

Μαχη των κυττάρων Θάνος Δημόπουλος: Έλεγχος για μετάλλαξη ίων γονιδίων BRCA1/2

Media: TA NEA **Page:** 51-52 **Published at:** 15-04-2021
Author: **Surface:** 337.35 cm² **Circulation:** 13695
Subjects:



ΜΑΧΗ ΤΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ Θάνος Δημόπουλος: Έλεγχος για μετάλλαξη των γονιδίων BRCA1/2 **ΣΕΛ. 52**

Έλεγχος για μετάλλαξη των γονιδίων BRCA1/2

Είναι γνωστό εδώ και αρκετά χρόνια πως η εμφάνιση κάποιων κακοήθων νοσημάτων εξαρτάται από την ύπαρξη κληρονομικής προδιάθεσης και έχουν αναγνωριστεί γενετικά σύνδρομα που σχετίζονται με την εμφάνιση καρκίνου. Τα περισσότερα γνωστά και καλύτερα μελετημένα γονίδια είναι τα BRCA1/2 (BRest CAncer gene) τα οποία φυσιολογικά δρουν ως ογκοκατασταλτικά, όμως η ύπαρξη μετάλλαξης τα καθιστά μη λειτουργικά και ευνοεί την καρκινογένεση. Έχει διαπιστωθεί πως η ύπαρξη μετάλλαξης στα συγκεκριμένα γονίδια σχετίζεται ιδιαίτερα με τον καρκίνο του μαστού και των ωοθηκών. Πιο συγκεκριμένα, ο κίνδυνος εμφάνισης καρκίνου του μαστού στις γυναίκες που φέρουν μετάλλαξη είναι αυξημένος κατά 45-65%, ενώ ο κίνδυνος εμφάνισης καρκίνου των ωοθηκών αυξάνεται κατά 39%. Πρόκειται για τις πιο συχνές κακοήθειες νόσους στις γυναίκες καθώς ο καρκίνος του μαστού αποτελεί τον πρώτο και ο



καρκίνος των ωοθηκών τον πέμπτο σε συχνότητα εμφάνισης. Υπολογίζεται ότι στον γενικό πληθυσμό η μετάλλαξη αυτή ανευρίσκεται περίπου στο 0,2-0,3% των γυναικών, ενώ στις ασθενείς που έχουν νοσή-

σει από καρκίνο του μαστού σε ηλικία κάτω των 40 ετών η πιθανότητα ανεβαίνει στο 6%. Επιπλέον στο σύνολο των ασθενών με καρκίνο του μαστού περίπου 5-10% φέρουν μετάλλαξη BRCA1/2 καθώς και 15% των ασθενών με καρκίνο των ωοθηκών.

Η Εταιρεία Πρόληψης της Αμερικής πρόσφατα ανανέωσε τις οδηγίες σχετικά με το σε ποιους θα πρέπει να διενεργείται γονιδιακός έλεγχος ανάλογα με την ομάδα κινδύνου που ανήκουν. Για τις ασθενείς που έχουν βεβαρημένο οικογενειακό ή ατομικό ιστορικό με καρκίνο του μαστού ή των ωοθηκών, η σύσταση είναι να πραγματοποιείται γενετική συμβουλευτική και εφόσον ο ασθενής κρίνεται υψηλού κινδύνου για ύπαρξη BRCA1/2 μετάλλαξης ακολουθεί γονιδιακός έλεγχος. Αντιθέτως για όσους δεν έχουν θετικό οικογενειακό ή ατομικό ιστορικό δεν υπάρχει ένδειξη για διενέργεια γονιδιακού ελέγχου καθώς οι πιθανότητες ύπαρξης μετάλλαξης είναι ελάχιστες.

Η δυνατότητα διενέργειας γονιδιακού ελέγχου σε γυναίκες υψηλού κινδύνου είναι η μέγιστης σημασίας καθώς προσφέρει τη δυνατότητα αναγνώρισης των φορέων της μετάλλαξης BRCA. Με τον τρόπο αυτό οι γυναίκες που φέρουν μετάλλαξη αναγνωρίζονται και εντάσσονται σε εντατικό πρόγραμμα παρακολούθησης ή και προληπτικής χειρουργικής εξαίρεσης των μαστών και των ωοθηκών μετά την τεκνοποίηση, προλαμβάνοντας έτσι τη δημιουργία κακοήθειας.

Ο Θάνος Δημόπουλος είναι καθηγητής Θεραπευτικής Αιματολογίας - Ογκολογίας, πρόεδρος του ΕΚΓΠΑ