

2018 m. spalio 1 d

**PRANEŠIMAS ŽINIASKLAIDAI****Krūties vėžio onkogenetiniai tyrimai**

Manoma, kad daugiau nei 10 proc. visų krūties vėžio atvejų gali būti dėl paveldimo genetinio polinkio, o jei giminaičiams yra buvę daugiau krūties ar kiaušidžių atvejų, paveldimumas gali siekti daugiau nei 80 proc. Be seniai žinomų paveldimo krūties ir kiaušidžių vėžio sindromą nulemiančių genų *BRCA1* ir *BRCA2* mutacijų, šiuo metu žinoma apie 18 kitų genų, kurie įtakoja krūties ir (ar) kiaušidžių vėžio riziką.

**Kada atliekami onkogenetiniai tyrimai?**

Onkogenetiniu genų tyrimus skiria ir interpretuoja gydytojas onkogenetikas po specializuotos konsultacijos, paprastai jie atliekami onkologine liga sergančiam asmeniui. Yra patvirtintos genetinių paslaugų dėl įtariamų paveldimų vėžio sindromų indikacijos:

- Asmuo iš šeimos, kurioje jau nustatyta *BRCA1* ar *BRCA2* genų mutacija
- Krūties vėžys:
  - 1 atvejis: Krūties vėžys, diagnozuotas ≤ 50 metų (iki menopauzės)
  - 1 atvejis: Krūties vėžys su „trigubai neigiama“ histologija, kai yra neigiami estrogeno, progesterono ir HER2 receptorių tyrimų rezultatai (ER, PER, HER2 (-))
  - 1 atvejis: Medulinis krūties vėžys
  - 1 atvejis: Abipusis (pirminis) krūtų vėžys
  - 1 atvejis: Vyrų krūties vėžys
  - Krūties ir kiaušidžių / kiaušintakių / pilvaplėvės / kasos / skrandžio karcinoma / melanoma tai pačiai pacientei
  - krūties vėžys, nustatytas ne mažiau kaip dviem pirmos eilės giminaičiams (seserys, mama)
  - Invazinis kiaušidžių ar kiaušintakių, pilvaplėvės vėžys, diagnozuotas bet kokio amžiaus moteriai

Detalias tyrimo indikacijas ir onkogenetinius tyrimus parenka gydytojas specialistas onkogenetinės konsultacijos metu, patikslinęs buvusių ligų šeimoje diagnozes ir kitą informaciją (pacientai turi turėti buvusių ligų diagnozių ir gydymo išrašų kopijas, mirties liudijimų kopijas, jei sirgę giminaičiai mirę). Individuali onkogenetinė konsultacija ir tyrimai taip pat yra tikslingi, jei giminaičiai (iš tėvo ar iš motinos pusės) yra sirgę aukščiau minėtomis ligomis, jei buvo prostatos vėžio atvejų vyrams – detalesnę informaciją jums gali suteikti gydytojas onkogenetikas konsultacijos metu.

## Kaip atliekami onkogenetiniai tyrimai?

Genetiniai paveldimo vėžio tyrimai atliekami su paciento genetinė medžiaga – genomine DNR, kuri paprastai gaunama iš baltųjų kraujo kūnelių ar seilių. Jie skiriami tik pilnamečiams asmenims po onkogenetinės konsultacijos. Daugeliu atvejų reikia atlikti išsamų *BRCA1*, *BRCA2* ir kitų genų tyrimą. Jei šeimoje yra nustatoma patologinė genų mutacijos, yra įmanoma atlikti konkrečios mutacijos tyrimą kitiems gimineičiams.

## Ką parodo onkogenetiniai tyrimai?

Onkogenetiniai tyrimai paties vėžio nediagnozuoja, tačiau jie padeda įvertinti, ar moteriai yra padidėjusi genetinė krūties ir/ar kiaušidžių vėžio rizika (t.y. paveldimo krūties ir kiaušidžių vėžio sindromas), ir nuo šių tyrimų rezultatų gali priklausyti tolimesnė pacientės priežiūra bei gydymas. Taip pat jie padeda įvertinti, ar vėžio rizika gali būti padidėjusi gimineičiams. Padidėjusios genetinės rizikos asmenims jau nuo jaunesnio amžiaus yra tikslingos specialios patikros daugiaprofilinėse medicinos įstaigose, tokios patikros padeda anksti diagnozuoti onkologines ligas, išvengti jų komplikacijų. Taip pat rekomenduojamos įvairios prevencinės priemonės (pvz., profilaktinės kiaušidžių ir kiaušintakių bei krūtų operacijos), padedančios išvengti onkologinių ligų. Kartais onkogenetiniai tyrimai padeda parinkti efektyviausią gydymą. Onkogenetinių tyrimų rezultatai interpretuojami, onkorizika išsamiai įvertinama ir pacientų priežiūros rekomendacijos pateikiamos onkogenetinės konsultacijos metu.

Nustačius paveldimą genetinę mutaciją šeimoje, rekomenduotina ištirti gimineičius, šeimos narius, nes jie taip pat galėjo paveldėti pakitusią geno kopiją. Tai suteikia galimybę ne tik diagnozuoti galimas ligas ankstyvų stadijų, bet ir išvengti komplikacijų. Kita vertus, asmenys, kurie nepaveldi onkologinę riziką lemiančios mutacijos, išvengia nereikalingų patikrų, kadangi genetinė rizika tokiems asmenims atitinka bendros populiacijos lygį.

Šiuo metu Lietuvoje Valstybinių Mokslinių Tyrimų Institute Inovatyvios Medicinos Centre (VMTI IMC) yra vykdomas projektas ExoSeq, kurį finansuoja Lietuvos Mokslo Taryba (Nr. SEN18/2015), kurio metu yra plačiai taikoma naujos kartos sekoskaita paveldimo kiaušidžių ir krūties vėžio genetinei analizei, ieškant naujų genetinių priežasčių. Mokslininkų grupė, kuriai vadovauja dr. Ramūnas Janavičius, plačiau tyrinėja naujų genų įtaką šioms ligoms. Tikimasi, projekto metu gauti rezultatai ir Lietuvos specialistų įdirbis bus svarbūs šių paveldimų onkologinių ligų prevencijai, ankstyvai diagnostikai ir individualizuotam gydymui.

Parengė: dr. Ramūnas Janavičius, gydytojas genetikas.

