

## **STRESZCZENIE PREZENTACJI**

**Autor:**

**dr n. med. Ewa Kilar, specjalista onkolog kliniczny**

**Tytuł pracy badawczej**

### **OBSERWACJE KLINICZNE PRZEBIEGU RAKA PIERSI W SYSTEMACH RODZINNYCH. Na przykładzie 5 profilów diagnostyczno-terapeutycznych.**

Jako onkolog kliniczny prowadzę od wielu lat leczenie pacjentów z nowotworami złośliwymi, co pozwoliło mi zaobserwować powtarzalne prawidłowości.

Przed okresem oznaczania mutacji BRCA1 w Polsce, podczas leczenia można było zauważyć, że:

1/ istnieje związek między występującymi chorobami nowotworowymi w rodzinie,

2/ choroba nowotworowa występuje nieraz w bardzo młodym wieku.

Rozwój genetyki i badań molekularnych DNA w zakresie oznaczania predyspozycji do nowotworów złośliwych daje dodatkowe narzędzia diagnostyczne, istotne przy planowaniu interwencji medycznych.

Współpraca z zespołem Prof. J. Lubińskiego z MCN w Szczecinie i możliwości oznaczania mutacji BRCA1 od 2000r. pozwala mi przedstawić przykłady przebiegu diagnostyki i leczenia rodzin u których została stwierdzona mutacja BRCA1.

Przedstawione przykłady pokazują, że:

–w kolejnych pokoleniach choroba może wystąpić w coraz młodszy wieku (Profil 1,2)

–są to nowotwory o wysokim stopniu złośliwości i wysokim indeksie Ki 67 nawet do 100%

–status receptorowy na komórkach nowotworowych jest najczęściej ujemny

–przebieg choroby może być dynamiczny/agresywny (profil 3)

–można uzyskać długie remisje/wyleczenia (profil 5)

–wykonywanie profilaktycznych zabiegów adnexectomii (usuwania przydatków) może dać pozytywne rezultaty (profil 1,2,5)

–opieka diagnostyczno/terapeutyczna nad osobami z mutacją BRCA1, odbiega od znanych standardów onkologicznych

–pacjentki poddane analizie są pod opieką Programu Ministerstwa Zdrowia – „Opieki nad osobami z predyspozycją dziedziczną do nowotworów złośliwych”, a mające rozpoznanie onkologiczne także pod opieką poradni onkologicznej (profil 4).

Analizowane profile diagnostyczno - terapeutyczne.

Profil I

Rozpoznanie nowotworu złośliwego piersi u matki i córki w jednym czasie.

Profil 2

Rozpoznanie nowotworu złośliwego piersi u matki, siostry matki i córki.

Profil 3

Rozpoznanie nowotworu złośliwego piersi u matki, siostry matki i podejmowane działania profilaktyczne u córki

Profil 4

Rozpoznanie nowotworu złośliwego piersi u matki i podejmowane działania profilaktyczne u córki

Profil 5

Zachorowania na nowotwory złośliwe u 2 kobiet z mutacją BRCA 1 i długie remisje/wyleczenia.

Interesujący jest fakt, że kobiety młode zarówno zdrowe mające świadomość znaczenia mutacji BRCA1, jak również po leczeniu onkologicznym, podejmują decyzje o zakładaniu rodziny i posiadaniu potomstwa.

## SUMMARY OF THE PRESENTATION

Author:

Ewa Kilar, MD, PhD, clinical oncologist

The title of the research work:

CLINICAL OBSERVATIONS DURING THE COURSE OF BREAST CANCER WITHIN FAMILY SYSTEMS illustrated with an example of 5 diagnostic and therapeutic profiles.

Key words:

BRCA1 mutation – cancer cells receptors – oncological treatment and prophylaxis

As a clinical oncologist I have been treating patients with cancer for many years what enables me to observe repeatable regularities.

Before the period of BRCA1 mutation assessment in Poland, during the treatment one can notice that:

- 1) there is a relation between the occurrence of some cancers within a family,
- 2) cancer occurs quite often at a very young age.

The development of genetics and DNA molecular research in determination of predisposition to malignant neoplasms give additional diagnostic tools crucial in planning medical intervention.

My cooperation with professor J. Lubiński's team from International Hereditary Cancer Centre in Szczecin and possibilities of BRCA1 mutation assessment since the year 2000 enable me to give some examples of diagnostics and treatment of families diagnosed with BRCA1 mutation.

The quoted examples show that:

- in succeeding generations the disease may appear at a very early age (profiles 1 and 2),
- the cancers are both of a high grade and a high Ki-67 index, up to 100%,
- the receptor status on cancer cells is often negative,
- the course of the disease may be dynamic/aggressive (profile 4),
- long remissions/successful treatment may be achieved (profile 5),
- prophylactic treatment of adnexectomy (the removal of a lump in the tissue of the adnexa of the uterus) may give positive results (profiles 1, 2 and 5),
- diagnostic and therapeutic care for individuals with BRCA1 mutation diverges from recognised oncological standards,
- the analysed female patients are in the care of the Programme of the Ministry of Health – *The medical care for individuals with inherited predispositions to cancers*, and those who were oncologically diagnosed, are also in the care of oncological clinics (profile 4).

Five diagnostic and therapeutic profiles were analysed:

Profile 1

A mother and daughter diagnosed with breast cancer at the same time.

Profile 2

A mother, mother's sister and daughter diagnosed with breast cancer

Profile 3

A mother, mother's sister diagnosed with malignant breast cancer; prophylaxis for a daughter  
Profile 4

A mother diagnosed with malignant breast cancer; prophylaxis for a daughter  
Profile 5

Two women suffering from malignant neoplasm with BRCA1 mutation; long remissions/successful treatment.

It is quite interesting that young women both healthy, being conscious of the importance of BRCA1 mutation, and those who underwent oncological treatment, make decisions to start a family and have children.