

09.09.2013

obowiązuje od

Komunikat w sprawie molekularnych badań genetycznych

Szanowni Państwo,

W związku z licznymi telefonami i pytaniami kierowanymi przez radców prawnych i aplikantów radcowskich do OIRP w Krakowie w sprawie badań genetycznych uprzejmie informuję, że **w środy i czwartki, w godzinach od 8:00 do 14:00 pracownicy toruńskiej Pracowni Genetyki Nowotworów udzielają szczegółowych informacji pod numerem tel. 56 61 01 631.**

Jednocześnie informuję, że do niniejszego zawiadomienia o badaniach genetycznych, które zostaną przeprowadzone w dniu 11 października 2013 r. w siedzibie OIRP w Krakowie, ul. Francesco Nullo 8 dołączamy poniżej **dotatkową informację Fundacji "Studiumplus" z Torunia dotyczącą badań genetycznych prowadzonych w ramach kampanii profilaktyki zdrowotnej radców prawnych „Zdrowie się liczy”**. Informacja ta zawiera opis ryzyka choroby nowotworowej u nosicieli mutacji genowej.

Kierownik Biura Rady OIRP w Krakowie

Małgorzata Grelewicz - La Mela

Kraków, dnia 3 września 2013 r.

INFORMACJA O BADANIACH GENETYCZNYCH PROWADZONYCH W RAMACH KAMPANII PROFILAKTYKI PROZDROWOTNEJ RADCÓW PRAWNYCH „ZDROWIE SIĘ LICZY"

U osób ze skierowaniem od lekarza, w zależności od obciążenia rodowodowo-klinicznego w zakresie chorób nowotworowych, lekarz może wybrać testy z poniższej listy (zgodnie ze wskazaniami medycznymi).

W ramach badań odpłatnych, w zakresie profilaktyki nowotworów, wykonywane są testy: NOD2, CHEK2, CDKN2A.

Opis ryzyka choroby nowotworowej u nosicieli mutacji genowej:

Gen BRCA1 . Zmiany 5382insC, C61G oraz 4153delA genu BRCA1 zwiększają ryzyko zachorowania na raka piersi około 10-krotnie, a na raka jajnika około 30-40-krotnie. Są przyczyną około 3% wszystkich raków piersi i około 14% wszystkich raków jajnika. Zmiany te objawiają się najczęściej w postaci zespołu dziedzicznego raka piersi specyficznego narządowo (HBC-ss, hereditary breast cancer - site specific syndrome), zespołu dziedzicznego raka piersi-jajnika (HBOC, hereditary breast-ovarian cancer syndrome) lub zespołu dziedzicznego raka jajnika specyficznego narządowo (HOC-ss, hereditary ovarian cancer syndrome-site specific). U mężczyzn zmiany C61G oraz 4153delA zwiększają ryzyko raka prostaty około 3,6-krotnie i około 12-krotnie, gdy w rodowodzie wystąpił rak prostaty wśród krewnych I°.

Gen NOD2. Zmiana 3020insC genu NOD2 zwiększa ryzyko zachorowania na raka piersi DCIS, w wieku poniżej 50 r.ż., około 5-krotnie i jest przyczyną ok. 8% wszystkich raków piersi. Zwiększa ryzyko raka jelita grubego ponad 2-krotnie w wieku powyżej 60 r.ż. i jest przyczyną około 15% wszystkich raków jelita grubego. Zwiększa ryzyko raka płuc około 2-krotnie i jest przyczyną około 12% wszystkich raków płuc. Zwiększa ryzyko raka jajnika około 1,5-krotnie i jest przyczyną około 11% wszystkich raków jajnika.

Gen NBS1. Zmiana 657del5 genu NBS1 zwiększa ryzyko zachorowania na raka piersi około 2-krotnie i jest przyczyną około 1% wszystkich raków piersi. Zwiększa ryzyko raka prostaty około 4-krotnie i jest przyczyną około 3% wszystkich raków prostaty, a także około 9% rodzinnych raków prostaty; ryzyko raka prostaty zwiększone jest około 15-krotnie, jeśli w rodowodzie wystąpił rak prostaty wśród krewnych I°.

Gen CDKN2A (p16). Zmiana A148T w genie CDKN2A zwiększa ryzyko zachorowania na czerniaka złośliwego około 2-krotnie i jest przyczyną około 7% wszystkich czerniaków złośliwych. Zwiększa ryzyko raka piersi około 1,5-krotnie i jest przyczyną około 5% raków piersi. Zwiększa ryzyko raka płuc około 2-krotnie i jest przyczyną około 7% wszystkich raków płuc. Zwiększa ryzyko raka jelita grubego około 1,5-krotnie i jest przyczyną około 5% wszystkich raków jelita grubego.

Gen CHEK2 . Zmiany skracające białko 1100delC i IVS2+1GA genu CHEK2 zwiększają ryzyko zachorowania na raka piersi około 2,2-krotnie i są przyczyną w około 1,6% wszystkich raków piersi. Zwiększają ryzyko raka prostaty około 2,2-krotnie są przyczyną około 1,6% wszystkich raków prostaty oraz około 4% rodzinnych raków prostaty; ryzyko raka prostaty jest zwiększone około 5-krotnie, jeśli w rodowodzie wystąpił rak prostaty wśród krewnych I°. Zwiększają ryzyko raka brodawkowego tarczycy około 5-krotnie oraz są przyczyną około 4% wszystkich raków brodawkowatych tarczycy.

Zmiana I157T genu CHEK2 zwiększa ryzyko zachorowania na raka piersi około 1,5-krotnie i jest przyczyną około 7% wszystkich raków piersi. Zwiększa ryzyko raka prostaty około 2-krotnie i jest przyczyną około 8% wszystkich raków prostaty oraz około 16% rodzinnych raków prostaty. Zwiększa ryzyko raka brodawkowego tarczycy około 2-krotnie i jest przyczyną około 9% raków tarczycy. Zwiększa ryzyko raka nerki około 2-krotnie i jest przyczyną około 10% raków nerki. Zwiększa ryzyko raka jelita grubego około 2-krotnie i jest przyczyną około 10% raków jelita grubego. Zwiększa ryzyko raka jajnika o niskim stopniu morfologicznej złośliwości około 2-krotnie i 2,5-krotnie nowotworów jajnika o granicznej złośliwości.

Gen CYP1B1. Homozygotyczne nosicielstwo zmian C142G, G355T, G4326C (homozygotyczny haplotyp GTC) genu CYP1B1 zwiększa ryzyko wystąpienia raka piersi około 2-krotnie i jest związane z wielonarządową predyspozycją do nowotworów.

W zakresie badania genów odpowiedzialnych za funkcjonowanie układu hormonalnego przeprowadzone będą badania polimorfizmu - długości odcinka promotorowego odpowiadającego za aktywność **genu 5-HTTLPR** , kodującego białko transportujące serotoninę (hormon odpowiedzialny m.in. za nastrój i sen, pełniący rolę neuroprzekaźnika w ośrodkowym układzie nerwowym i w układzie pokarmowym).

Uprzejmie informujemy, że w środy i czwartki, w godzinach od 8,00 do 14,00 pracownicy toruńskiej Pracowni Genetyki Nowotworów udzielają informacji pod nr. tel. (56) 61 01 631

Fundacja Studium#plus

Toruń