

# BRCA-testning inom prostatacancer

Viktigt både utifrån ärftliga och behandlingsprediktiva faktorer

Denna broschyr innehåller information om BRCA-testning inom prostatacancer och är avsedd för sjukvårdspersonal inom onkologi.

## Vad är BRCA?

BRCA står för BReast CAncer gene och det finns två varianter: BRCA1 och BRCA2. BRCA-generna är inblandade i reparationen av eventuella skador på vårt DNA. En mutation i någon av generna innebär att cellerna har svårare att reparera skador på vårt DNA.<sup>1</sup> Inom prostatacancer är testning av BRCA viktigt, både vid frågor om ärftlighet men även utifrån behandlingsprediktiva faktorer.

## Varför BRCA-testning?

Män med mutation i BRCA2 har omkring tre gånger ökad risk för prostatacancer och cancergenetisk utredning bör erbjudas vid misstanke om ärftligt cancersyndrom.<sup>2</sup> Behandlingsprediktiv testning är nödvändig inför behandling med PARP-hämmare och förutsätter mutation i BRCA1/2 (konstitutionell eller somatisk).<sup>3</sup>

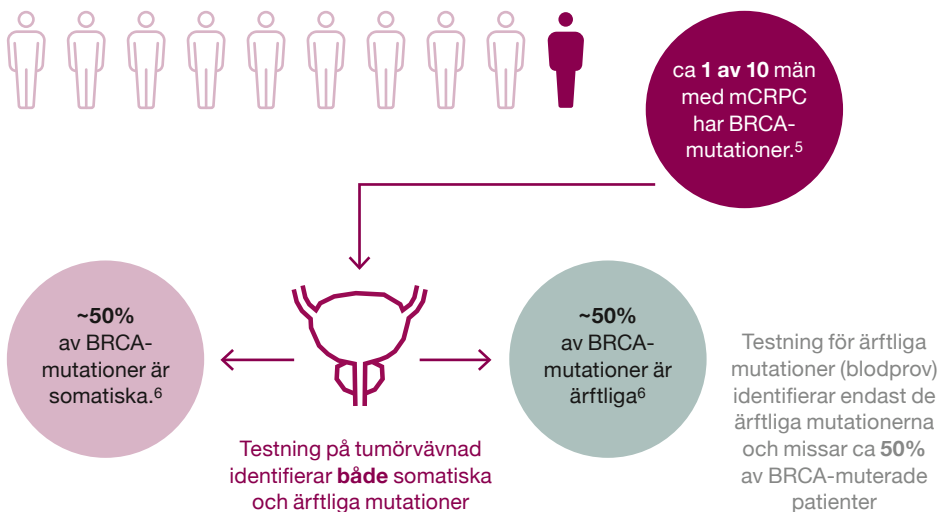
## Vilka ska testas?

Alla män med metastaserad kastrationsresistent prostatacancer som kan vara aktuella för behandling med PARP-hämmare behöver testas för BRCA-mutationer.<sup>3</sup> Utöver dessa behöver testning erbjudas män där det finns en misstanke om ärftlighet.<sup>4</sup>

## När ska patienterna testas?

Testresultat bör finnas inför behandlingsbeslut för män med mCRPC (metastaserad kastrationsresistent prostatacancer), för att veta om patienten kan vara aktuell för behandling med PARP-hämmare.<sup>3</sup>

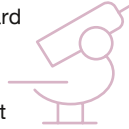
## Vilken typ av testning behöver göras?



## Identifiering av ärftliga och somatiska mutationer

### Testning av tumörvävnad

- Vävnadstestning anses vara gold standard för tumöranalys.<sup>7</sup>
- Hög klinisk sensitivitet.<sup>8</sup>
- Riskerar att missa genetisk heterogenitet inom tumörer.<sup>9, 10</sup>
- Potentiellt hög andel analyser som misslyckas.<sup>8</sup>



**Risken för misslyckat vävnadsprov minskas genom att testa:**

- Ny biopsi istället för arkiverat vävnadsprov.<sup>12</sup>
- Prov från metastas istället för primärmaterial.<sup>13</sup>
- Prov från prostatektomi istället för nålbiopsi (core needle).<sup>13</sup>

### Testning av cirkulerande tumör-DNA (ctDNA)

- Minimalt invasiv provtagning.<sup>9</sup>
- Mer representativ tumörbiologi jämfört med primärbiopsi.<sup>8</sup>
- Hög analyskänslighet, anrikning eller djupsekvensering krävs och kan vara kostsam.<sup>7, 9, 11</sup>
- Begränsad mängd ctDNA eller begränsad analyskänslighet kan ge falskt negativt resultat.<sup>9</sup>
- Prover måste tas vid rätt tidpunkt i sjukdomsförloppet för att tillräcklig andel ctDNA ska finnas.<sup>12</sup>



## Identifiering av endast ärftliga mutationer

### Testning av ärftlighet

- Minimalt invasiv provtagning.<sup>7</sup>
- Testning på blod används för att detektera LGR (Large Genomic Rearrangements).<sup>8</sup>
- Risk att missa patienter med somatiska mutationer.<sup>8</sup>



## Referenser

- 1 National Breast Cancer Foundation. BRCA: The Breast Cancer Gene: <https://www.nationalbreastcancer.org/what-is-brca/> Hämtad april 2024
- 2 Kunskapsbanken, Cancercentrum, Nationellt vårdprogram prostatacancer: <https://kunskapsbanken.cancercentrum.se/diagnoser/prostatacancer/varldprogram/testning-for-tidig-diagnostik/#chapter-6-4-Handlaggning-av-arftlig-riskgrupp-hos-man-utan-konstaterad-prostatacancer> Hämtad april 2024
- 3 Kunskapsbanken, Cancercentrum, Nationellt vårdprogram prostatacancer: <https://kunskapsbanken.cancercentrum.se/diagnoser/prostatacancer/varldprogram/kastrationsresistent-prostatacancer/#chapter-13-3-Kastrationsresistent-prostatacancer-med-pavisad-spridning-mCRPC> Hämtad april 2024
- 4 Kunskapsbanken, Cancercentrum, Nationellt vårdprogram prostatacancer: <https://kunskapsbanken.cancercentrum.se/diagnoser/prostatacancer/varldprogram/testning-for-tidig-diagnostik/#chapter-6-5-Cancergenetisk-utredning-och-genetisk-testning> Hämtad april 2024
- 5 de Bono J et al. Poster 847PD. Presented at ESMO Annual Meeting, 27 September–1 October 2019, Barcelona, Spain
- 6 Abida W et al. JCO Precis Oncol. 2017. doi: 10.1200/PO.17.00029
- 7 Boerrigter E, et al. Exp Rev Mol Diagn. 2020;20(2):219–230
- 8 Cimadamore A, et al. Int J Mol Sci. 2021;9(15):1264
- 9 Fiala C and Diamandis EP. BMC Med. 2018;16(1):166.
- 10 Ratajska M, et al. Oncotarget. 2017;8(60):101325–101332
- 11 Mouliere F, et al. Sci Transl Med. 2018;10:466
- 12 Tukachinsky H, et al. Clin Cancer Res. 2021;27(11):3094–3105
- 13 Hussain et al. Clin Cancer Res. 2022. doi: 10.1158/1078-0432.CCR-21-3940

## Läs mer här:

<https://www.astrazenecaconnect.net/sv/sv/terapiomraden/onkologi/prostatacancer/prostatacancer/>  
eller använd QR-kod

