

Geny BRCA

BRCA1 i BRCA2 to dwa geny, które posiada każdy człowiek. Zmiany w genie BRCA mogą powodować większe ryzyko wystąpienia różnych nowotworów, w tym raka piersi, raka jajnika, raka prostaty i raka trzustki.

Czym są geny BRCA1 i BRCA2?

Ludzkie ciało zbudowane jest z małych cegiełek nazywanych komórkami. Każda komórka zawiera zestaw genów. Geny te to instrukcje, których komórka potrzebuje do prawidłowego funkcjonowania. BRCA1 i BRCA2 to dwa różne geny. Każdy człowiek ma geny BRCA1 i BRCA2.

BRCA a rak piersi

Jeżeli gen ulegnie zmianie, może przestać przekazywać prawidłowe instrukcje. Zmiana w genie jest nazywana wariantem genetycznym lub mutacją genetyczną.

Geny BRCA1 i BRCA2 zazwyczaj chronią nas przed rakiem. Wariant jednego z tych genów zmniejsza poziom ochrony. Z czasem może to oznaczać większe prawdopodobieństwo wystąpienia niektórych rodzajów nowotworów.

Wyższe ryzyko dotyczy **raka piersi** u kobiet i osób z płcią żeńską przypisaną przy urodzeniu.

BRCA i inne rodzaje raka

Warianty genetyczne BRCA1 i BRCA2 mogą powodować:

- wyższe niż przeciętne ryzyko wystąpienia **raka jajnika** oraz
- nieznacznie wyższe niż przeciętne ryzyko **raka trzustki**.

Warianty genetyczne BRCA2 mogą również powodować wyższe niż przeciętne ryzyko:

- **raka prostaty** oraz
- **raka piersi u mężczyzn i osób z płcią męską przypisaną przy urodzeniu**.

W jaki sposób geny BRCA krążą w rodzinach

Geny są przekazywane przez rodziców dzieciom (dziedziczone), kiedy w wyniku połączenia plemnika z jajeczkiem rozpoczyna się ciąża (poczęcie).

U kobiety lub osoby z płcią żeńską przypisaną przy urodzeniu, która dziedziczy warianty genetyczne BRCA1 lub BRCA2, występuje:

- wyższe ryzyko raka **piersi i jajnika** oraz
- prawdopodobieństwo wynoszące 1 do 2 (50%) przekazania wariantu każdemu z jej dzieci.

U mężczyzny lub osoby z płcią męską przypisaną przy urodzeniu, który dziedziczy warianty genetyczne BRCA1 lub BRCA2:

- może wystąpić nieco wyższe ryzyko **raka piersi** – dotyczy to głównie osób z wariantem BRCA2;
- może wystąpić wyższe ryzyko raka prostaty i **raka trzustki** – dotyczy to głównie osób z wariantem BRCA2;
- występuje prawdopodobieństwo wynoszące 1 do 2 (50%) przekazania wariantu każdemu z jego dzieci.

Osoby, które nie odziedziczyły wariantu BRCA1 lub BRCA2, nie mogą przekazać go żadnemu ze swoich dzieci.

Zrozumienie wywiadu rodzinnego pod kątem występowania raka

Nie każda osoba z wariantem BRCA1 lub BRCA2 ma w wywiadzie rodzinnym zachorowania na raka. Wariant genetyczny jest jednak bardziej prawdopodobny, jeżeli w rodzinie występuje schemat zachorowań na raka. Na przykład w rodzinie mogą występować:

- osoby, które zachorowały na raka piersi lub jajników;
- osoby ze zdiagnozowanym rakiem piersi przed 50. rokiem życia;
- osoby ze zdiagnozowanym **potrójnie ujemnym rakiem piersi** lub **rakiem surowiczym niskozróżnicowanym jajnika**;
- osoby ze zdiagnozowanym rakiem piersi;
- osoby, u których zdiagnozowano raka piersi w obu piersiach (obustronny rak piersi) lub które miały raka piersi i jajnika.

U rodzin z niektórych grup etnicznych występuje również większe prawdopodobieństwo nosicielstwa wariantu genetycznego, który podwyższa ryzyko raka piersi i jajnika. Dotyczy to na przykład rodzin pochodzących z Europy Wschodniej lub Żydów aszkenazyjskich (Żydów z Europy Wschodniej).

Osoby, które martwią się przypadkami raka występującymi w rodzinie, powinny porozmawiać z lekarzem pierwszego kontaktu. W razie potrzeby lekarz skieruje je do [specjalisty genetyka](#).

Specjalista może udzielić dodatkowych porad i informacji. Wyjaśni między innymi, czy potrzebna będzie [konsultacja genetyczna](#) lub [badanie genetyczne](#).

Badanie genetyczne w kierunku wariantu BRCA

U osób spełniających poniższe kryteria można przeprowadzić badanie krwi w kierunku wariantu BRCA:

- rak piersi w nietypowo młodym wieku;
- niektóre rodzaje raka piersi, np. [potrójnie ujemny rak piersi](#), w młodym wieku;
- niektóre rodzaje raka jajnika, np. [rak surowiczy niskozróżnicowany jajnika](#);
- obciążający wywiad rodzinny pod kątem występowania raka, sugerujący prawdopodobieństwo wystąpienia wariantu BRCA1 lub BRCA2;
- krewny, u którego występuje wariant BRCA1 lub BRCA2.

Zrozumienie wyników badania genetycznego

Jeżeli z badania wynika występowanie wariantu BRCA1 lub BRCA2, nie oznacza to, że dana osoba na pewno zachoruje na raka. Jednak może występować u niej podwyższone ryzyko rozwoju niektórych rodzajów nowotworów.

Ryzyko wystąpienia raka u takiej osoby zależy od:

- płci przypisanej przy urodzeniu (kobieta lub mężczyzna),
- wieku,
- rodzaju wariantu genetycznego,
- wywiadu rodzinnego.

Specjalista genetyk wyjaśni to szczegółowo. Mamy więcej informacji na temat:

- [BRCA1 i ryzyka raka u kobiet i osób z płcią żeńską przypisaną przy urodzeniu](#);
- [BRCA2 i ryzyka raka u kobiet i osób z płcią żeńską przypisaną przy urodzeniu](#);
- [BRCA1 i ryzyka raka u mężczyzn i osób z płcią męską przypisaną przy urodzeniu](#);
- [BRCA2 i ryzyka raka u mężczyzn i osób z płcią męską przypisaną przy urodzeniu](#).

Badanie genetyczne może nie wykryć wariantu BRCA1 lub BRCA2. Wciąż może jednak występować wyższe ryzyko nowotworu z powodu schematu zachorowań na raka w rodzinie.

W zależności od wywiadu rodzinnego u danej osoby można przeprowadzić badanie genetyczne w kierunku różnych innych wariantów genetycznych.

Takiej osobie i jej rodzinie można też zaoferować badania przesiewowe w kierunku raka lub leczenie ograniczające ryzyko wystąpienia raka.

Badania przesiewowe w przypadku występowania wariantu BRCA

W zależności od ryzyka nowotworu specjalista genetyk może zaoferować badania przesiewowe w kierunku raka. W badaniu przesiewowym wykonuje się badania w celu wykrycia nowotworu na wczesnym etapie rozwoju, kiedy można go leczyć najbardziej skutecznie. Specjalista wyjaśni:

- jakie badania przesiewowe są przydatne dla danej osoby;
- kiedy należy rozpocząć badania;
- jak często należy wykonywać badania.

Badanie przesiewowe piersi

Kobietom i osobom z płcią żeńską przypisaną przy urodzeniu, które mają wariant BRCA1 lub BRCA2, zazwyczaj oferuje się badania mające na celu wykrycie wczesnych objawów raka piersi. Mamy więcej informacji na temat badań przesiewowych piersi w naszej broszurze informacyjnej na temat [dziedzicznego raka piersi i jajnika](#).

Badania przesiewowe w kierunku innych nowotworów

Osobom z wariantem BRCA1 lub BRCA2 zazwyczaj nie oferuje się badań przesiewowych w kierunku raka jajnika lub innych nowotworów. Dzieje się tak, dlatego że:

- regularne badania przesiewowe nie zapobiegają nowotworom;
- nie ma wyraźnych dowodów, że badania przesiewowe w kierunku tych rodzajów nowotworów pozwalają wykryć raka wcześniej, kiedy lepiej poddaje się leczeniu.

Czasami badania przesiewowe na inne rodzaje nowotworów oferuje się w ramach badania [klinicznego](#). Decyzja o udziale w badaniach klinicznych należy do pacjenta. Lekarz lub pielęgniarka mogą wyjaśnić, czy badanie kliniczne jest dostępne i jakie są potencjalne zagrożenia i korzyści z udziału w nim.

Badanie prostaty

W Wielkiej Brytanii nie ma badania przesiewowego w kierunku raka prostaty. Jednak mężczyźni i osoby z płcią męską przypisaną przy urodzeniu, u których występuje wariant BRCA1 lub BRCA2, czasami decydują się na [badanie](#) krwi zwane [PSA](#). Badanie to może pomóc w zdiagnozowaniu wczesnego stadium raka prostaty. Przed przeprowadzeniem badania lekarz pierwszego kontaktu lub pielęgniarka porozmawia z zainteresowaną osobą o zaletach i wadach badania.

Leczenie ograniczające ryzyko i BRCA

Kobiety i osoby z płcią żeńską przypisaną przy urodzeniu, u których występuje wariant BRCA1 lub BRCA2, mogą zdecydować się na leczenie ograniczające ryzyko raka piersi lub jajnika. Leczenie takie może obejmować:

- zabieg chirurgiczny mający na celu usunięcie piersi ([zabieg chirurgiczny piersi ograniczający ryzyko wystąpienia nowotworu](#));
- zabieg chirurgiczny mający na celu usunięcie jajników i jajowodów (salpingoowariektomia obustronna ograniczająca ryzyko wystąpienia nowotworu);
- przyjmowanie leków przez kilka lat (chemioterapia prewencyjna).

Specjalista genetyk może przekazać dodatkowe informacje osobom, które myślą o leczeniu ograniczającym wystąpienie nowotworu. Mogą rodzić się pytania o optymalny wiek na poddanie się zabiegowi chirurgicznemu lub jego oddziaływanie na organizm. Czasami warto porozmawiać z innymi osobami w tej samej sytuacji.

Objawy i styl życia

Istnieje większe prawdopodobieństwo skutecznego wyleczenia nowotworu, jeśli zostanie on wykryty we wczesnym stadium rozwoju. Jeżeli wiemy, co jest normalne dla naszego organizmu, jest bardziej prawdopodobne, że rozpoznamy wszelkie zmiany, które mogą być oznaką raka. Oznacza to, że w przypadku wykrycia raka można podjąć leczenie na możliwie jak najwcześniejszym etapie.

Mamy więcej informacji na temat ewentualnych objawów:

- [raka piersi](#),
- [raka piersi u mężczyzn](#),
- [raka jajnika](#),
- [raka prostaty](#).

Mamy również ogólne przydatne informacje na temat [znak i objawów raka](#). Objawy mogą być spowodowane przyczynami innymi niż nowotwór.

W przypadku utrzymujących się lub nietypowych objawów należy zawsze skonsultować się z lekarzem pierwszego kontaktu.

Na ryzyko wystąpienia nowotworu mogą również wpływać czynniki związane ze stylem życia. Nie zawsze istnieje wyraźny dowód na związek czynników wynikających ze stylu życia z ryzykiem wystąpienia nowotworu u osób z wariantem BRCA1 lub BRCA2. Udowodniono jednak, że zdrowy styl życia może poprawić ogólne zdrowie i samopoczucie.

Specjalista genetyk może udzielić porady na temat ryzyka, a zespół opieki zdrowotnej – przekazać więcej informacji na temat zdrowego stylu życia.

Planowanie rodziny

U osób z wariantem BRCA1 lub BRCA2 występuje prawdopodobieństwo 1 do 2 (50%), że ich dzieci odziedziczą te warianty genetyczne. Osoby planujące poczęcie dziecka lub ciążę mogą mieć pytania z tym związane. Specjalista genetyk udzieli więcej informacji na ten temat.

Czasami przed implantacją lub leczeniem niepłodności można przeprowadzić badania genetyczne w celu uzyskania pewności, że dziecko nie odziedziczyło wariantu genetycznego rodzica.

Informacji na ten temat udziela [Human Fertilisation & Embryology Authority \(HFEA, pl. Urząd ds. Embriologii i Płodności Człowieka\)](#).

Gdzie znaleźć wsparcie

Nie każda osoba z wariantem BRCA1 lub BRCA2 zachoruje na raka. Może być jednak trudno radzić sobie z niepewnością związaną z wyższym ryzykiem nowotworu.

Osoby takie mogą mieć pytania dotyczące wywiadu rodzinnego, badań genetycznych i przesiewowych. Mogą myśleć o zabiegach chirurgicznych lub lekach ograniczających ryzyko wystąpienia nowotworu. Odpowiedzi nie zawsze są jasne. Ważne jest, aby porozmawiać ze specjalistą genetykiem, swoim lekarzem pierwszego kontaktu lub pielęgniarką. Odpowiedzą oni na wszystkie pytania pacjenta.

W takiej sytuacji żadne sposoby radzenia sobie z sytuacją nie są niewłaściwe. Pomoc jest jednak dostępna w razie potrzeby. W przypadku osób, które nie radzą sobie z podwyższonym ryzykiem wystąpienia raka, pomocna może okazać się rozmowa o ich odczuciach i obawach. Mogą one chcieć porozmawiać z partnerem(-ką), członkiem rodziny lub przyjacielem.

Organizacja Macmillan też istnieje po to, aby wspierać takie osoby. Chętni do rozmowy z nami mogą:

- zadzwonić na linię wsparcia organizacji Macmillan pod numer [0808 808 00 00](#);
- [porozmawiać z naszymi specjalistami online](#);
- wejść na [forum osób z wariantem BRCA](#), aby porozmawiać z osobami, które mają lub mogą mieć wariant genetyczny BRCA1 lub BRCA2. Można tam podzielić się swoimi doświadczeniami lub zadać pytania ekspertowi.

Nasze materiały

Bibliografia

Na stronie [elektronicznego kompendium leków](#) (electronic Medicines Compendium, [eMC](#)) można pobrać ulotkę informacyjną dla pacjentów (Patient Information Leaflet, PIL), aby uzyskać bardziej szczegółowe informacje. W ulotce wymieniono wszystkie znane skutki uboczne.

Redakcja

Nasza broszura informacyjna została napisana, przejrzana oraz zredagowana przez zespół Cancer Information Development organizacji Macmillan Cancer Support. Jej treść skonsultowano również ze specjalistami w dziedzinie zdrowia oraz osobami chorymi na nowotwory.

Naszym informacjom na temat nowotworów przyznano znak jakości [PIF TICK](#). Został on stworzony przez Patient Information Forum i gwarantuje, że spełniliśmy 10 kryteriów tej organizacji w zakresie wiarygodności prezentowanych informacji na temat zdrowia.

Używany przez nas język

Chcemy, aby wszyscy chorzy na nowotwór czuli, że nasze informacje pisane są z myślą o nich.

Staramy się, by były one jak najbardziej jasne i przejrzyste. Aby to osiągnąć:

- używamy prostego języka,
- wyjaśniamy terminy medyczne,
- używamy krótkich zdań,
- używamy ilustracji w celu wyjaśnienia tekstu,
- przedstawiamy informacje w jasny sposób,
- upewniamy się, że wszystkie kwestie są zrozumiałe.

Używamy języka inkluzywnego dla wszystkich płci i piszemy w nieformalnym stylu, aby nikt nie czuł się wykluczony. Kiedy jest to wskazane ze względów klinicznych, używamy słów „mężczyzna” i „kobieta” lub „męski” i „żeński”. Robimy to na przykład, wymieniając pewne części ciała lub podając dane statystyczne dotyczące występowania chorób.

Więcej o tym, jak opracowujemy nasze materiały, można przeczytać [tutaj](#).

Data redakcji

Ostatnia redakcja tekstu: 1 października 2022 r. | Następna planowana redakcja tekstu: 1 października 2025 r.



Nasze informacje dotyczące nowotworów otrzymały znak jakości PIF TICK.

Oznacza to, że są łatwe w użyciu, aktualne i oparte na najnowszych dowodach naukowych. Mamy więcej informacji o sposobie, w jaki opracowujemy nasze materiały.

Jak możemy pomóc?

Organizacja Macmillan Cancer Support zapłaciła za przetłumaczenie tych informacji na język polski przez firmę tłumaczeniową.

Właściwa opieka i wsparcie dla pacjenta

Jeśli ktoś ma nowotwór i nie mówi po angielsku, może się obawiać, że to wpłynie na jego leczenie i opiekę. Zespół opieki zdrowotnej powinien jednak zaoferować każdemu poziom opieki i wsparcia oraz informacje, które spełniają jego potrzeby.

Wiemy, że czasami pacjenci mogą doświadczać dodatkowych trudności, próbując uzyskać właściwe wsparcie. Na przykład, jeśli pacjent pracuje zawodowo lub ma rodzinę, może być mu trudno znaleźć czas, aby zgłaszać się na wizyty w szpitalu. Może także martwić się o pieniądze i koszty dojazdu. Wszystko to może wywoływać stres i pacjent może nie wiedzieć, jak sobie z tym poradzić.

Pomoc jest jednak dostępna. Nasza telefoniczna linia wsparcia może zaoferować poradę dotyczącą takiej sytuacji w języku pacjenta. Można porozmawiać z pielęgniarkami, doradcami finansowymi, doradcami zajmującymi się świadczeniami społecznymi czy pracą zawodową. Osobom z nowotworami oferujemy także dotacje od fundacji Macmillan. Są to jednorazowe kwoty pieniędzy, które można przeznaczyć na takie wydatki, jak parking szpitalny, przejazdy, opiekę nad dziećmi czy rachunki za ogrzewanie.

Możliwość rozmowy z organizacją Macmillan w języku polskim

Można zadzwonić do organizacji Macmillan pod bezpłatny numer 0808 808 00 00 i porozmawiać z nami w języku polskim za pośrednictwem tłumacza. Można porozmawiać z nami o swoich obawach i kwestiach medycznych. Po uzyskaniu połączenia telefonicznego wystarczy powiedzieć po angielsku nazwę swojego języka. Nasza infolinia jest czynna 7 dni w tygodniu w godzinach od 8:00 do 20:00.

© Macmillan Cancer Support 2024 – organizacja charytatywna zarejestrowana w Anglii i Walii (261017), Szkocji (SC039907) oraz na Wyspie Man (604), działająca także w Irlandii Północnej. Spółka z odpowiedzialnością ograniczoną do wysokości gwarancji, zarejestrowana w Anglii i Walii pod numerem 2400969. Numer rejestracyjny spółki na Wyspie Man: 4694F. Adres siedziby: 3rd Floor, Bronze Building, The Forge, 105 Sumner Street, London, SE1 9HZ. Numer VAT: 668265007

Dokładamy wszelkich starań, aby przekazywane przez nas informacje były dokładne, jednak nie można zakładać, że odzwierciedlają one obecny stan badań medycznych, który nieustannie ulega zmianom. Osoby, które martwią się swoim stanem zdrowia, powinny skonsultować się z lekarzem. Organizacja Macmillan nie ponosi odpowiedzialności za żadne szkody wynikające z nieścisłości podanych tutaj informacji lub informacji pochodzących od osób trzecich, takich jak informacje przedstawione w witrynach internetowych, do których podajemy łącza.