



ONKOLOŠKI
INŠTITUT
LJUBLJANA

INSTITUTE
OF ONCOLOGY
LJUBLJANA

DEDNI RAK DOJK IN/ALI JAJČNIKOV

AMBULANTA ZA ONKOLOŠKO GENETSKO SVETOVANJE

Druga, dopolnjena izdaja



KAZALO

KRITERIJI ZA NAPOTITEV NA SVETOVANJE ZA DEDNI	
RAK DOJK IN/ALI JAJČNIKOV	4
POTEK ONKOLOŠKEGA GENETSKEGA SVETOVANJA	6
RAK DOJK IN/ALI JAJČNIKOV	8
ZNANI NEVARNOSTNI DEJAVNIKI ZA NASTANEK RAKA DOJK IN/ALI	
JAJČNIKOV	8
DRUŽINSKA OBREMENJENOST	9
GENI IN DEDNA OGROŽENOST ZA RAKOM	10
POMEN IZVIDA GENETSKEGA TESTIRANJA ZA IZBIRO	
ZDRAVLJENJA RAKA DOJK IN JAJČNIKOV	13
MOŽNI PREVENTIVNI UKREPI PRI ŽENSKAH Z DEDNO	
OGROŽENOSTJO ZA NASTANEK RAKA DOJK IN/ALI JAJČNIKOV	14
ONKOLOŠKO GENETSKO TESTIRANJE	16

DEDNI RAK DOJK IN/ALI JAJČNIKOV **AMBULANTA ZA ONKOLOŠKO GENETSKO SVETOVANJE**

Druga, dopolnjena izdaja

Avtor: Mateja Krajc

Soavtorji: Srdjan Novaković, Janez Žgajnar, Ana Blatnik, Erik Škof, Alenka Vrečar, Natalija Klopčič, Amela Duratović Konjević

Recenzent: Olga Cerar

Oblikovanje: Barbara Bogataj Kokalj, Studio Aleja d.o.o.

Ilustracije: Katja Mulej

Izdal: Onkološki inštitut Ljubljana

Izdajo omogočila: AstraZeneca UK Limited, podružnica v Sloveniji, Verovškova 55, Ljubljana

Tisk: Tisk Žnidarič d.o.o. Kranj

Naklada: 5.000 izvodov

Leto izida: 2017

GENET/2017/1

AMBULANTA ZA ONKOLOŠKO GENETSKO SVETOVANJE – DEDNI RAK DOJK IN/ALI JAJČNIKOV

Ambulanta za onkološko genetsko svetovanje je namenjena posameznikom in družinam, kjer se rak pojavlja pogosteje in ko je genetski izvid pomemben za načrtovanje zdravljenja rakave bolezni.

Dejavnost izvaja multidisciplinarni tim, ki ga sestavljajo zdravniki različnih specializacij (klinični genetik, genetski epidemiolog, kirurg, radioterapevt, internist onkolog, ginekolog, radiolog, pediater ...), medicinska sestra, molekularni biolog in psiholog.

KRITERIJI ZA NAPOTITEV NA SVETOVANJE ZA DEDNI RAK DOJK IN/ALI JAJČNIKOV

Posamezniki, ki so poslani na posvet v Ambulanto za onkološko genetsko svetovanje, ne opravijo nujno tudi genetskega testiranja. Odločitev o testiranju sprejme multidisciplinarni tim na rednem mesečnem konziliju.

Na posvet je smiselno napotiti:

1. Bolnika¹ z rakom:

- bolnik potrebuje genetski test zaradi načrtovanja zdravljenja,
- znana mutacija v družini,
- rak dojke pred 45. letom starosti,
- trojno negativni (TN) rak dojke pred 60. letom starosti,
- dva primarna raka dojke (vsaj ena diagnoza postavljena pred 50. letom starosti),
- rak dojke in jajčnikov pri isti osebi,
- rak jajčnikov (predvsem, če gre histološko za serozni karcinom visoke malignostne stopnje),
- moški z rakom dojke,
- rak dojke pri bolnici s pozitivno družinsko anamnezo – vsaj ena sorodnica z rakom dojke in/ali jajčnikov v prvem ali drugem kolenu (pri dveh bolnicah z rakom dojke v družini mora biti vsaj ena diagnoza postavljena pred 50. letom).

2. Zdrav posameznik s pozitivno družinsko anamnezo:

- znana mutacija v družini,
- sorodnica v prvem kolenu z rakom dojke pred 45. letom starosti,
- sorodnik moškega spola v prvem kolenu z rakom dojke,

- sorodnica v prvem kolenu z dvema primarnima rakoma dojke (vsaj ena diagnoza raka dojke postavljena pred 50. letom starosti),
- sorodnica v prvem kolenu z rakom jajčnikov (histološko serozni karcinom visoke malignostne stopnje),
- dve sorodnici v prvem ali drugem kolenu po isti krvni veji z rakom dojke in/ali z rakom jajčnikov (vsaj ena diagnoza raka dojke postavljena pred 50. letom starosti),
- tri (ali več) sorodnic v prvem ali drugem kolenu po isti krvni veji z rakom dojke in/ali jajčnikov.

3. Osebna ali družinska anamneza vsaj treh od v nadaljevanju naštetih obolenj **po isti krvni veji**, sploh če se pojavljajo pri mlajših bolnikih (diagnoza postavljena pred 50. letom starosti): rak trebušne slinavke, rak prostate, sarkom, adrenokortikalni karcinom, tumor možganov, endometrijski rak, rak ščitnice, rak ledvic, difuzni rak želodca, dermatološke posebnosti (trihilemom, palmoplantarna keratoza, papilomatoza, verukozne papule) – predvsem v kombinaciji z makrocefalijo in hamartomski polipi prebavnega trakta.

V Ambulanto za onkološko genetsko svetovanje **lahko pacienta napoti osebni zdravnik ali zdravnik specialist, ki trenutno obravnava posameznika. Napotni zdravnik mora jasno navesti razlog napotitve in to obrazložiti z vsaj enim od doslej naštetih kriterijev.**

Na genetski test so po posvetu poslani le tisti posamezniki, ki ustrezajo kriterijem za testiranje (po sklepu multidisciplinarnega konzilija onkološkega genetskega svetovanja in testiranja).

¹ Besede bolnik, posameznik, preiskovanec ipd. v besedilu praviloma pomenijo obolelo ali preiskovano osebo ne glede na spol.

POTEK ONKOLOŠKEGA GENETSKEGA SVETOVANJA:

1. Preden posameznik naveže stik z onkološko genetsko ambulanto, mora pri svojem osebnem zdravniku, ginekologu ali lečečem specialistu pridobiti napotnico za genetsko obravnavo oz. ga zdravnik prek e-napotnice napoti na onkološko genetsko obravnavo. Prvi stik pacienta z Ambulanto za onkološko genetsko svetovanje je največkrat po telefonu. Medicinska sestra v prvem pogovoru pacientu na kratko razloži potek genetskega svetovanja in mu pošlje vprašalnik za zbiranje družinskih podatkov (rodovnik) ter informativno gradivo. Ko pacient vrne izpolnjen vprašalnik, sledi nadaljnja obravnava pacienta/družine.
2. Pred genetskim svetovanjem medicinska sestra iz poslanih podatkov nariše rodovnik – družinsko drevo, po dogovorjenih metodah oceni, ali so izpolnjeni kriteriji za genetsko svetovanje, s pomočjo računalniških aplikacij na podlagi preverjenih podatkov izračuna oceno ogroženosti in pripravi oceno (izračun) verjetnosti prisotnosti mutacije v družini. Zdravnik iz ambulante za genetsko svetovanje oceni kako hitro je potrebno obravnavo speljati in to zabeleži v dokumentacijo.
3. Ko so vsi družinski podatki zbrani in analizirani, vodja multidisciplinarnega tima družino predstavi ostalim članom konzilija na rednem mesečnem sestanku. Člane tima opozori o manjkajočih ali nezanesljivih podatkih, o posebnostih družine ter o željah pacienta glede svetovanja in testiranja. Glede na navedeno se tim dogovori, ali je smiselno opraviti genetsko testiranje in pri katerem članu družine bi testiranje opravili ter katere preventivne ukrepe oziroma program kontrolnih pregledov bi pacientu priporočili glede na ocenjeno ogroženost za raka in kasneje glede na genetski izvid.
4. Pacienta nato povabimo na svetovanje in mu posredujemo mnenje multidisciplinarnega tima. Posvet vodi zdravnik, sodeluje pa tudi diplomirana medicinska sestra, ki zapisuje potek pogovora.

KONTAKT:



OSEBNO ALI PO TELEFONU:
01/5879 – 649 (pon., sre., pet., od 8. do 9. ure)



PO EL.POŠTI:
genetika@onko-i.si

Za obisk naše ambulante potrebujete veljavno kartico ZZZS in veljavno napotnico (izdana za Ambulanto za onkološko genetsko svetovanje, Onkološki inštitut Ljubljana), če za Onkološki inštitut (OI) Ljubljana še nimate veljavne napotnice.

Pacient se pred dogovorjenim svetovanjem najprej zglati v sprejemni pisarni, stavba D/pritličje.



RAK DOJK IN/ALI JAJČNIKOV

ZNANI NEVARNOSTNI DEJAVNIKI ZA NASTANEK RAKA DOJK IN/ALI JAJČNIKOV

Ogroženost za nastanek raka dojk in/ali jajčnikov je povezana s številnimi dejavniki:

- **Starost**

Ogroženost za nastanek raka dojk in/ali jajčnikov raste s starostjo. Med ženskami je ogroženost za nastanek raka dojk do starosti 30 let 1-odstotna (od 100 žensk bo ena zbolela za rakom dojk), do 75. leta starosti pa 8-odstotna (zbolela bo vsaka 13. ženska – po podatkih Registra raka Republike Slovenije). Ogroženost za nastanek raka jajčnikov do starosti 70 let je 1-odstotna in do 85 let 1,4-odstotna.

- **Reproduktivni in hormonski dejavniki**

Imajo pomembno vlogo pri razvoju raka dojk – večja ko je namreč izpostavljenost dojk hormonom (estrogenom), večja je ogroženost za nastanek raka dojk. Dojke dosežejo dokončno zrelost šele pod vplivom hormonov med nosečnostjo in po porodu. Po porodu je tako dojka manj občutljiva za vse vplive, ki lahko prispevajo k nastanku raka dojk.

Večjo ogroženost za nastanek raka dojk pri ženskah opažamo:

- pri tistih, ki so prvo menstruacijo dobile pred 12. letom starosti in prišle v menopavzo po 50. letu starosti;
- pri tistih, ki so prvič rodile po 30. letu starosti (nasprotno pa prvi porod pred 30. letom in v nekoliko manjši meri dojenje prispevata k zmanjšani zbolelosti za rakom dojk);
- nekatere raziskave kažejo, da uporaba hormonske kontracepcije nekoliko zviša ogroženost za nastanek raka

dojk, vendar le takrat, ko ženska začne z uporabo v mladosti, pred prvo nosečnostjo, in jo uporablja dalj časa (dlje od 8 let).

Večjo ogroženost za nastanek raka jajčnikov pri ženskah opažamo:

- pri neplodnih ženskah, zlasti ob uporabi hormonske kontracepcije (slednja pri zdravih ženskah zmanjša ogroženost). Nasprotno pa so ženske, ki so rodile večkrat, manj ogrožene za nastanek raka jajčnikov kot tiste, ki niso imele otrok.

- **Nadomestno hormonsko zdravljenje**

Je ob dolgotrajni uporabi prav tako povezano z večjo ogroženostjo za nastanek raka dojk, še zlasti ob kombinaciji estrogenov in progesteronov. Pred odločitvijo za uvedbo nadomestnega hormonskega zdravljenja velja pretehtati pozitivne in negativne posledice takšnega zdravljenja.

DRUŽINSKA OBREMENJENOST

Ženske, katerih krvni sorodniki so zboleli za rakom dojk in/ali jajčnikov, so bolj ogrožene, da se tudi pri njih pojavi rak dojk in/ali jajčnikov. Ogroženost je še večja, če so sorodnice zbolele pred menopavzo in če gre za sorodnice v prvem ali drugem kolenu (mati, sestra, hčerka; teta ali babica - sploh po očetovi krvni veji). Še posebno močno družinsko obremenjenih je okoli 5 do 10 % žensk z rakom dojk in nekaj več kot 10 % žensk z rakom jajčnikov (nekaj več kot 20 % pri seroznem raku jajčnikov visoke malignostne stopnje).

GENI IN DEDNA OGROŽENOST ZA RAKOM

Po natančnem pregledu družinske anamneze je mogoče oceniti, kakšna je verjetnost, da ima posameznik okvarjen gen, ki poveča ogroženost za zbolevanje za rakom dojk in/ali jajčnikov.

Molekula deoksiribonukleinske kisline (DNK) je nosilka naše dedne informacije. Gen je del dednega zapisa, ki ustreza osnovni enoti dedovanja in v večini primerov vsebuje zapis za določeno beljakovino. V genih nosimo zapis za vse naše značilnosti (npr. barva oči, las itd.), ki jih podedujemo od staršev. Večino genov imamo ljudje v parih, eno kopijo podedujemo od matere in eno od očeta. Nekateri med njimi uravnavajo rast in delitev celice, spet drugi skrbijo za nevtralizacijo snovi, ki bi lahko poškodovale celico. Nemoteno in usklajeno delovanje genov je nujno za normalno rast ter življenje celice in celega telesa.

Celica postane rakava v zapletenem procesu, v katerega so vpleteni različni geni in dejavniki iz okolja, ki vplivajo drug na drugega. Vzemimo kot primer rak dojk. Ta lahko vznikne zaradi različnih vzrokov. Večinoma (90 do 95 %) je rak dojk posledica pridobljenih okvar (t. i. somatskih mutacij) večjega števila genov, do katerih pride sčasoma in zaradi vplivov iz okolja. Mnogo redkeje je rak posledica dedne genetske okvare, ki se na potomce prenaša od staršev.

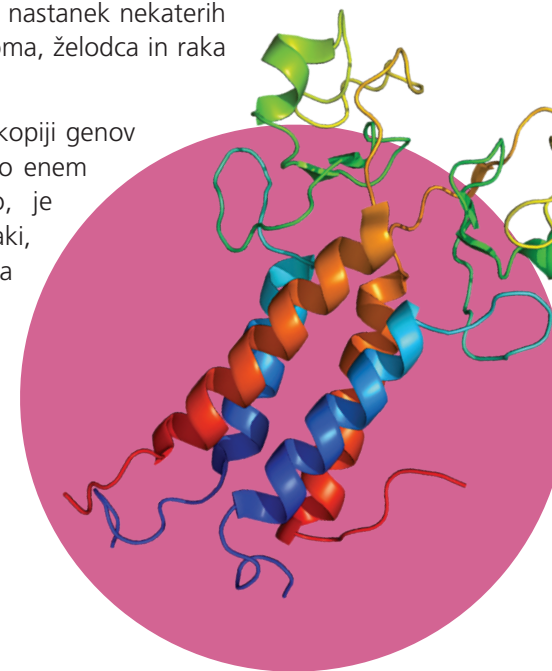
V primerih, ko gre za dedno genetsko okvaro, opažamo pri več družinskih članih enako rakavo bolezen ali značilen vzorec pojavljanja sicer različnih rakov. Takšni raki so posledica dedne genetske ogroženosti in ta ogroženost se lahko prenese tudi na potomce. Danes poznamo že več genov, ki so lahko vpleteni v razvoj dedne oblike raka dojk in/ali jajčnikov. Pri nosilcih okvar v teh genih je verjetnost, da bodo zboleli za rakom dojk in/ali jajčnikov, občutno višja kot v splošni populaciji. Med njimi sta klinično daleč najbolj pomembna gena *BRCA1* in *BRCA2*.

GENA *BRCA1* IN *BRCA2*

V družinah, kjer se deduje mutiran (okvarjen) gen *BRCA1*, praviloma najdemo več članov družine, ki zbolijo za rakom dojk in/ali jajčnikov že pred 50. letom starosti. Pri nosilcih okvarjenega gena je tako verjetnost, da bo oseba zbolela za rakom dojk v svojem življenju, kar 60- do 85-odstotna (pri ženski brez mutacije okoli 10-odstotna) in za rakom jajčnikov 20- do 40-odstotna (pri ženski brez mutacije 1- do 2-odstotna).

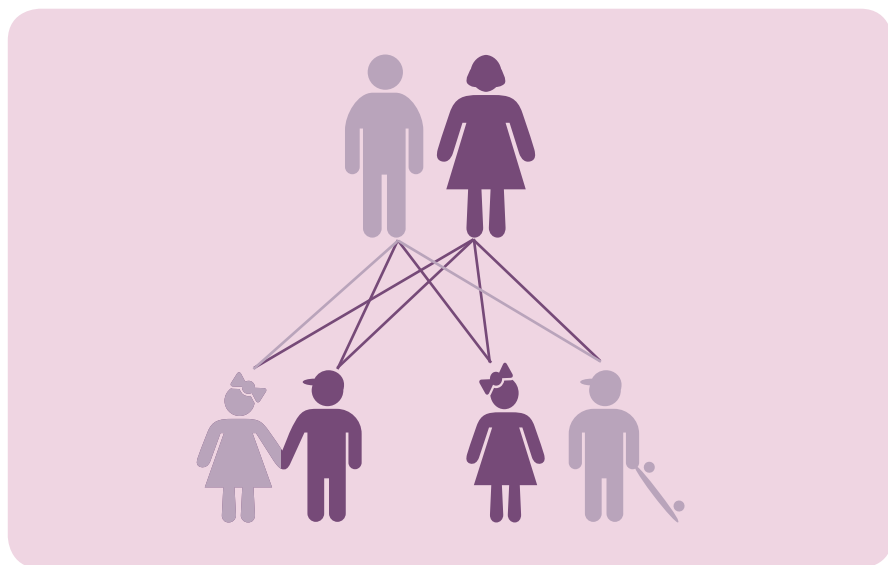
Tudi pri nosilkah mutiranega gena *BRCA2* opažamo povečano zbolevanje za rakom dojk (ogroženost podobna kot pri *BRCA1*) in jajčnikov; pri slednjem je ogroženost nekoliko nižja kot pri *BRCA1*, in sicer 10- do 20-odstotna. Vendar pa je mutacija gena *BRCA2* lahko povezana s povečano ogroženostjo za nastanek raka dojk in prostate pri moških. Zdi se, da je mutacija *BRCA2* povezana tudi s povečano ogroženostjo za nastanek nekaterih drugih vrst raka: trebušne slinavke, melanoma, želodca in raka ustne votline.

Kot smo že omenili, ima vsak od nas dve kopiji genov *BRCA1* in *BRCA2*. Ko torej podedujemo po enem od staršev okvarjeno (mutirano) kopijo, je verjetnost, da bomo zboleli za nekaterimi raki, večja kot pri tistih, ki imajo obe kopiji gena normalni.



Kakšna pa je verjetnost, da se bo okvarjen gen prenesel na potomce?

Ker potomec dobi po eno kopijo gena od matere in eno od očeta, je torej verjetnost, da bosta sin ali hči podedovala okvarjen gen po enemu izmed staršev, 50-odstotna – govorimo o t. i. avtosomno dominantnem vzorcu dedovanja. Na teh pravilih temeljijo tudi nekateri statistični modeli, s katerimi izračunavamo verjetnost, da je preiskovana oseba lahko nosilka okvarjenega gena.



DRUGI GENI, POVEZANI Z VIŠJO OGROŽENOSTJO ZA RAK DOJKE IN/ALI JAJČNIKOV

V nekaterih družinah, kjer se rak dojke pojavlja pogosteje, gre lahko za posledico okvar v genih, povezanih z zmerno zvišano ogroženostjo za pojav te bolezni. Med tovrstne gene prištevamo npr. *CHEK2*, *ATM* in *NBN*. Nosilke patogenih sprememb v teh in nekaterih drugih genih so približno 2- do 3-krat bolj ogrožene,

da zbolijo za rakom dojke, v primeru pozitivne družinske anamneze pa je ogroženost lahko tudi višja - mutacije v *PALB2* genu so tako v družinah s povečano pojavnostjo raka dojke povezane z visoko ogroženostjo za to bolezen. Na ogroženost pomembno vplivajo dejavniki okolja, zelo verjetno pa tudi nekatere dodatne, trenutno še neznane ali nezadostno raziskane različice v dednem zapisu. Smernice za spremljanje nosilk genetskih sprememb v genih, povezanih z zmerno ogroženostjo za pojav raka dojke, se pomembno razlikujejo od tistih, ki veljajo za nosilke mutacij *BRCA*. Ker je o omenjenih genih vsako leto na voljo več podatkov, pričakujemo, da se bodo navodila za spremljanje nosilcev v prihodnosti spreminjala, zato jih je treba redno posodabljeti.

Poleg že omenjenih genov so spremembe v genih, ki so značilne za različne dedne sindrome (npr. *TP53*, *STK11*, *PTEN*, *CDH1*, *NF1*), prav tako povezane z občutno večjo ogroženostjo za pojav raka dojke pri nosilkah. Nosilci okvar v teh genih pogosteje zbolejajo še za nekaterimi drugimi raki (npr. difuzno obliko raka želodca, različnimi sarkomi, rakom ščitnice, maternice, jajčnikov, črevesja ...). Pri njih se maligne bolezni praviloma pojavijo prej kot v splošni populaciji.

Okvare nekaterih genov so jasno povezane z povišano ogroženostjo za raka jajčnikov, ogroženost za pojav raka dojke pa je pri nosilkah manj jasno opredeljena ali podobna kot velja za splošno populacijo (npr. *BRIP1*, *RAD51C*, *RAD51D*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* in *EPCAM*). Okvare določenih izmed teh genov so sicer povezane z dedno obliko raka debelega črevesa in maternice (*MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* in *EPCAM*).

Če je pri posamezniku, ki obiše našo ambulanto, treba opraviti genetsko testiranje za izključevanje dednega sindroma raka dojke in/ali jajčnikov in v njegovi družini ni znane družinske mutacije, bolnikovo DNK testiramo na mutacije v genih *BRCA1* in *BRCA2* ter po potrebi tudi na spremembe v nekaterih drugih genih, ki smo jih že navedli.

POMEN IZVIDA GENETSKEGA TESTIRANJA ZA IZBIRO ZDRAVLJENJA RAKA DOJK IN JAJČNIKOV

Izvidi genetskega testiranja so lahko v nekaterih primerih pomembni za načrtovanje nadaljnjega zdravljenja pri pacientih, ki so že zboleli za rakom.

1. Pomen izvida genetskega testiranja za načrtovanje kirurškega zdravljenja bolnic z rakom dojk

Raziskave kažejo, da je pri nosilkah mutacij *BRCA*, ki so zbolele za rakom dojk, v sklopu kirurškega zdravljenja smiselno opraviti obojestransko odstranitev tkiva dojk, saj tovrstno zdravljenje pri njih lahko podaljša dolgoročno preživetje. Obojestransko odstranitev dojk priporočamo tudi bolnicam z rakom dojk, ki so nosilke mutacij v genih *CDH1*, *PTEN*, *TP53* in *PALB2*.

2. Pomen izvida genetskega testiranja za načrtovanje sistemskega zdravljenja raka jajčnikov

Ob ponovitvi raka jajčnikov, ki se odziva na preparate platine, lahko internist onkolog bolnici z znano mutacijo *BRCA* predpiše tarčno zdravilo olaparib (Lynparza™), ki je iz skupine t. i. PARP-inhibitorjev. To je nova skupina zdravil za zdravljenje raka, ki so se pokazala kot učinkovita proti tisti vrsti raka jajčnikov, ki nastane zaradi mutacije na genu *BRCA*. Olaparib uporabljamo/predpišemo kot vzdrževalno zdravljenje po tem, ko je bilo predhodno zdravljenje s kemoterapijo na osnovi platine učinkovito. O zdravljenju z olaparibom se je treba pogovoriti z lečečim onkologom.

MOŽNI PREVENTIVNI UKREPI PRI ŽENSKAH Z DEDNO OGROŽENOSTJO ZA NASTANEK RAKA DOJK IN/ALI JAJČNIKOV

Ko pri posameznici odkrijemo mutacijo na genu, ki je povezan z večjo ogroženostjo za rak dojk in/ali jajčnikov oz. drugimi raki, jo s to informacijo seznanimo na onkološkem genetskem sveto-

vanju. Na posvetu se pogovorimo tudi o možnih preventivnih ukrepih. V okviru delovanja ambulante za spremljanje visoko ogroženih priporočamo in omogočamo v nadaljevanju našete ukrepe.

Zdravnik, ki spremlja posameznike, pa se glede na zadnje izvide lahko odloči za morebitne spremembe ukrepov, saj se lahko trenutno veljavne smernice v prihodnosti tudi spremenijo:

- mesečno samopregledovanje dojk (10. dan od začetka zadnje menstruacije);
- 2-krat letno klinični pregled dojk;
- 1-krat letno mamografija v kombinaciji z UZ-preiskavo dojk in 1-krat letno MRI dojk (pregled dojk z magnetno resonanco od 25. leta starosti dalje, letno mamografija od 30. leta starosti dalje oz. glede na priporočila in mnenje radiologa glede na zadnji klinični izvid), izmenjaje na 6 mesecev;
- možnost preventivne operativne odstranitve dojk (mastektomije) z rekonstrukcijo ali brez (po predhodnem posvetu z zdravnikom iz multidisciplinarnega tima za onkološko genetsko svetovanje);
- 2-krat letno ginekološki pregled s transvaginalnim ultrazvokom;
- spremljanje tumorskega označevalca CA 125;
- možnost preventivne kirurške odstranitve jajčnikov in jajcevodov po končanem rodnem obdobju (po posvetu z zdravnikom iz multidisciplinarnega tima za onkološko genetsko svetovanje);
- drugi preventivni ukrepi glede na najdeno genetsko okvaro.

Ženske imajo možnost spremljanja v okviru ambulantnih pregledov na Onkološkem inštitutu Ljubljana. Prav tako vse, ki bi rade opravile preventivne operacije, napotimo k ustreznim specialistom na posvet. Ženske imajo tudi možnost obravnave pri psihologu.

ONKOLOŠKO GENETSKO TESTIRANJE

Za genetsko testiranje se vsak posameznik odloča samostojno in svobodno. Obravnava v genetski ambulanti še ne pomeni, da bo posameznik moral opraviti genetsko testiranje.

PREDNOSTI

Posamezniki, ki se zavedajo večje ogroženosti za nastanek rakave bolezni in vedo, da so nosilci mutacije na genih, ki so odgovorni za pojav dednega raka dojk ter jajčnikov, lahko lažje in z večjo gotovostjo soodločajo pri programu kontrolnih pregledov ter načrtovanju zdravljenja. Posameznikom, ki so bolj ogroženi za razvoj raka dojk in jajčnikov, svetujemo redne kontrole, ki se začnejo bistveno prej ter izvajajo bolj pogosto kot to velja za splošno populacijo. Po drugi strani pa lahko posamezniki, ki niso nosilci ogrožajoče mutacije, opustijo pogoste kontrolne preglede in preiskave ter druge preventivne ukrepe. Negativen izid testa lahko predstavlja olajšanje tako za preiskovano osebo kot za njene sorodnike.

Pomembna sta tudi zdrav način življenja in sprememba življenjskih navad z namenom zmanjšanja ogroženosti za razvoj rakavih bolezni.



Za oceno ogroženosti pri posamezniku potrebujemo družinsko drevo z natančnimi podatki o zbolevanju posameznih družinskih članov za več generacij. Če ugotovljamo večjo ogroženost svetujemo genetsko testiranje (odvzem vzorca krvi), najprej najmlajšemu zbolelemu družinskemu članu, saj je pri njemu verjetnost prisotnosti genetske okvare največja. **Zaradi zanesljivejšega vrednotenja rezultatov testa je namreč pomembno najprej testirati, če je to seveda mogoče, že zbolelo osebo v družini. Če pri njej najdemo okvaro gena, pri ostalih preiskovanih sorodnikih pa ne, imajo slednji bistveno manjšo verjetnost, da so nosilci okvarjenega gena (populacijsko).**

Rezultati genetskega testa omogočajo natančnejšo oceno ogroženosti kot jo omogoča samo analiza osebne ali družinske anamneze. Z opravljenimi testi včasih pridobimo tudi informacije o verjetnosti za pojav nekaterih drugih zdravstvenih težav (ne zgolj rakavih obolenj).

POTEK GENETSKIH PREISKAV

Genetske preiskave za dedne oblike raka dojk in/ali jajčnikov najpogosteje opravimo iz vzorca DNK, ki ga izoliramo iz periferne krvi (DNK izoliramo iz belih krvničk). Po odvzemu vzorca sledijo testiranje, analiza in interpretacija rezultata. Pred dokončno izdajo izvida rezultat tudi potrdimo. Zato je proces genetskega testiranja od odvzema vzorca krvi do izdaje izvida dolgotrajen in lahko traja tudi več mesecev.

REZULTAT GENETSKIH PREISKAV

Z rezultati genetskega testa posameznika vedno seznanimo na posvetu, torej osebno in ne po telefonu ali pošti.

Izvid genetske preiskave je lahko:

- **pozitiven:** prisotna je znana bolezenska sprememba v genu, povezanem z dednimi raki. Preiskovanec je bolj ogrožen, da zboli za nekaterimi vrstami raka;

Naj opomnimo, da lahko ob testiranju ugotovimo okvaro v genu, ki je povezan z drugim genetskim sindromom kot je tisti, za katerega je bila oseba testirana. Če ocenimo, da bi bilo to pomembno za preiskovančevo zdravje, ga o tem obvestimo.

- **negativen:** preiskovanec ni nosilec bolezenskih sprememb v pregledanih genih. Negativen izvid ne more povsem izključiti genetskega vzroka za bolezen pri preiskovancu/v družini, saj je lahko sprememba prisotna v katerem izmed genov, ki ni bil pregledan ali pa je z uporabljeno metodo ni mogoče zaznati (tehnična omejitev);
- **nejasen:** zaznana je bila sprememba oz. variacija, katere pomena trenutno ne znamo opredeliti. Tovrstne spremembe se lahko sčasoma izkažejo za vzrok dednih rakov ali pa se kasneje odkrije, da gre za normalne, neškodljive različice. Vsem preiskovancem z nejasnimi izvidi priporočamo, da enkrat letno obiščejo našo ambulanto za ponovno oceno najdenih sprememb, včasih pa so smiselne tudi dodatne preiskave pri svojcih.

Vse pozitivne in nekatere negativne izvide (ob testiranju za znano družinsko mutacijo) preverimo s ponovnim odvzemom vzorca.

V primeru tehničnih zapletov pri izvedbi testa je včasih treba ponoviti tudi odvzem krvi.

TVEGANJA IN OMEJITVE

Za osebe, ki vedo, da so za določene rake dedno zelo ogrožene, je takšna informacija lahko zelo obremenjujoča. Še posebej obremenjujoča je tedaj, ko ni na voljo ustreznih ukrepov za preprečevanje razvoja bolezni.

Tudi osebe, ki niso podedovale družinske obremenitve za dedne rake, lahko pogosto spremlja občutek krivde (še posebej, če so sorojenci podedovali okvaro).

Vsaka diskriminacija na podlagi izvida genetskega testiranja (genetska dediščina) je v Sloveniji prepovedana.

Izvid testiranja izdamo samo za testirane gene in na podlagi trenutnega znanja. S testiranjem ne moremo izključiti prisotnosti okvar v genih, za katere danes ni dokazano, da bi bili povezani z dednimi raki. S testom ne moremo izključiti morebitnih drugih genetskih obolenj, za katera nismo opravili genetskih testov.

ZAUPNOST IZVIDOV

Podatki o izvidu testiranja so zaupni, osebe pa je zavezano k molčečnosti v skladu z zakonom. **Podatkov o izvidih genetskega testiranja nima od preiskovancev nihče pravice zahtevati, sami pa jih niso dolžni nikomur posredovati.**

HRAMBA VZORCA KRVI OZ. DNK ZA RAZISKOVALNE NAMENE

Vzorec krvi po opravljeni analizi s preiskovančevim dovoljenjem shranjujemo v našem laboratoriju predvsem zato, če bi bili v prihodnosti potrebni dodatni testi. Soglasje za hrambo lahko preiskovanec kadarkoli prekliče.

Vzorci krvi, ki jih hranimo v našem laboratoriju, včasih uporabimo za standardizacijo in razvoj novih testov, pa tudi v raziskovalne namene. Tovrstno testiranje lahko poteka le s preiskovančevo privolitvijo in v anonimni obliki. Dovoljenje za uporabo vzorca v raziskovalne namene lahko preiskovanec kadarkoli umakne.

ČE SE ZA TEST NE ODLOČITE

Odločitev za genetsko testiranje je svobodna, morebitna odklonitev testiranja pa je vaša pravica in ne sme v ničemer vplivati na vaš odnos z zdravnikom. Če se ne odločite za genetsko testiranje, vam bomo svetovali program kontrolnih pregledov glede na vašo družinsko obremenjenost.

OSTALI ČLANI DRUŽINE

Priporočamo, da vsak član obravnavane družine opravi pogovor z zdravnikom, ki se ukvarja z onkološkim genetskim svetovanjem. Odločitev o tem je povsem svobodna in vsakdo ima tudi pravico »ne vedeti« in odkloniti tako pogovor kot morebitno genetsko testiranje.

O vseh naštetih možnostih se boste lahko temeljito pogovorili z zdravnikom v času svetovanja in izbrali ukrep, ki vam najbolj ustreza.

Če bo pri vas opravljeno genetsko testiranje, boste podpisali ustrezno soglasje, s katerim potrjujete, da ste seznanjeni z vsebino tega informativnega gradiva.



MOJI ZAPISKI



A large rectangular area with horizontal lines, intended for taking notes. The lines are evenly spaced and extend across the width of the page.

