

FAMILIAL BREAST AND OVARIAN CANCER, GENETICS, SCREENING AND MANAGEMENT

MORRISON, S., HODGSON, V., HAITES, N. E. (Eds.)

Cambridge University Press, Cambridge 2002

401 s., cena 65,- GBP. ISBN 0-521-80373-X.

Je známým faktem, že některé typy maligních nádorů jsou geneticky podmíněné. Svědčí pro to i fakt, že velké množství osob, u nichž se karcinomy vyskytnou, má rakovinu v rodinné anamnéze. Je proto žádoucí vyvinout techniky, které by byly schopné odhalit nositele genů podmiňující vznik geneticky vázaných karcinomů a vypracovat postupy nejvhodnější péče o tyto osoby. Jde o problematiku dotýkající se klinických pracovníků na různých úrovních – od praktických lékařů, přes chirurgy, onkology a psychology, až po genetiky. Tato kniha je jednou z prvních, která se pokouší souhrnným způsobem zmapovat tematiku familiárního karcinomu ovaria a prsu. Není ale jediná, např. v roce 2002 vyšla v nakladatelství Oxford University Press monografie: I. J. Jacobs et al.: Ovarian Cancer. Ale zpět k recenzované knize – část jejích kapitol je výstupem evropského projektu „Familiární karcinom prsu“, na kterém spolupracuje 11 center v různých zemích Evropské unie. Zbývající kapitoly byly napsány dalšími odborníky z jiných center v Evropě a USA. V úvodním oddíle jsou shrnuta nejvýznamnější fakta, z nichž jsem vybral následující údaje. Již dlouho je známo, že některé velmi vzácné formy nádorů, jako např. retikuloblastom nebo neurofibromatóza, jsou geneticky vázány. Ale teprve v posledních letech byly identifikovány geny determinující častější typy karcinomů, např. prsu, ovaria a kolorektální karcinom. Jejich přesná role v incidenci těchto karcinomů není zatím zcela jasná, přesto je jisté, že přibližně u 5 % těchto karcinomů podmiňují tyto geny vysoké riziko vzniku karcinomu v průběhu života osoby – až 80 % (jde zejména o mutace BRCA1 a BRCA2). Karcinomy podmíněné těmito geny s vysokou penetrancí navíc vznikají signifikantně častěji v mladším věku – 15 – 20 % karcinomů diagnostikovaných u pacientů mladších 50 let je spojeno s těmito genetickými mutacemi. Dalších 10 – 20 % karcinomů je spojeno s častěji se vyskytujícími se geny, které ale mají menší penetranci – přesto zvyšují incidenci karcinomů na trojnásobek při srovnání s ostatní populací – tyto „středně rizikové“ geny však zatím nebyly jednoznačně identifikovány.

V dalších kapitolách prvního oddílu nalezneme detailní informace o známých i předpokládaných genech podmiňujících zvýšené riziko familiárního karcinomu a také nástin hodnocení rizika vzniku familiárních karcinomů. Ve druhé části jsou popsány různé možnosti screeningu, kritéria pro zařazení osob do rizikových skupin i kulturní a vzdělanostní aspekty mající vliv na rozvoj geneticky podmíněných nádorů v různých zemích Evropy. Třetí oddíl je věnován péči o osoby se zvýšeným rizikem. Rozebrány jsou různé možnosti včetně např. profylaktické mastektomie, etické, či psychosociální aspekty. Uvedeny jsou i zatím známé skutečnosti z oblasti vyvíjené genové terapie. Závěrečná kapitola popisuje předpokládané směry budoucího výzkumu v této oblasti.

Kniha přináší přístupnou formou podané informace, které ocení zejména genetické, onkologické a odborníci zabývající se organizací péče o pacienty s onkologickými onemocněními nebo rizikem jejich vzniku.

M. H.