

# PREVALENCA MUTACIJE GENA BRCA2 PRI MOŠKIH Z RAKOM DOJKE V SLOVENIJI

Barbara Černivc, Nikola Bešić, Katarina Lokar, Mateja Krajc, Srdjan Novaković, Cvetka Bilban Jakopin, Marko Hočevnar, Janez Žgajnar

Onkološki inštitut Ljubljana

## Povzetek

Izhodišče: Rak dojke pri moških je redka bolezen. Rak dojke pri nekaterih bolnikih nastane zaradi mutacije gena BRCA1 ali gena BRCA2. Tveganje za nastanek raka dojke pri moških močno poveča mutacija gena BRCA2.

Namen: Za slovensko populacijo podatkov o prevalenci mutacije gena BRCA2 še nimamo. Namen naše prospektivne populacijske epidemiološke raziskave je ugotoviti, kakšna je prevalenca mutacije gena BRCA2 pri moških z rakom dojke v Sloveniji.

Material in metode: Na Onkološkem inštitutu smo zbrali podatke o 139 moških, ki so zboleli za rakom dojke od leta 1975 do 2006. Živih je še 41 bolnikov in te smo pisno povabili na genetsko svetovanje in gensko testiranje. Kri so analizirali v Laboratoriju za onkološko genetiko Svobodne univerze v Bruslju. Mutacije genov BRCA1 oziroma BRCA2 so ugotavljali s testoma PTT in F-CSGE in sekvencioniranjem vzorcev z nenormalnimi vrhovi.

Rezultati: Genetsko testiranje je bilo izvedeno pri 25 moških. Mutacijo gena BRCA2 smo ugotovili pri štirih moških. Pri treh od njih smo našli slovensko founder mutacijo gena BRCA2 IVS 16-2a>G. Mediana starost vseh bolnikov z rakom dojke je bila 57 let (od 17 do 86 let). Mediana starost bolnikov z mutacijo gena BRCA2 je bila 60 let, ostalih bolnikov pa 57 let. Med bolniki z rakom dojke z mutacijo in tistimi brez mutacije nismo ugotovili statistične razlike glede starosti ( $p=0,65$ ) ali stadija bolezni ( $p=0,43$ ).

Zaključek: Prevalenca mutacije gena BRCA2 pri bolnikih z rakom dojke v Sloveniji je 16%.