



ONKOLOŠKI INŠTITUT
INSTITUTE OF ONCOLOGY
LJUBLJANA

**Klinična pot
presejanja oseb z visoko ogroženostjo
za razvoj raka trebušne slinavke**

elektronska izdaja

Onkološki inštitut Ljubljana
Ljubljana, december 2021

Klinična pot presejanja oseb z visoko ogroženostjo za razvoj raka trebušne slinavke

Avtorji: B. Perić, A. Blatnik, A. Tomažič, A. Gavrić, B.Štabuc, S.Novaković, M. Krajc

Onkološki inštitut Ljubljana, KO za abdominalno kirurgijo UKC Ljubljana, KO za gastroenterologijo UKC Ljubljana

Ljubljana, december 2021

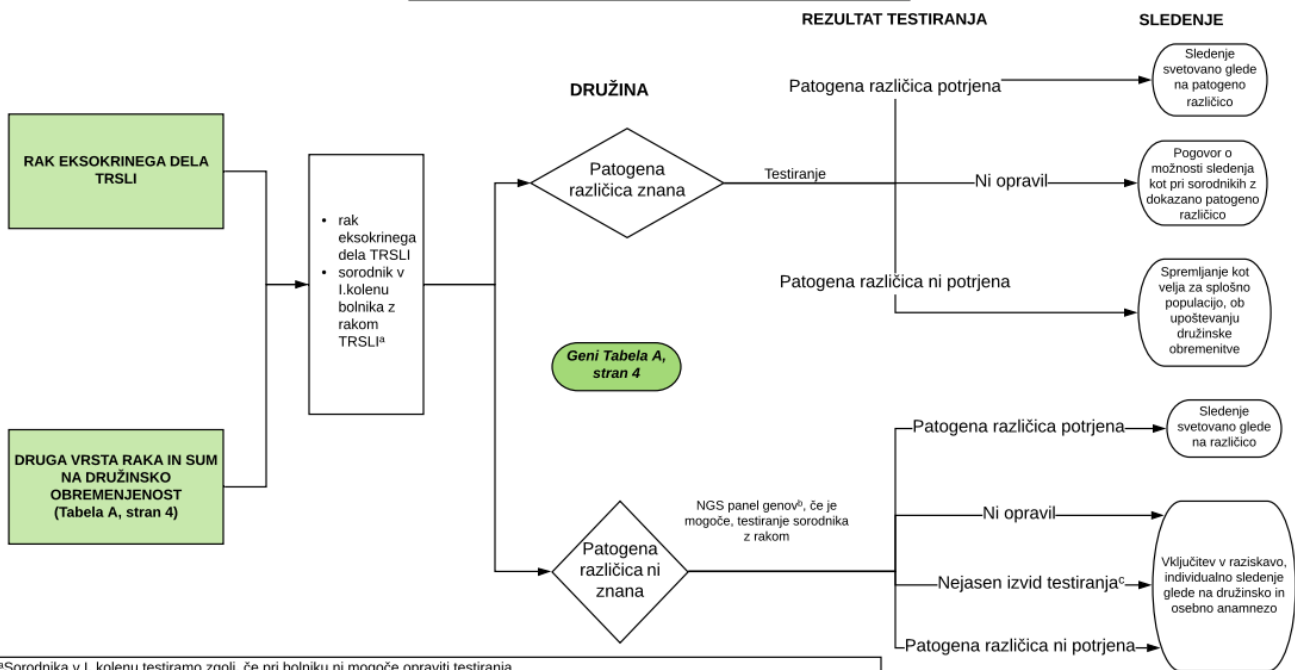
Priporočila in klinične poti so dosegljivi na spletni strani Onkološkega inštituta

www.onko-i.si/priporocila

www.onko-i.si/klinicne-poti

RAK TREBUŠNE SLINAVKE (TRSLI) - GENETSKO SVETOVANJE IN TESTIRANJE

Opozorilo! Klinična pot ne obravnava postopkov genetskega testiranja in spremljanja bolnikov, ki imajo s PRSS1 povezan dedni pankreatitis.



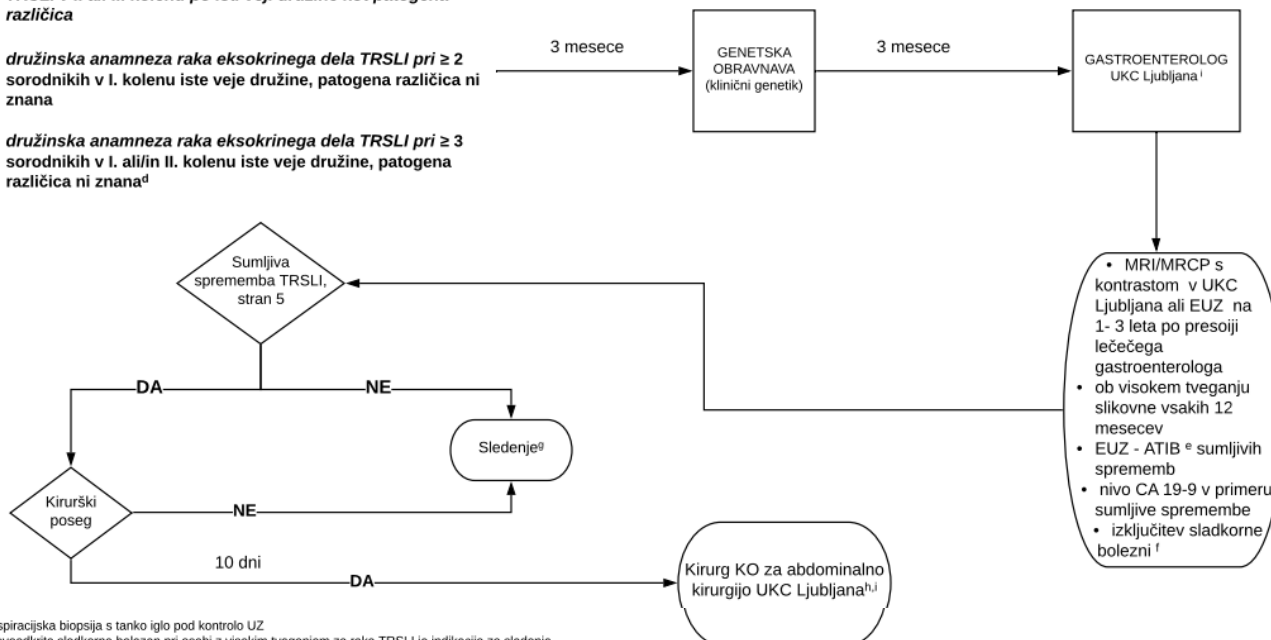
^aSorodnika v I. kolenu testiramo zgolj, če pri bolniku ni mogoče opraviti testiranja
^bGeni, ki jih testiramo ob sumu na družinsko ogroženost za rak TRSLI: *ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, STK11, TP53*
^cRazličica nejasnega kliničnega pomena
 Tveganje za rak TRSLI ob dveh sorodnikih z boleznijo v I.kolenu je 8%, če ni znane patogene različice, populacijsko tveganje 1/64, patogene različice pri 10 - 20% bolnikov s poz.druž.anamnezo in 5 - 10% sporadičnih rakov.

Geni povezani z ogroženostjo za rak TRSLI in spremljanje (Tabela A stran 4)

Gen	Tveganje za rak dojke	Tveganje za rak jajčnikov	Tveganje za rak TRSLI	Sledenje	Starost pričetka
ATM	ZVEČANO	MORDA ZVEČANO, DOKAZI NEZADOSTNI	ZVEČANO	Glede na priporočila za ATM, spremljanje za TRSLI ^d , če je za rakom zbolel sorodnik v 1. ali 2. kolenu	50 let ali 10 prej, kot je za rakom eksokrinega dela TRSLI zbolel najmlajši, če je v družini ≥ 1 sorodnik v I. ali II. kolenu iste veje kot nosilec patogene različice
BRCA1	ZVEČANO	ZVEČANO	ZVEČANO	Glede na priporočila za BRCA1 (HBOC), spremljanje za TRSLI, če je za rakom zbolel sorodnik v 1. ali 2. kolenu	50 let ali 10 prej, kot je za rakom eksokrinega dela TRSLI zbolel najmlajši, če je v družini ≥ 1 sorodnik v I. ali II. kolenu iste veje kot nosilec patogene različice
BRCA2	ZVEČANO	ZVEČANO	ZVEČANO	Glede na priporočila za BRCA2 (HBOC), spremljanje za TRSLI, če je za rakom zbolel sorodnik v 1. ali 2. kolenu	50 let ali 10 prej, kot je za rakom eksokrinega dela TRSLI zbolel najmlajši, če je v družini ≥ 1 sorodnik v I. ali II. kolenu iste veje kot nosilec patogene različice
CDKN2A	NI ZVEČANO	NI ZVEČANO	ZVEČANO ^a	Spremljanje za TRSLI, ne glede na družinsko obremenitev	40 let ali 10 prej, kot je za rakom eksokrinega dela TRSLI zbolel najmlajši
MSH2, MLH1, MSH6, PMS2, EPCAM	NI ZNANO	ZVEČANO	ZVEČANO	Glede na priporočila za osebe s sindromom Lynch, spremljanje za TRSLI, če je za rakom zbolel sorodnik v 1. ali 2. kolenu	50 let ali 10 prej, kot je za rakom eksokrinega dela TRSLI zbolel najmlajši, če je v družini ≥ 1 sorodnik v I. ali II. kolenu iste veje kot nosilec patogene različice
PALB2	ZVEČANO	MORDA ZVEČANO, DOKAZI NEZADOSTNI	ZVEČANO	Glede na priporočila za PALB2, spremljanje za TRSLI, če je za rakom zbolel sorodnik v 1. kolenu	50 let ali 10 prej, kot je za rakom eksokrinega dela TRSLI zbolel najmlajši, če je v družini ≥ 1 sorodnik v I. ali II. kolenu iste veje kot nosilec patogene različice
STK11	ZVEČANO	ZVEČANO	ZVEČANO	Po smernicah za Peutz-Jeghers sindrom, TRSLI ne gled ena število sorodnikov z rakom trebušne slinavke	30 - 35 let ali 10 prej, kot je za rakom eksokrinega dela TRSLI zbolel najmlajši
TP53	ZVEČANO	NI ZVEČANO	ZVEČANO	Glede na priporočila za sindrom Li Fraumeni, spremljanje za TRSLI, če je za rakom zbolel sorodnik v 1. ali 2. kolenu	50 let ali 10 prej, kot je za rakom eksokrinega dela TRSLI zbolel najmlajši, če je v družini ≥ 1 sorodnik v I. ali II. kolenu iste veje kot nosilec patogene različice

Preprečevanje in zgodnje odkrivanje TRSLI

- znana patogena različica *ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A*, večina genov Lynch sindroma (*MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM*), *PALB2, STK11, TP53* in družinska anamneza raka TRSLI v I. ali II. kolenu po isti veji družine kot patogena različica
- družinska anamneza raka eksokrinega dela TRSLI pri ≥ 2 sorodnikov v I. kolenu iste veje družine, patogena različica ni znana
- družinska anamneza raka eksokrinega dela TRSLI pri ≥ 3 sorodnikov v I. ali/II. kolenu iste veje družine, patogena različica ni znana^d



^g Aspiracijska biopsija s tanko iglo pod kontrolo UZ

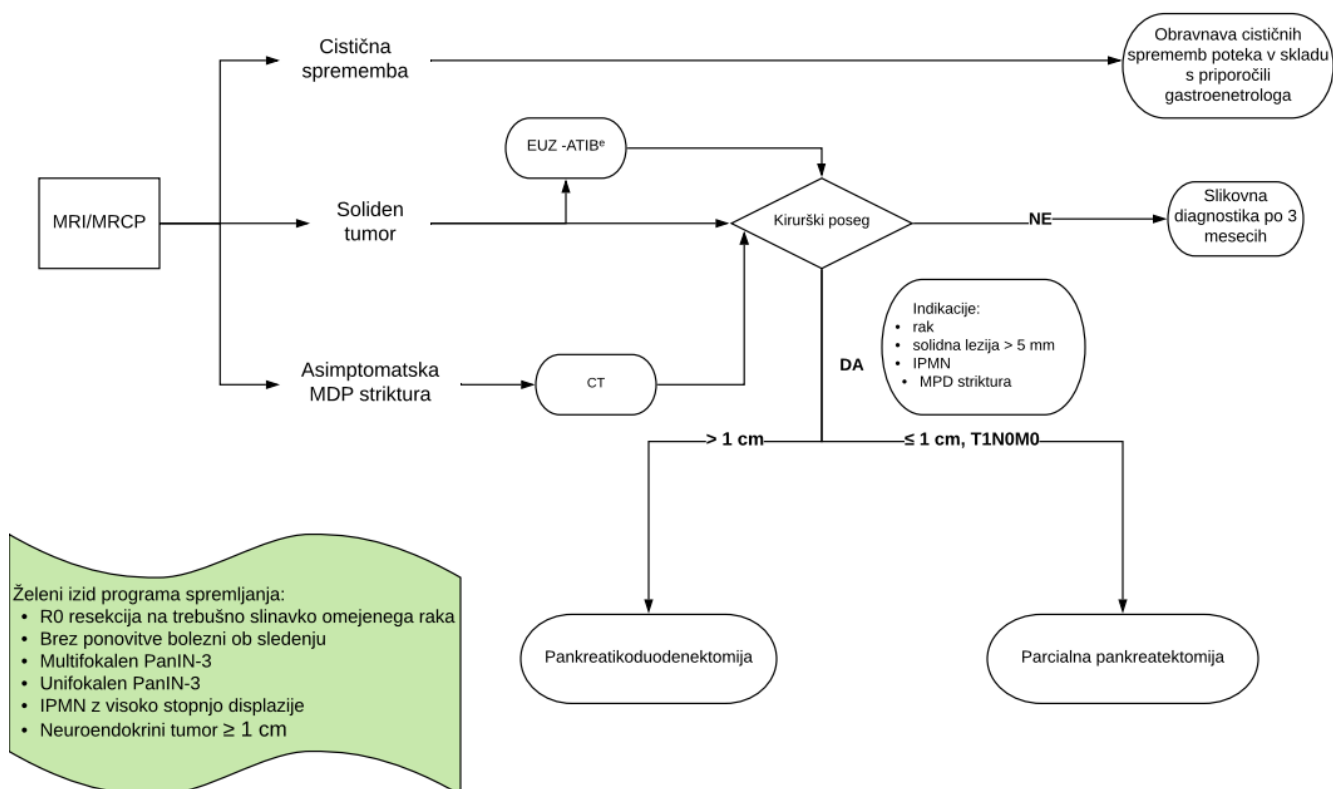
^h Novoodkrita sladkorna bolezen pri osebi z visokim tveganjem za raka TRSLI je indikacija za sledenje

ⁱ Nosilec *CDKN2A* mutacije s sumljivo lezijo ponovi slikovno diagnostiko po 3-6 mesecih

^e Bolnika napotimo h kirurgu terciarnega centra s priporočenim številom posegov na TRSLI in odstotku zapletov v skladu s priporočili iz literature

^f Kopija izvida je posredovana v Amb za onkološko genetsko svetovanje OI Ljubljana

SUMLJIVA SPREMEMBA TRSLI



Literatura:

- NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology; Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian and Pancreatic. Version 2.2021 - November 20, 2020
- Goggins M, Overbeek KA, Brand R, Syngal S, Del Chiaro M, Bartsch DK, Bassi C, Carrato A, Farrell J, Fishman EK, Fockens P, Gress TM, van Hooft JE, Hruban RH, Kastrinos F, Klein A, Lennon AM, Lucas A, Park W, Rustgi A, Simeone D, Stoffel E, Vasen HFA, Cahen DL, Canto MI, Bruno M; International Cancer of the Pancreas Screening (CAPS) consortium. Management of patients with increased risk for familial pancreatic cancer: updated recommendations from the International Cancer of the Pancreas Screening (CAPS) Consortium. Gut. 2020 Jan;69(1):7-17. doi: 10.1136/gutjnl-2019-319352. Epub 2019 Oct 31. Erratum in: Gut. 2020 Jun;69(6):e3. PMID: 31672839; PMCID: PMC7295005

The background features several abstract, light grey shapes. On the left, a large, curved shape sweeps across the page. In the center-right, there is a smaller, vertically oriented oval. At the bottom, there are two more abstract shapes, one on the left and one on the right, both pointing upwards towards the center.

Priporočila in klinične poti so dosegljivi
na spletni strani Onkološkega inštituta

<https://www.onko-i.si/priporocila>

<https://www.onko-i.si/klinicne-poti>