

Γενετικός έλεγχος στον καρκίνο του προστάτη

Ο καρκίνος του προστάτη είναι η συχνότερη κακοήθεια στους άνδρες. Ενα ποσοστό αυτών των ασθενών έχουν κληρονομική προδιάθεση για την ανάπτυξη της ασθένειας. Μέχρι τώρα έχουν αναγνωριστεί τρεις κατηγορίες γονιδίων που συνδέονται με την προδιάθεση αυτή: 1. Τα γονίδια BRCA1 και 2 που επίσης σχετίζονται με κληρονομικό καρκίνο μαστού και ωοθηκών, 2. Το γονίδιο HOXB13 που σχετίζεται με τον κληρονομικό καρκίνο προστάτη και 3. Τα γονίδια που σχετίζονται με το σύνδρομο Lynch, το οποίο εκδηλώνεται συνήθως με την εμφάνιση καρκίνου παχέος εντέρου, ενδομητρίου, στομάχου, ωοθηκών και σε διάφορα μέλη της οικογένειας.



Προσφάτως ανακοινώθηκαν οδηγίες από Διεθνή Επιτροπή Ομοφωνίας σχετικά με τον γενετικό έλεγχο σε ασθενείς με καρκίνο του προστάτη. Με βάση τη γνώμη των ειδικών γενετική συμβουλευτική και γενετικός έλεγχος

θα πρέπει να προσφέρονται σε όλους τους ασθενείς με μεταστατικό καρκίνο προστάτη. Ο έλεγχος αυτός θα πρέπει να περιλαμβάνει την αναζήτηση μεταλλάξεων των γονιδίων BRCA1 και 2 καθώς και την παρουσία μικροδορυφορικής αστάθειας (MSI). Τέτοιες μεταλλάξεις ανιχνεύονται σε περίπου 10% των ασθενών με μεταστατικό καρκίνο προστάτη. Η πληροφορία αυτή έχει κλινική σημασία, καθώς για τους ασθενείς με μικροδορυφορική αστάθεια είναι ήδη εγκεκριμένη στις ΗΠΑ η ανοσοθεραπεία με πεμπρολιζουμάμπη, ενώ οι κλινικές έρευνες δείχνουν όφελος από τη χρήση στοχευμένων θεραπειών στους ασθενείς με μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και 2. Αυτές οι πληροφορίες βοηθούν στην ένταξη των ασθενών σε καινοτόμες κλινικές μελέτες.

Η επιτροπή συστήνει επίσης τον γενετικό έλεγχο σε ασθενείς με καρκίνο προστάτη και ισχυρό οικογενειακό ιστορικό, δηλαδή: α. αδελφός, πατέρας ή πολλαπλά μέλη της οικογένειας με καρκίνο προστάτη σε ηλικία κάτω των 60 ετών, β. δύο ή περισσότεροι άμεσοι συγγενείς με καρκίνο μαστού, ωοθηκών ή παγκρέατος και γ. δύο ή περισσότεροι συγγενείς με καρκίνο παχέος εντέρου, ενδομητρίου, στομάχου, ωοθηκών. Στους ασθενείς αυτούς υπάρχει σημαντική πιθανότητα να ανιχνευθεί μια κληρονομούμενη μετάλλαξη που μπορεί μελλοντικά να επηρεάσει τη θεραπευτική τους αντιμετώπιση.

Τέλος, η επιτροπή προτείνει τον γενετικό έλεγχο σε υγιείς άνδρες που κάποιο μέλος της οικογένειάς τους έχει γνωστή μετάλλαξη στα γονίδια BRCA1 και 2, HOXB13 ή σε αυτά που εμπλέκονται στο σύνδρομο Lynch. Η σημασία βέβαια της αναγνώρισης μιας κληρονομούμενης μετάλλαξης για τον προσυμπτωματικό έλεγχο υγιών ανδρών αποτελεί αντικείμενο εκτεταμένης επιστημονικής συζήτησης.

Ο Θάνος Δημόπουλος είναι καθηγητής Θεραπευτικής Αιματολογίας - Ογκολογίας, πρώτανος του ΕΚΠΑ

