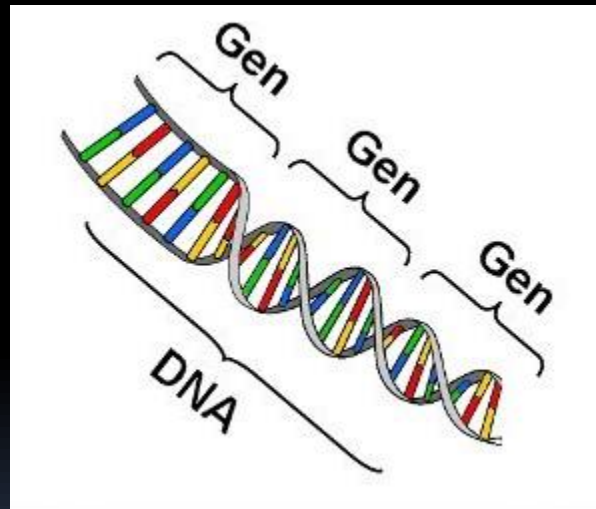


# Nowotwory dziedziczne układu moczowo-płciowego



**BEATA KOZAK-KLONOWSKA**  
**PORADNIA GENETYCZNA**  
**ŚCO**

# ONKOGENETYKA



# Nowotwory etiologia

- Czynniki środowiskowe  
70-80%
- Czynniki genetyczne 20-30%

# Nowotwory

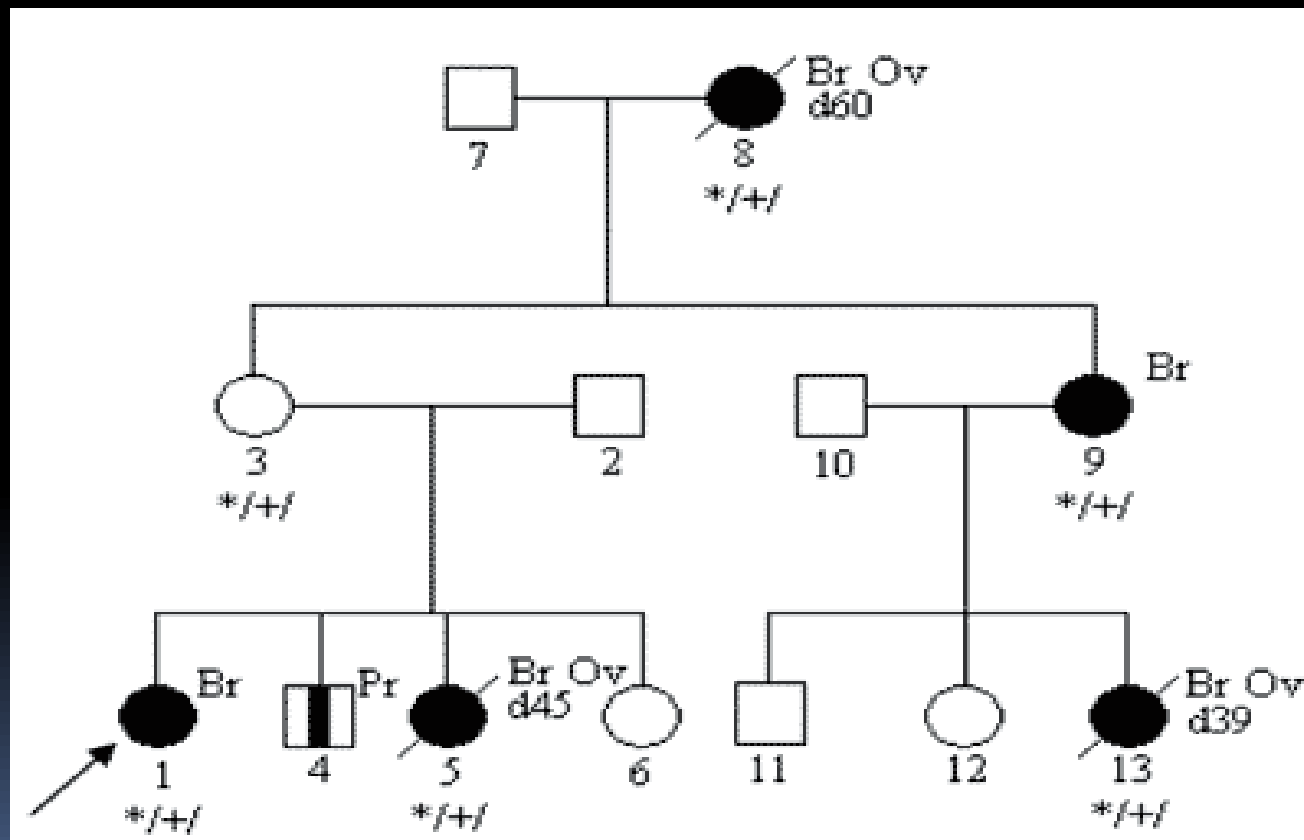
- Dziedziczne predyspozycje 5-10%, ryzyko zachorowania wysokie
- Zachorowania rodzinne 15%, ryzyko zachorowania średnie/małe
- Zachorowania sporadyczne 75-80%, ryzyko ponownego wystąpienia nowotworu w rodzinie populacyjne

# Poradnictwo onkogenetyczne

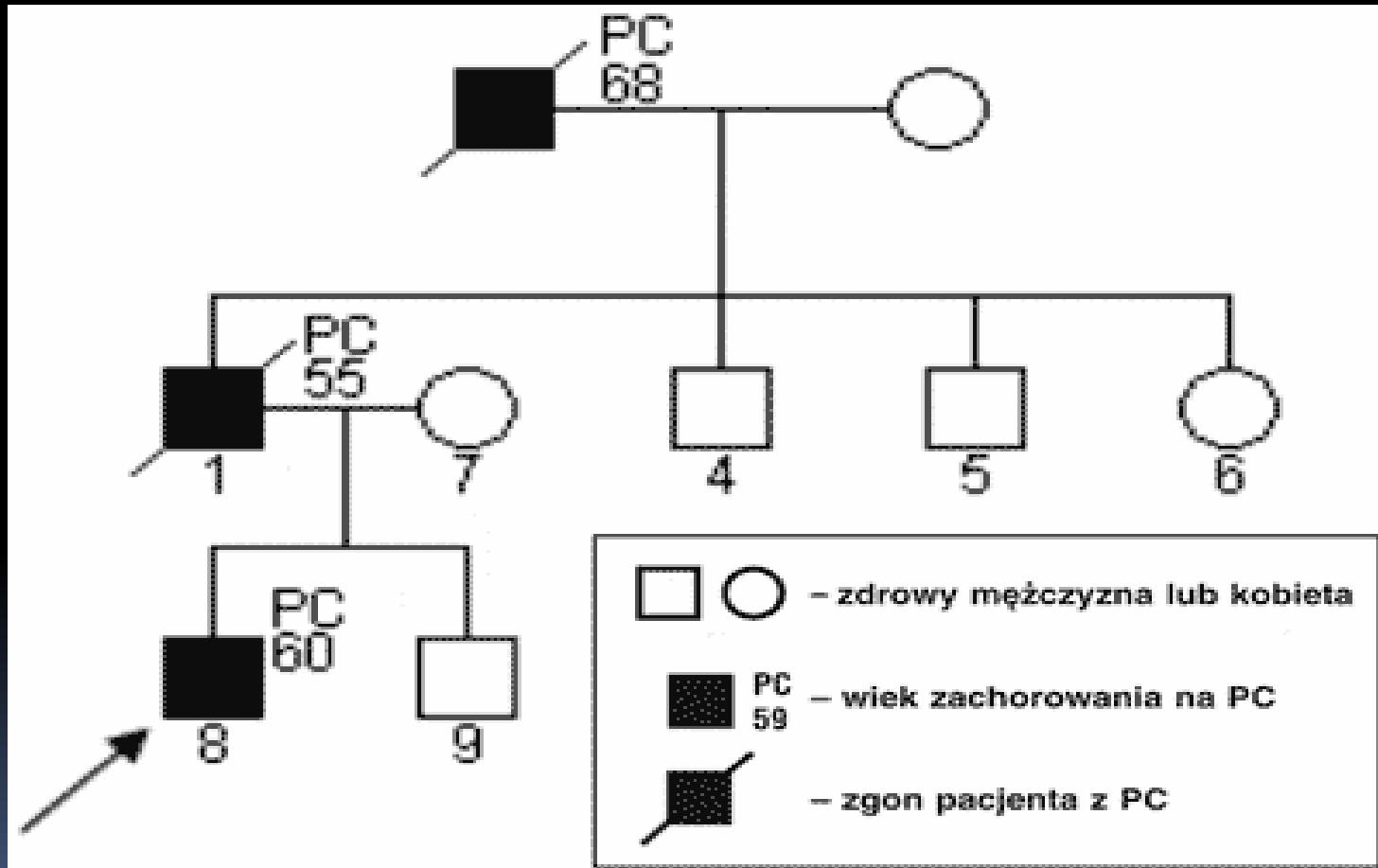
## niedyrektywny proces diagnostyczno-prognostyczny

- Zebranie wywiadu i tworzenie rodowodu (wywiad chorobowy i wywiad rodzinny)
- Diagnostyka (testy genetyczne)
- Świadoma zgoda
- Ocena ryzyka
- Profilaktyka
- Odpowiedzi na pytania, wątpliwości, wsparcie w procesie decyzyjnym

# Rodowód



# Rodowód c.d.



# Testy genetyczne

- Objawowe
- Przedobjawowe
- Predykcyjne
- Związane z leczeniem celowanym

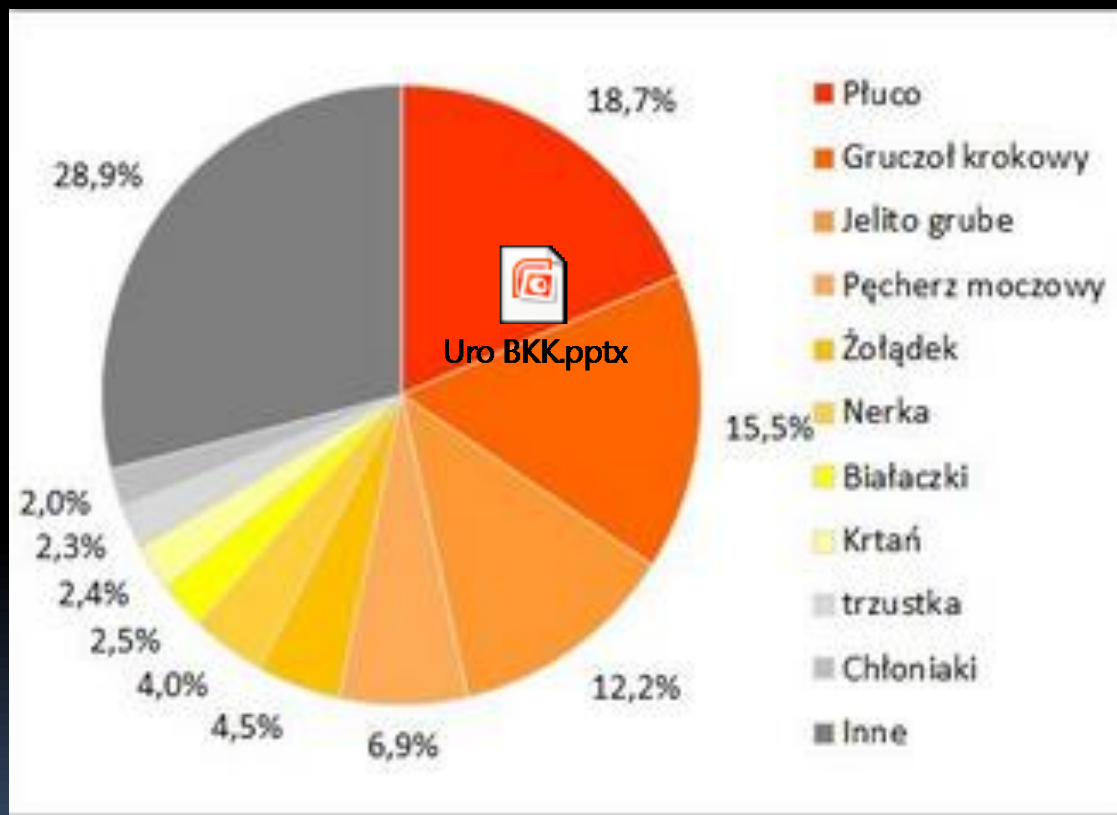


# Zgoda

- Pisemna, świadoma zgoda pacjenta
- Osoby małoletnie/ubezwłasnowolnione testy wykonujemy jedynie gdy jest to konieczne w celu uniknięcia ,zapobieżenia lub leczenia chorób o podłożu genetycznym

# Rak gruczołu krokowego (stercza)

Rysunek 1. Rozkład częstości zachorowań na najczęstsze nowotwory złośliwe w Polsce w 2013 roku  
Źródło Krajowy Rejestr Nowotworów



# Rak gruczołu krokowego

- Dziedziczny rak piersi/jajnika/prostaty związany z mutacją w genie BRCA1
- Geny zwiększonego i wysokiego ryzyka test TWR –PR ocena 7 mutacji 4 w genach predyspozycji
- **Gen NBS1** wiąże się z 4,5 X zwiększonym ryzykiem raka (36%), częstość mutacji 0,6%
- **Gen CHEK2** ryzyko zwiększone 3x(24%), częstość mutacji 6%, **szczególnie efektywne badanie PSA we wczesnym wykrywaniu raka stercza w grupie z mutacją I157T genu CHEK2**

# Rak gruczołu krokowego c.d.

- Mutacja G84E genu HOXB13 zwiększa ryzyko 8x (64%), częstość mutacji 0,12%
- Polimorfizm pojedynczego nukleotydu w regionie 8q24 zwiększa ryzyko 5x (43%), częstość 0,4%

# Rak gruczołu krokowego c.d.

Ryzyko raka stercza u nosiciela jednej z w.w. mutacji ,gdy w rodzinie występowało co najmniej jedno zachorowanie na raka gruczołu krokowego u krewnego I lub II stopnia, jest

**wysokie i waha się od 24 do 65%!!**

# Rak gruczołu krokowego c.d.

## PROFILAKTYKA

- badanie palpacyjne od 40 r.ż. 1x rok
- oznaczenie markera PSA od 40 r. ż. 1 x rok

# Rak nerki

- 3% wszystkich nowotworów
- rocznie 2000 nowych zachorowań

# Rak nerki

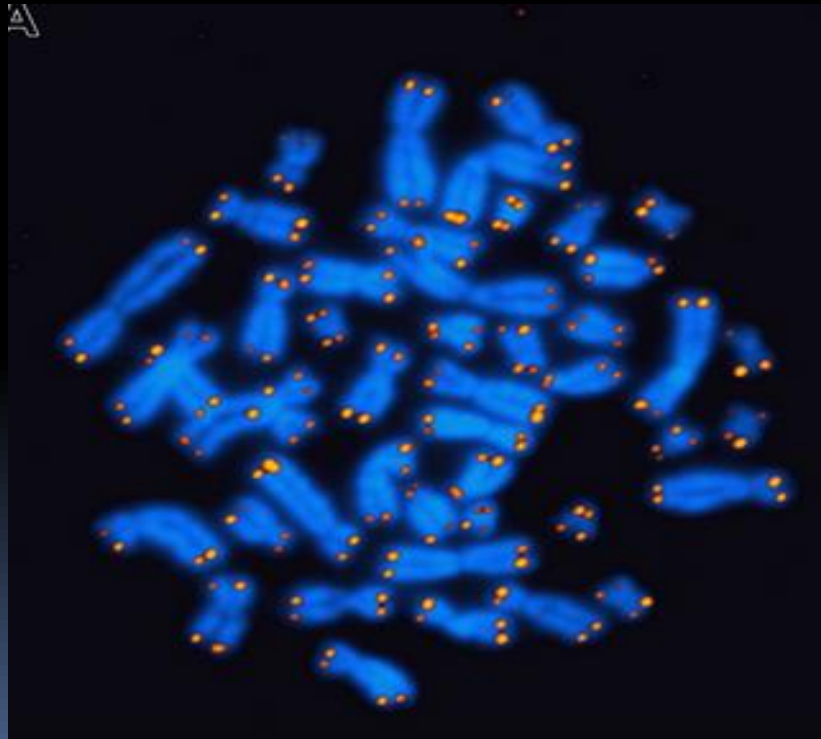
- Guz Wilmsa (nephroblastoma) częstość występowania 1:10tys. dzieci <15r.ż.
- Zachorowania de novo, postaci rodzinne 1- 2%
- Mutacje konstytucyjne w genach  $WT_1, WT_2, FWT_1, FWT_2$
- Składowa zespołów wad wrodzonych:
  - BWS-zespół Beckwitha-Widemana
  - WAGR-aniria, wady UMP, NI,
  - SGB Simpson-Golabi-Behmel gen  $GPC_3$



# Rak nerki c.d.

- Rak nerki jasnokomórkowy jako składowa zespołu von Hippel-Lindau (VHL), częstość 1:36tys
- Związany z mutacjami genu CHEK2, ryzyko zwiększone 2x, mutacja występuje w 10% raków nerki

Poznanie profilu genetycznego pozwala przewidzieć kiedy i na jakie nowotwory pacjent może zachorować oraz jak im przeciwdziałać stosując odpowiednią profilaktykę.



Dziękuję za uwagę

