

PROGRAM PRESEJANJA IN SVETOVANJA NOSILCEM PATOGENIH RAZLIČIC, KI OGROŽAJO ZA RAKA TREBUŠNE SLINAVKE - PRIMER NOSILCEV *CDKN2A*

Vanessa Koračin ¹, Svetlana Novak ², Simona Hotujec ³, Barbara Perić ^{3,4}

¹ Dermatološka ambulanta, Splošna bolnica Novo Mesto, Novo mesto, Slovenija

² Oddelek za onkološko klinično genetiko, Onkološki inštitut Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

³ Oddelek za onkološko kirurgijo, Onkološki inštitut Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

⁴ Univerza v Ljubljani, Medicinska fakulteta, Ljubljana, Slovenija

Rak trebušne slinavke (PANCR) je eden tistih redkih rakov s slabim preživetjem, kjer tako znanstvene raziskave kot napredek tehnologije postopoma izboljšujejo zdravljenje. Del tega napredka je tudi opredelitev družinske oblike PANCR in ukrepi namenjeni zgodnjemu odkrivanju bolezni. Predstavljen bo program presejanja in zgodnjega odkrivanja pri slovenskih nosilcih patogenih različic genov povezanih z nastankom PANCR.

V Sloveniji letno za PANCR zboli približno 420 oseb, pet-letno preživetje pa je zgolj 9.3 odstotno. Pri petih do desetih odstotkih bolnikov poleg dejavnikov okolja na nastanek bolezni vpliva tudi prisotnost patogene različice katerega izmed genov povezanih s PANCR. Med temi je tudi *CDKN2A* gen, katerega povezujemo sicer z družinsko obliko kožnega melanoma.

Na OI Ljubljana od leta 2001 izvajamo program presejanja in svetovanja nosilcem patogenih različic *CDKN2A*, od leta 2021 pa tudi presejanja na PANCR.

Do sedaj smo odkrili 57 nosilcev *CDKN2A*. Prihajajo iz 21 družin s pozitivno družinsko anamnezo. Pri 12 osebah je bila družinska anamneza negativna, prisotni pa so bili bodisi multipli kožni melanom, bodisi kateri od drugi raki – rak dojke. V sedmih družinah (7/21) se poleg kožnega melanoma pojavlja tudi PANCR. Najpogostejše odkrita različica *CDKN2A* v teh družinah je p.Ala148Thr. Med bolniki testiranimi zaradi potrjenega PANCR so najpogostejše odkrite patogene različice *ATM*, *BRCA* in *PALB2*.

Osebam s patogeno različico *CDKN2A* ponudimo program presejanja, ki vključuje redno slikovno diagnostiko in pregled pri gastroenterologu, v primeru sumljivih sprememb PANCR pa napotitev k hepatobiliranem kirurgu terciarnega centra. Do sedaj v sklopu presejanja slovenskih zdravih nosilcev PANCR nismo odkrili.

p18