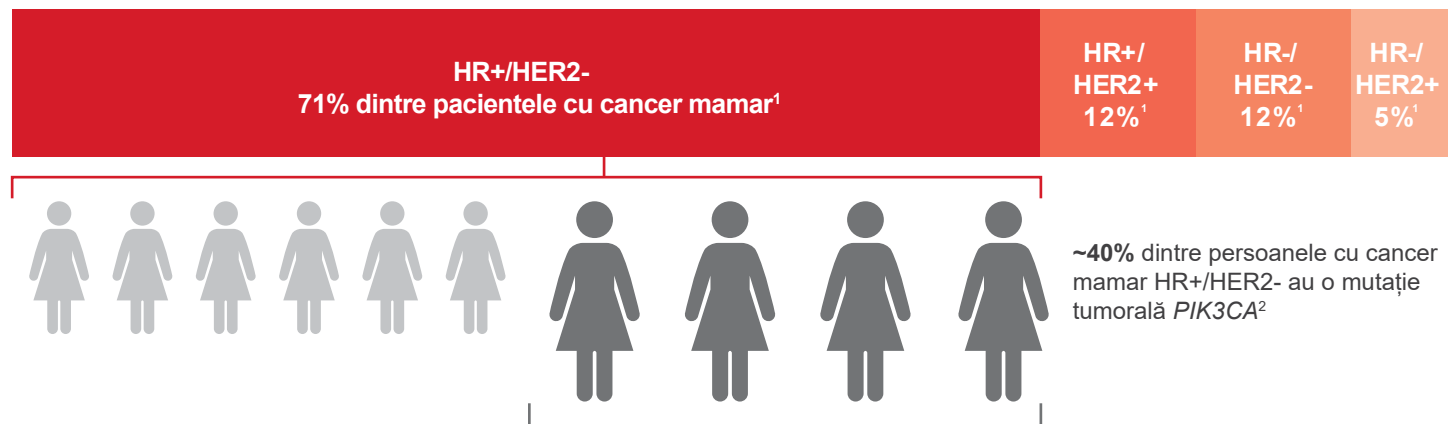


Mutația *PIK3CA* și importanța ei în tratamentul cancerului



#TipulMeuDeCMA

Este important să știți ce tip de cancer mamar avansat (CMA) aveți și ce cauzează evoluția cancerului. Dacă ați fost diagnosticată cu CMA, este posibil să știți deja ce tip de CMA aveți, adesea definit de statusul receptorului hormonal al tumorii (HR+/-, cunoscut și ca ER+/- sau PR+/-) și al proteinei HER2 (HER2+/-). Este însă la fel de important să știți dacă tipul dvs. de cancer are o mutație, cum ar fi *PIK3CA*. La fel ca statusul HR și HER2, statusul mutației *PIK3CA* din tumoră vă poate influența tratamentul.



Mai multe detalii despre mutații în CMA.

Ce este o mutație?

MUTAȚIILE SUNT CA NIȘTE GREȘELI ORTOGRAFICE DIN ADN
MUTAȚIILIE SUNT AC INȘTE GREȘALI ORTOGRAFECE DIN ADN S

În cancer, mutațiile pot afecta modul în care crește tumora, conducând la transmiterea unor instrucțiuni greșite sau diferite pentru o celulă dată.

Care sunt tipurile de mutații?

Mutații sporadice:

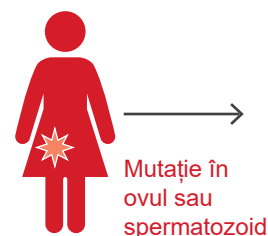
apar aleatoriu și nu se transmit de la părinte la copil. *PIK3CA* este o mutație sporadică.³ Mutație doar la nivelul tumorii



Mutații moștenite:

transmise de la părinte la copil. *BRCA1/2* este o mutație moștenită.¹

PĂRINTE



COPII



Înțelegerea mutației *PIK3CA* și a felului în care vă afectează



Ce este

Mutațiile precum BRCA1/2 pot fi moștenite sau transmise de la părinte la copil. În orice caz, mutațiile *PIK3CA* nu sunt moștenite, dar pot apărea sporadic. Gena *PIK3CA* este cea mai frecventă genă mutată în cancerul de sân HR+/HER2-, afectând aproximativ 40% dintre persoanele cu acel subtip.² Mutațiile *PIK3CA* au fost asociate cu evoluția cancerului.⁴



De ce este importantă

Așa cum statusul HR și HER2 al tumorii dvs. îi spune medicului dacă anumite proteine alimentează cancerul, statusul mutației tumorale îi spune medicului dacă o mutație genetică poate contribui la creșterea cancerului.

— Mutația tumorii dvs. poate afecta modul în care medicul dvs. vă gestionează tratamentul.



Ce puteți face

Discutați cu medicul despre cum puteți afla statusul mutației tumorale.

— Identificarea mutației *PIK3CA* îl poate ajuta pe medic să vă înțeleagă mai bine boala și să vă planifice un tratament personalizat.



Întrebările pe care le puteți adresa medicului includ:

- Cum aflu dacă tumora mea are o mutație?
- În ce etapă a parcursului meu ca pacient este recomandat să fac teste pentru mutații?
- Cât timp durează să primesc rezultatele unui test de mutație?
- Cum îmi afectează o mutație *PIK3CA* sau BRCA1/2 tratamentul cancerului?

Mutația în CMA - mit versus realitate

MIT: Îmi cunosc deja tipul de CMA – nu este nevoie să știu nimic altceva despre cancerul meu.

REALITATE: Pot exista mutații numite *PIK3CA* sau BRCA1/2 în tumora dvs. care ar putea avea impact asupra tratamentului dvs. Discutați cu medicul pentru a afla mai multe despre statusul mutației tumorale.

MIT: Toate mutațiile CMA sunt transmise de la părinte la copil.

REALITATE: Mutația *PIK3CA* nu este moștenită, ceea ce înseamnă că poate fi prezentă în tumoră indiferent de istoricul familial.

MIT: Mutațiile în cancer nu afectează cursul bolii (sau prognosticul bolii).

REALITATE: Biomarkerii și mutațiile, cum ar fi *PIK3CA*, au fost asociate cu evoluția cancerului și pot fi asociate cu un prognostic mai slab.^{4,5}

1. American Cancer Society. Breast Cancer Facts & Figures. 2018-2019. Available at: <https://www.cancer.org/content/dam/cancer-org/research/cancer-facts-and-statistics/breast-cancer-facts-and-figures/breast-cancer-facts-and-figures-2017-2018.pdf>

2. Sabine V, Crozier C, Brookes C, et al. Mutational analysis of PI3K/AKT signaling pathway in tamoxifen exemestane adjuvant multinational pathology study. *Journal of Clinical Oncology*. 2014;32:2951-2958.

3. Sporadic Cancer: NCI Dictionary of Genetics Terms. Cancer.gov. <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/genetics-dictionary/def/sporadic-cancer>.

4. Miller TW, Rexer BN, Garrett JT, et al. Mutations in the Phosphatidylinositol 3-Kinase Pathway: Role in Tumor Progression and Therapeutic Implications in Breast Cancer. *Breast Cancer Res*. 2011.

5. Saal LH, Johansson P, Holm K. Poor prognosis in carcinoma is associated with a gene expression signature of aberrant PTEN tumor suppressor pathway activity. *PNAS*. 2007;104(18):7564-7569.



NOVARTIS Pharma Services Romania S.R.L.
Str. Gara Herăstrău, Nr. 2, Complex Equilibrium,
Clădirea 1, Etaj 10, Secțiunea E10.02,
Sector 2, cod poștal 020334, București, România
Tel: +40 21 312 99 01; Fax: +40 312 99 07
e-mail: informatie.medicala@novartis.com

Aprobat de ANMMDR în Octombrie 2023
ROBC_55_10/2023 RO2311019494