku zhoubných nádorů

Gynekologicko-porodnická klinika 1. LF UK
a Fakultní nemocnice Bulovka, Budínova 67/2, Praha 8
www.brca-info.cz, tel.: 266 083 250

Fakultní nemocnice Plzeň

Ambulance pro dědičná onemocnění v onkologii

Gynekologicko-porodnická klinika LF UK a Fakultní nemocnice Plzeň, Alej Svobody 923/80, Plzeň
tel.: 377 105 254

Masarykův onkologický ústav Brno

Preventivní onkologická ambulance pro pacienty s prokázanou dědičnou predispozicí

Masarykův onkologický ústav, Žlutý kopec 7, Brno
tel.: 543 136 911

Nemocnice České Budějovice

BRCA ambulance

každý čtvrtek 9.00 - 12.00 hod
Nemocnice České Budějovice a.s., B. Němcové 585/54
Pavilon Z - 3. patro, Gynekologické oddělení

FN Olomouc

Poradna pro genetická rizika

Zdravotníků 248/7, 779 00 Olomouc
Úterý 9 - 12 hod.
tel.: 588 444 292, 588 444 720

Krajská zdravotní Ústí nad Labem

Onkogenetická ambulance při KOC MNÚL

MUDr. Denisa Šmejkalová Musilová
ord. doba po-st od 9:00 do 15:00, tel.: 477 113 295
(s. Petra Prchalová)

Vyšetření: Genetické oddělení MNÚL

prim. MUDr. Jana Laštůvková
vyšetření po předchozím objednání na tel.: 477 112 473

Fakultní nemocnice Motol

Onkologická ambulance pro klienty s genetickou predispozicí k nádorovým onemocněním

MUDr. Lada Klvačová ordinuje každé úterý od 8-12:00 hodin
Umístění: Komunikační uzel D, 3. patro, 1. lůžková stanice/stacionář
E-mail: onkologie@fnmotol.cz
tel.: 224 43 4760 - kartotéka onkologické ambulance

Nemocnice Jihlava

Ambulance genetického rizika

Vrchlického 59, 586 01 Jihlava 1
středa 7 - 15 hod.
tel.: 567 157 875

Nový Jičín

Ambulance preventivní onkologie

Purkyňova 2138/16, 741 01 Nový Jičín
Pátek 7-14 hod.
tel.: 725 891 223



Novinky ve sledování nosiček genetické mutace BRCA1 a BRCA2 s doc. MUDr. Petrou Kleiblovou, Ph.D.



*Děkujeme firmě Roche za podporu tisku této edukační brožury.
Firma nikterak neovlivnila její obsah.*

