

**Rekomendacje Sekcji Genetyki Klinicznej Nowotworów PTGC**Rak piersi – leczenie**1. Wskazania do wykonania testu DNA:**

Wszystkie, nieselekcjonowane chore z rakiem piersi.

U wszystkich pacjentek należy wykonać testy na występowanie odziedziczonych mutacji założycielskich najczęściej występujących w polskiej populacji w genach:

- BRCA1 (c.5266dupC, c.181T>G, c.4035delA, c.66\_67delAG, c.3700\_3704delGTAAA)
- PALB2 (c.509\_510delGA, c.172\_175delTTGT)
- CHEK2 (1100delC, IVS+1G>A, del5395, I157T)

Ponadto, u wszystkich pacjentek, u których nie wykryto mutacji założycielskich w genie BRCA1 oraz spełniających poniższe kryteria, należy wykonać sekwencjonowanie genów BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2:

- u pacjentek, które zachorowały w wieku  $\leq 45$  lat
- u pacjentek, które zachorowały w wieku  $> 45$  lat, ale spełniają kryteria rodowodowo-kliniczne budzące podejrzenie dziedzicznego raka piersi takie jak:
  - a) rak potrójnie ujemny
  - b) obustronny rak piersi
  - c) drugi pierwotny rak zlokalizowany w jajniku, jajowodzie lub otrzewnej
  - d) wystąpienie wśród krewnych I° lub II° raka piersi u mężczyzny
  - e) wystąpienie wśród krewnych I° lub II° raka jajnika
  - f) wystąpienie wśród krewnych I° lub II° raka piersi; co najmniej jeden z raków, u pacjentki bądź krewnej, zdiagnozowany był przed 50 rokiem życia
  - g) wystąpienie wśród krewnych I° lub II° przynajmniej 2 chorych z rakiem piersi

**2. Wskazania/ opcje do rozważenia u nosicielek mutacji BRCA1, BRCA2 chorych na raka piersi:**

- należy rozważyć chemioterapię platynami, niezależnie od statusu receptorów estrogenowych oraz profilaktyczną adnexektomię i mastektomię.

Publikacje:

- a) Byrski T. et al.: *J Clin Oncol*. 2010 Jan 20; 28(3): 375-9. Epub 2009 Dec 14.

- b) Byrski T. et al.: *Breast Cancer Res.* 2012 Jul 20; 14(4): R110.
- c) Narod S.A. et al.: *Breast Cancer Res Treat.* 2018 Apr; 168(2): 513-521. Epub 2017 Dec 15.
- d) Narod S.A. et al.: Abstract. 46<sup>th</sup> Annual SABCS (San Antonio Breast Cancer Symposium) Dec 5-9, 2023 San Antonio, Texas 78229 USA.
- e) Huzarski T. et al.: *J Clin Oncol.* 2013 Sep 10; 31(26): 3191-6. Epub 2013 Aug 12.

3. Opcje do rozważenia u nosicielek mutacji CHEK2 chorych na raka piersi:

- należy rozważyć profilaktyczną adnexektomię

Publikacja:

- a) Tomiczek-Szwiec J. et al.: *Br J Cancer.* 2022 Jul; 127(1): 84-91. Epub 2022 Mar 7.