

# Algorytmy/scenariusze postępowania diagnostyki histopatologicznej i molekularnej w raku jajnika

Materiał opracowany w ramach prac Koalicji Diagnostyczno-Klinicznej.

**Grupa Kliniczna Koalicji Diagnostyczno-Klinicznej**

Wersja 1.0 z dnia 14.11.2024

PARTNERZY KOALICJI DIAGNOSTYCZNO KLINICZNEJ



# I. Pacjentka z guzem jajnika - podejrzenie raka jajnika/jajowodu lub otrzewnej

1. Badanie kliniczne, wywiad rodzinny, USG TV i TA oraz Test ROMA,

Podejrzenie guza złośliwego

2. Założenia karty DILO, badania laboratoryjne oraz CT miednicy mniejszej, jamy brzusznej i klatki piersiowej, ECOG

Przypadek nieoperacyjny

Konsylium MDT

Przypadek operacyjny

3. Laparoskopowa biopsja – badanie doraźne lub thru-cut

3a. Laparotomia poprzedzona laparoskopią - badanie doraźne .

Rak w badaniu ostatecznym

Guz niezłośliwy w badaniu ostatecznym

Koniec leczenia

4. Skierowanie materiału na badania molekularne\* (BRCA 1/2) bez względu na stopień zaawansowania klinicznego + dla podtypów HG, FIGO III/IV ocena zaburzeń rekombinacji (HR)

5a. Laboratorium Diagnostyki Molekularnej (LDM) stwierdza mutację BRCA1/2

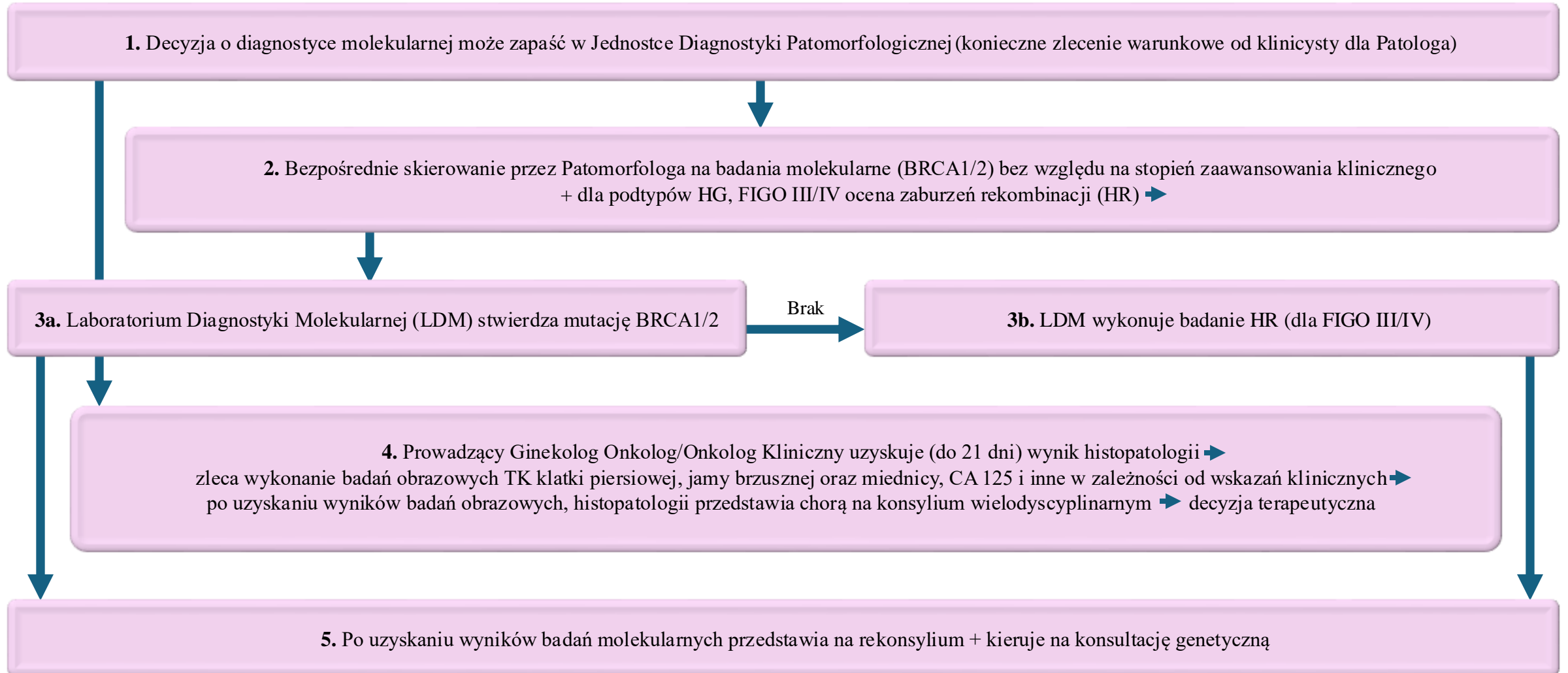
Brak

5b. LDM wykonuje badanie HR (dla FIGO III/IV )

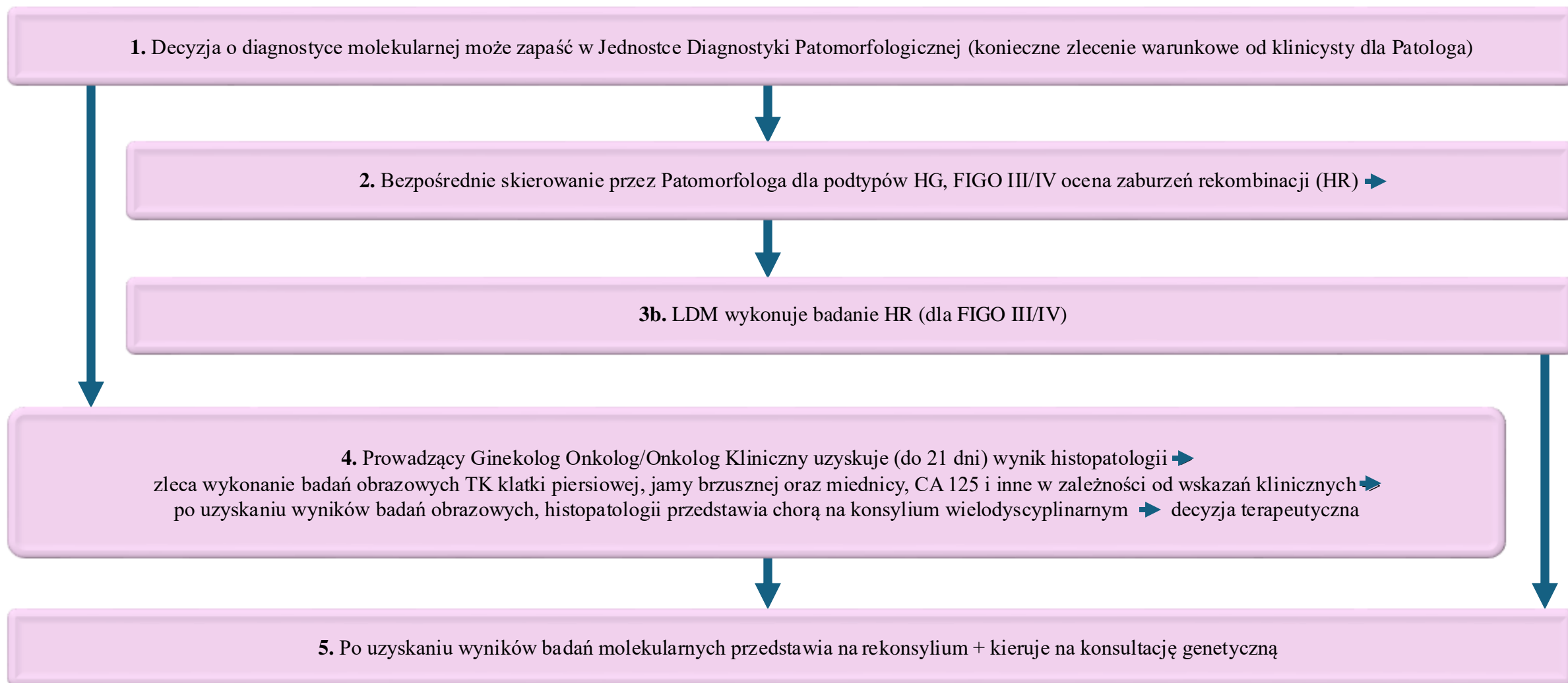
6. Prowadzący Ginekolog Onkolog/Onkolog Kliniczny zleca wykonanie badań obrazowych TK klatki piersiowej, jamy brzusznej oraz miednicy, CA 125 i inne w zależności od wskazań klinicznych → Konsylium MDT → decyzja terapeutyczna

7. Po uzyskaniu wyników badań molekularnych kieruje na konsultację genetyczną

**I. Pacjentka (bez nosicielstwa mutacji w genach BRCA 1/2) z pierwszorazowym rozpoznaniem histologicznym raka jajnika/  
jajowodu/ pierwotnego raka otrzewnej uzyskanym w ośrodku referencyjnym (prowadzącym m.in. kompleksową diagnostykę  
patomorfologiczną i molekularną)**



**I. Pacjentka (bez nosicielstwa mutacji w genach BRCA 1/2 po wykonaniu badania NGS) z pierwszorazowym rozpoznaniem histologicznym raka jajnika/ jajowodu/ pierwotnego raka otrzewnej uzyskany w ośrodku referencyjnym (prowadzącym m.in. kompleksową diagnostykę patomorfologiczną i molekularną)**



**I. Pacjentka (z potwierdzonym nosicielstwem mutacji w genach BRCA 1/2) z pierwszorazowym rozpoznaniem histologicznym raka jajnika/ jajowodu/ pierwotnego raka otrzewnej uzyskany w ośrodku referencyjnym (prowadzącym m.in. kompleksową diagnostykę patomorfologiczną i molekularną)**

**brak wskazań do powtórnej diagnostyki genetycznej predykcyjnej raka jajowodu/jajnika/pierwotnego otrzewnej**

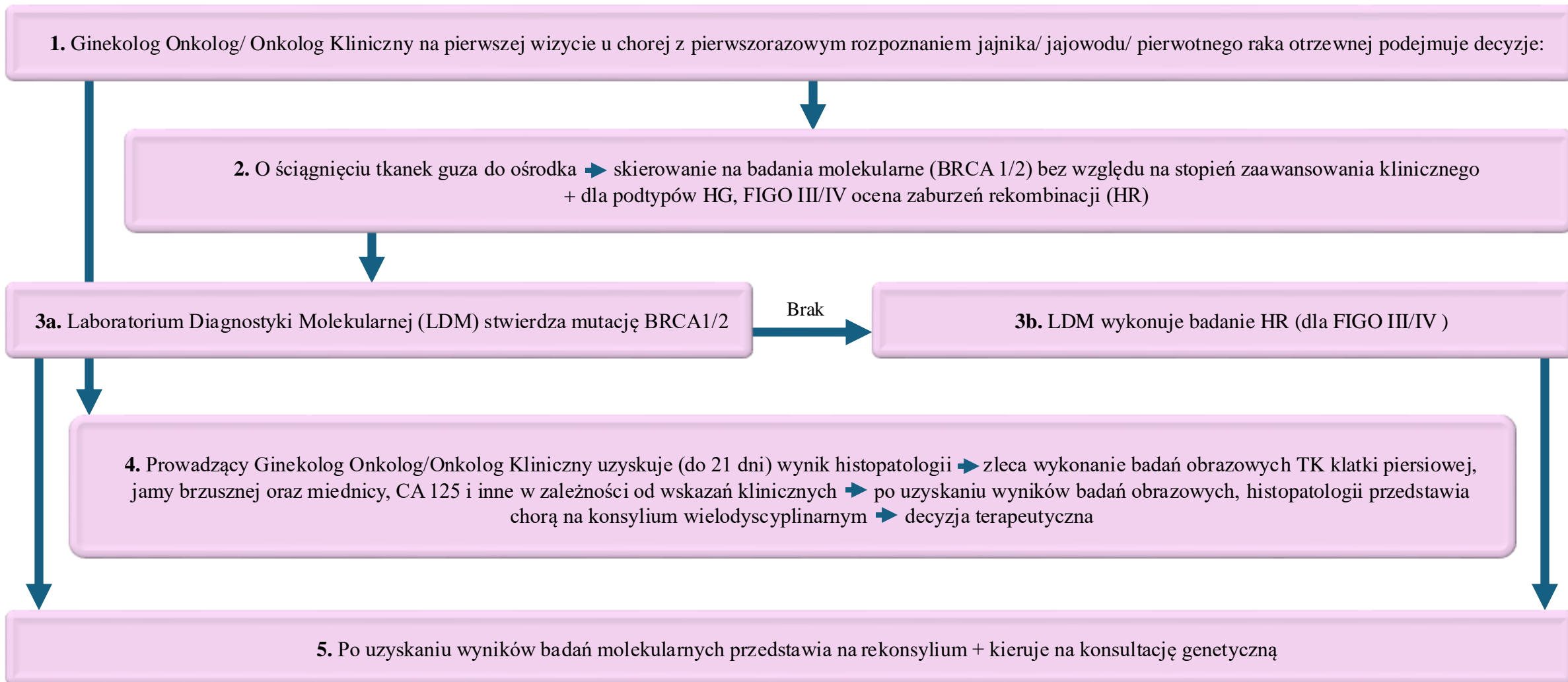
**zalecana kontynuacja opieki w Poradni Genetycznej**

**Potwierdzone nosicielstwo:**

- a) Mutacja wykryta dwóch różnych próbkach krwi lub
- b) Mutacja wykryta w tkance raka jajnika a następnie jej obecność zweryfikowany na próbce krwi

4. Prowadzący Ginekolog Onkolog/Onkolog Kliniczny uzyskuje (do 21 dni) wynik histopatologii ➔ zleca wykonanie badań obrazowych TK klatki piersiowej, jamy brzusznej oraz miednicy, CA 125 i inne w zależności od wskazań klinicznych ➔ po uzyskaniu wyników badań obrazowych, histopatologii przedstawia chorą na konsylium wielodyscyplinarnym ➔ decyzja terapeutyczna

## II. Pacjentka (bez nosicielstwa mutacji w genach BRCA 1/2) z pierwszorazowym rozpoznaniem histologicznym raka jajnika/ jajowodu/ pierwotnego raka otrzewnej uzyskanym poza ośrodkiem referencyjnym



## II. Pacjentka (bez nosicielstwa mutacji w genach BRCA 1/2 po wykonaniu badania NGS) z pierwszorazowym rozpoznaniem histologicznym raka jajnika/ jajowodu/ pierwotnego raka otrzewnej uzyskanym poza ośrodkiem referencyjnym

1. Ginekolog Onkolog/ Onkolog Kliniczny na pierwszej wizycie u chorej z pierwszorazowym rozpoznaniem jajnika/ jajowodu/ pierwotnego raka otrzewnej podejmuje decyzje:

2. O ściągnięciu tkanek guza do ośrodka ➔ skierowanie na badania molekularne dla podtypów HG, FIGO III/IV ocena zaburzeń rekombinacji (HR)

3b. LDM wykonuje badanie HR (dla FIGO III/IV )

4. Prowadzący Ginekolog Onkolog/Onkolog Kliniczny uzyskuje (do 21 dni) wynik histopatologii ➔ zleca wykonanie badań obrazowych TK klatki piersiowej, jamy brzusznej oraz miednicy, CA 125 i inne w zależności od wskazań klinicznych ➔ po uzyskaniu wyników badań obrazowych, histopatologii przedstawia chorą na konsylium wielodyscyplinarnym ➔ decyzja terapeutyczna

5. Po uzyskaniu wyników badań molekularnych przedstawia na rekonsylium + kieruje na konsultację genetyczną

## II. Pacjentka (z potwierdzonym nosicielstwem mutacji w genach BRCA 1/2) z pierwszorazowym rozpoznaniem histologicznym raka jajnika/ jajowodu/ pierwotnego raka otrzewnej uzyskanym poza ośrodkiem referencyjnym

1. Ginekolog Onkolog/ Onkolog Kliniczny na pierwszej wizycie u chorej z pierwszorazowym rozpoznaniem jajnika/ jajowodu/ pierwotnego raka otrzewnej podejmuje decyzje:

wynik diagnostyczny i potwierdzony - brak wskazań do powtórnej diagnostyki genetycznej predykcyjnej

zalecana kontynuacja opieki w Poradni Genetycznej

Potwierdzone nosicielstwo:

- a) Mutacja wykryta dwóch różnych próbkach krwi lub
- b) Mutacja wykryta w tkance raka jajnika a następnie jej obecność zweryfikowany na próbce krwi

4. Prowadzący Ginekolog Onkolog/Onkolog Kliniczny uzyskuje (do 21 dni) wynik histopatologii ➔ zleca wykonanie badań obrazowych TK klatki piersiowej, jamy brzusznej oraz miednicy, CA 125 i inne w zależności od wskazań klinicznych ➔ po uzyskaniu wyników badań obrazowych, histopatologii przedstawia chorą na konsylium wielodyscyplinarnym ➔ decyzja terapeutyczna



### III. Pacjentka (bez nosicielstwa mutacji w genach BRCA 1/2) z rozpoznaniem wznowy raka jajnika/ jajowodu/ pierwotnego raka otrzewnej

1. Ginekolog Onkolog/Onkolog Kliniczny na pierwszej wizycie u chorej ze wznową lub podejrzeniem wznowy podejmuje decyzje:

2. Zleca z tkanek będących w ośrodku (lub ściągniętych do ośrodka) wykonanie jeśli nie było wcześniej oznaczeń mutacji w genach BRCA 1/ 2

3. W przypadku wznowy platynooopornej zleca wykonanie oznaczenie IHC ekspresji: receptora folianowego alfa (FR $\alpha$ ) dla podtypu surowiczego HG

3. Laboratorium Diagnostyki Molekularnej (LDM) ocena mutacji w genach BRCA1/

4. Zleca wykonanie badań obrazowych TK, CA 125 i innych w zależności od wskazań klinicznych

5. Prowadzący Ginekolog Onkolog/ /Onkolog Kliniczny po uzyskaniu wyników badań obrazowych, (ew. ekspresji FR $\alpha$ ) przedstawia chorą na konsylium wielodyscyplinarnym ➔ decyzja terapeutyczna

6. Po uzyskaniu wyników badań molekularnych przedstawia na rekonsylium + kieruje na konsultację genetyczną

### III. Pacjentka (z potwierdzonym nosicielstwem mutacji w genach BRCA 1/2) z pierwszorazowym rozpoznaniem histologicznym raka jajnika/ jajowodu/ pierwotnego raka otrzewnej uzyskanym poza ośrodkiem referencyjnym

1. Ginekolog Onkolog/ Onkolog Kliniczny na pierwszej wizycie u chorej z pierwszorazowym rozpoznaniem jajnika/ jajowodu/ pierwotnego raka otrzewnej podejmuje decyzje:

3. W przypadku wznowy platynoopornej zleca wykonanie oznaczenie IHC ekspresji: receptora folianowego alfa (FR $\alpha$ ) dla podtypu surowiczego HG

#### Potwierdzone nosicielstwo:

- a) Mutacja wykryta dwóch różnych próbkach krwi lub
- b) Mutacja wykryta w tkance raka jajnika a następnie jej obecność zweryfikowany na próbce krwi

4. Zleca wykonanie badań obrazowych TK, CA 125 i innych w zależności od wskazań klinicznych

5. Prowadzący Ginekolog Onkolog/ Onkolog Kliniczny po uzyskaniu wyników badań obrazowych, (ew. ekspresji FR $\alpha$ ) przedstawia chorą na konsylium wielodyscyplinarnym ➔ decyzja terapeutyczna

# Uwagi ogólne do diagnostyki BRCA1/2

- Brak uzyskania wyniku z materiału tkankowego nowotworowego jest wskazaniem do wykonania diagnostyki NGS z materiału krwi obwodowej/ślina/wymaz z jamy ustnej.
- W przypadku pacjentki pochodzącej z rodziny ze znaną mutacją patogenną/prawdopodobnie patogenną w BRCA1/2 rozpoczynamy diagnostykę od weryfikacji ww. mutacji (mutacji markerowej). W przypadku wyniku negatywnego kontynuujemy diagnostykę wg. standardu tj. BRCA1/2 NGS.
- Zachować czujność na informacje od pacjentki, należy dokładnie sprawdzić jaki wynik badania BRCA chora posiada (czy oznaczono tylko mutacje założycielskie, czy wykonano NGS?). W przypadku ujemnego badania dla mutacji założycielskich lub braku (oryginalnego?) wyniku w dokumentacji medycznej należy kontynuować/wykonać diagnostykę z wykorzystaniem metody NGS.