

***Genetikai vizsgálatok
a daganatkialakulásra fokozott
hajlamot okozó génekkel
rendelkező nők számára***



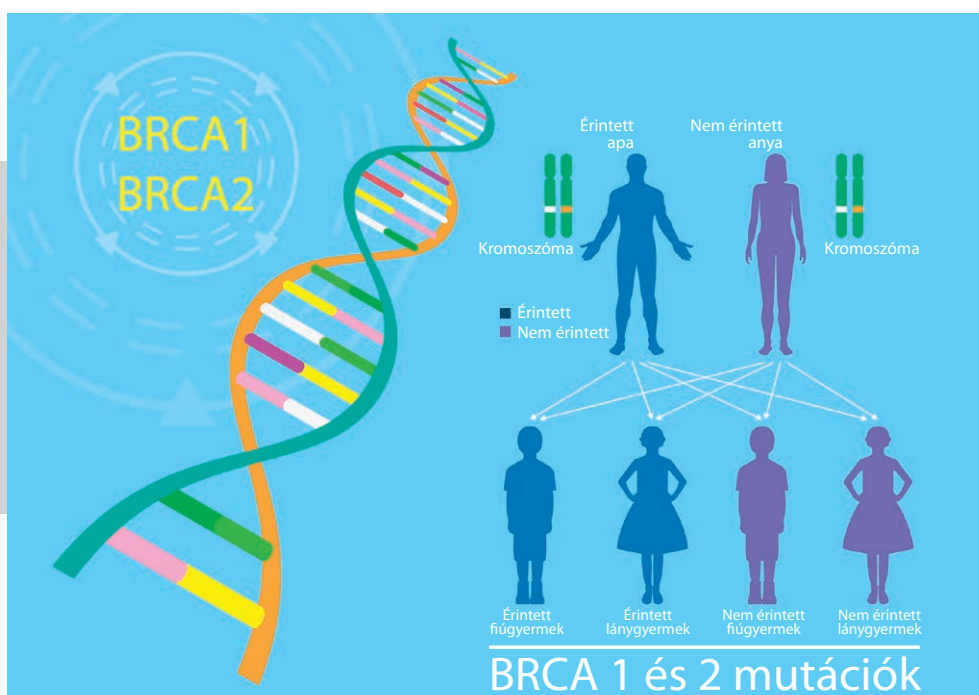
Tartalom

Bevezetés	4
Génmutációk	4
Génmutációk (módosulások) és a daganatok kockázata	5
Genetikai vizsgálat	6
Ki jogosult genetikai vizsgálatra?	6
Ki ajánlhatja fel a genetikai vizsgálat lehetőségét?	7
Hogy zajlik egy genetikai vizsgálat?	8
Mik a genetikai vizsgálat lehetséges eredményei?	9
Mi történik negatív teszteredmény esetén?	10
Általános elgondolások a genetikai vizsgálatok kapcsán	11
Mik a genetikai vizsgálat előnyei?	11
Mik a genetikai vizsgálat hátrányai?	12
Teendők pozitív vizsgálati eredmény esetén	12
Teendők negatív vizsgálati eredmény esetén	12
Mennyire bizalmas adat a genetikai vizsgálat eredménye?	12
Genetikai vizsgálatok az egyes daganattípusok tükrében	13
Petefészekrák	13
Méhtestrák (méhnyálkahártyarák)	18
Emlőrák	21
Szószedet	22

Bevezetés

Nőgyógyászati daganatos betegségeknek azokat nevezzük, amelyek a méhet, a petefészkét, a méhnyakat, a szeméremtestet vagy a hüvelyt érintik. Ezeknek a ráktípusoknak sokféle változata létezik. Legtöbbjük véletlenszerűen, nem örökletes úton alakul ki. Csekély százalékukat génhibák okozzák, amelyek a családban öröklődhetnek.

Az örökítőanyagunkat DNS alkotja. A DNS a testünk felépítéséhez, működéséhez szükséges egyedi utasítások halmaza. Az egyes DNS szakaszok képezik a géneket. Az emberi testben körülbelül 25 000 gén található. Génjeink felét édesapánktól, másik felét édesanyánktól örököljük. Ez azt jelenti, hogy 50%, azaz 1 a 2-höz az esélye annak, hogy egy hibás gént továbbadjunk a gyermekeinknek.



Génmutációk

Génmutációnak egy génben előforduló hibát vagy eltérést nevezünk. A génben lévő utasítások olyanok, akár egy kód. Minden egyes gén utasítások egyedi összeállítását adja.

KÉPZELJÜK EL, HOGY EGY NORMÁLIS GÉN A KÖVETKEZŐKÉPPEN VAN KÓDOLVA:

1-2-3-4-5-6-7-8-9-10-11-12-13-14-15-1-2-3-4-5-6-7-8-9-10-11-12-13-1-2-3

Ha egy hiba, vagy **"elírás"** kerül a kódba, az enyhe eltérést eredményez, például:

1-2-3-4-5-6-**8-8**-9-10-11-12-13-14-15-1-2-3-4-5-6-7-8-9-10-11-12-13-1-2-3

Ez a gén a normálshoz képest kicsit eltérőbb utasításokat ad annak a sejtnek, amelyet irányít. Ezt hívjuk génmutációnak vagy géneltérsnek.

Génmutációk (eltérések) és a daganat kockázata

Néhány génmutáció (eltérés) növeli a rák kialakulásának kockázatát. A petefészekrák hátterében 15-20%-ban (1:5), míg a méhtrák esetén 3%-ban (1:33) találunk génmutációt. A gének, amelyek növelik a nőgyógyászati daganatos betegségek kialakulásának kockázatát: BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6 és a PMS2. A BRCA1/BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D és BRIP1 gének mutációi hozhatók összefüggésbe a petefészekrák kialakulásának kockázatával.

Az MLH1, MSH2, MSH6 és PMS2 gének mutációi méhtrák kifejlődéséhez vezethetnek. Emellett az MLH1, MSH2, MSH6 génmódosulások petefészekrákot is okozhatnak.

Hogy jobban megértsük a kockázatot: ha azt mondjuk, az egyén rizikója 10%, az azt jelenti, hogy az ezzel a génmutációval rendelkező 10 emberből egynél alakul ki ez a fajta daganatos betegség az élete során.

A petefészekrák kialakulásáért leggyakrabban felelős két gén a **BRCA1** és a **BRCA2**. A petefészekrák kialakulásának esélye 44% azoknál a nőknél, akiknél a BRCA1 mutációja áll fenn. Akiknél a BRCA2 mutációja van jelen, esetükben ennek esélye 17%. A BRCA1 vagy a BRCA2 génmutációk az emlőrák kialakulásának kockázatát is növelik. *Lásd az 1. táblázatban.* Ezen kívül férfiaknál is okozhatnak emlőrákot, prosztatarákot vagy hasnyálmirigyrákot. Ezek a kockázatok főképp a BRCA2 génhez köthetők.

Újabb kutatások további géneket is összefüggésbe hoztak a petefészekrákkal, melyek módosulásai az előzőekhez képest kisebb mértékben növelik a petefészekrák kialakulásának rizikóját. Ezeket kis kockázatú géneknek is hívjuk. Ezek például a **RAD51C**, **RAD51D**, **BRIP1** és a **PALB2**. RAD51C génmutáció esetében 11% a petefészekrák kialakulásának az esélye a beteg 80 éves koráig, RAD51D esetén ez 13%, míg a BRIP1 génnel 6%, a PALB2-vel pedig 5% ugyanennek a valószínűsége. A PALB2 az emlőrák magas kockázatával is összefüggésbe hozható.

Az **MLH1**, **MSH2**, **MSH6** és a **PMS2** génmutációval rendelkező nőknél nagyobb eséllyel alakul ki méhtrák. A méhtrák kockázata az MLH1, MSH2 és MSH6 génmutációval rendelkezők esetében 37-49% közé tehető. A petefészekráknál ugyanez 11-17% között mozog. A PMS2 gén esetében alacsony, bár megnövekedett veszélyről beszélhetünk a méhtrákra vonatkozóan, mértéke 13% körül határozható meg. A petefészekrák kialakulásának kockázatát viszont nem növeli.

A fenti négy gén a vastag- és végbélrák gyakoriságát is fokozza.

1. táblázat Daganatok előfordulásának élettartam rizikója %

GÉN	EMLŐRÁK	PETEFÉSZEKRÁK	VASTAGBÉLRÁK	MÉHTESTRÁK
BRCA1	72	44		
BRCA2	69	17		
PALB2	53	5		
RAD51C		11		
RAD51D		13		
BRIP1		6		
MLH1		11	48	37
MSH2		17	47	49
MSH6		11	20	41
PMS2			14	13
Általános népességre vetített kockázat (génmutáció nélkül)	12-15 % (7-ből vagy 8-ból 1)	1,3 - 2 % (50-ből 1)	5,6 % (18-ből 1)	2,7 % (36-ből 1)

Kinek ajánlott a genetikai vizsgálat?

Nőgyógyászati daganatos betegségeknek azokat nevezzük, amelyek a méhet, a petefészket, a méhnyakat, a szeméremtestet vagy a hüvelyt érintik, támadják meg. Ezeknek a ráktípusoknak sokféle változata létezik. Legtöbbjük véletlenszerűen, nem örökletes úton alakul ki. Csekély százalékukat génhibák okozzák, amelyek a családban öröklődhetnek.

Az örökítőanyagunkat DNS alkotja. A DNS egyedi utasítások halmaza, amely azt határozza meg, hogyan épül fel és működik a testünk. Az egyes DNS szakaszok képezik a géneket.

» Petefészekrákos nők

Minden nőnek, akit bizonyos petefészekrák-típusokkal diagnosztizálnak (high grade hámeredetű petefészekrák), javasolható genetikai vizsgálat. Ez a leggyakrabban diagnosztizált petefészekdaganat-típusok többségét magában foglalja. Ha valakinél petefészekdaganatot igazolnak, a daganat szövet-mintáját speciális vizsgálatoknak vetik alá a patológusok. Ennek eredményeként határozzák meg a daganat pontos típusát. A kezelőorvosodtól kaphatsz tájékoztatást arról, hogy az adott daganat esetében az onkológiai bizottság várhatóan javasolni fogja-e a genetikai vizsgálatot.

» Méhtestrákos nők

Az endometrium (méhnyálkahártya - a méhüreg belsejét borító hám) daganata esetén is szövettani feldolgozásra kerül sor. A patológusok a szöveteket egy speciális, immunhisztokémiai festési eljárással vizsgálják MLH1, MSH2, MSH6 és PMS2 irányában. A mai ajánlások szerint minden endometriumrák mintán javasolt a vizsgálat végzése. A vizsgálat a gének által kódolt fehérjék jelenlétét vizsgálja. Ha a festődés hiányos, az a gén működésének károsodására utal. Ezekben az esetekben javasolják genetikai vizsgálat elvégzését, ami segít meghatározni, hogy genetikai eltérés (vagy Lynch-szindróma) tehető-e felelőssé a daganat kialakulásáért.

Ha az MLH1 elégtelen festődést mutat, annak Lynch-szindrómán kívül más oka is lehet. Ennek kizárására az onkológiai bizottság egy kiegészítő vizsgálatot javasolhat. Ez az úgynevezett "hipermetilációs vizsgálat". Ha ennek eredménye ezt a típusú eltérést igazolja, további genetikai vizsgálatra nincs szükség.

» Akiknek a családjában gyakori a daganatos betegségek előfordulása

Hagyományosan azon betegek számára javasolt a genetikai vizsgálat végzése, akik családjában halmozottan fordulnak elő daganatos esetek. Ez általában azt jelenti, hogy a családban több közeli, azonos ági rokonnak volt már a fent említett génekkel kapcsolatos daganatos megbetegedése. A kezelőorvosod jelzi, ha a családi kórelőzmény magas rizikójúnak bizonyul. Ebben az esetben genetikai tanácsadásra irányíthat tovább egy klinikai genetikushoz, vagy genetikai tanácsadóhoz. Ők segítenek meghatározni annak az esélyét, hogy családfád alapján mekkora az esélyed arra, hogy génmutációt hordozol.

Ha a közeli családtagjaid közül valaki hordoz ilyen génmutációt, lehetőség van ennek az adott mutációnak a kimutatására. Ez az úgynevezett **prediktív vizsgálat**.

Csupán családfaelemzéssel számos génhordozó kiszűrését elmulaszthatjuk. 50% körüli az olyan egyének száma, akiknek nincs ilyen jellegű családi kórelőzményük, és így kicsúszhatnak a szűrés során. Például a Lynch-szindrómával rendelkező nők esetében, kizárólag a családi kórelőzményekre alapozva az esetek

70%-ában nem azonosítanánk azokat, akik hordozók lehetnek. Ezért az összes petefészek- és méhtest-rákos nők fel kellene ajánlani a genetikai vizsgálatot.

» Fokozott daganatkialakulási hajlammal rendelkező közösségek

Egyes közösségekben magasabb arányban fordulnak elő génmutációk. A zsidó közösségekben a petefészekrákok 30-40%-a, a mellrákok 10%-a köthető a BRCA génhez. Néhány országban javasolják a genetikai vizsgálat elvégzését a magas rizikójú, genetikai eltérést hordozó közösségekhez tartozók körében. A zsidó származású egyének esetén akkor is javasolt lehet BRCA-teszt végzése, ha nincs a családi kórtörténetükben rákos megbetegedés. Ezt hívják populációalapú tesztelésnek, ami Izraelben ma már teljes körben hozzáférhető.

Ki ajánlhatja fel nekem a genetikai vizsgálatot?

Különböző országok egészségügyi ellátórendszerei különböző hozzáférést biztosítanak a genetikai vizsgálatokhoz, de azonos ország különböző intézményei között is lehetnek eltérések.

Sok országban alkalmaznak ún. genetikai szakértőt, genetikai tanácsadót vagy rendelkeznek klinikai genetikus által vezetett rendszerrel. Ez azt jelenti, hogy az orvosod fogja eldönteni, jogosult vagy-e genetikai vizsgálatra, melyet a családi daganatos kórtörténet, vagy az aktuális daganatos betegség alapján döntenek el. Először találkozni fogsz egy, a területen jártas genetikai szakértővel, tanácsadóval vagy klinikai genetikkussal. A konzultáció során a szakértővel együtt eldöntitek, hogy genetikai vizsgálattal folytatódjon-e az ellátás. Ha a vizsgálat során eltérés vagy mutáció mutatkozik, az orvosoddal kell megbeszélned, hogy ez hogyan befolyásolja a kezelésedet, gondozásodat.

Egy másik, egyre gyakoribb megközelítési mód, amikor a tanácsadás és a teszt elvégzése nem genetikus által történik. Ezt általában a kezelőorvosod, vagyis az onkológusod, a daganatsebészed, vagy kifejezetten az ezzel kapcsolatos tanácsadásra szakosodott klinikai ápoló végzi. Ez minden hámeredetű petefészekrákkal érintett nőre vonatkozik. Manapság ez ajánlott azon nők számára is, akiknek öröklődéshez köthetően megvan az esélyük a méhtestrák kialakulására. Ez azt jelenti, hogy az orvosod vagy a szakápolód megbeszéli veled a genetikai vizsgálat előnyeit és esetleges hátrányait. Ha genetikai vizsgálat mellett döntötök, és ennek eredménye mutációt igazol, akkor tovább irányítanak genetikai szakrendelésre. Ezt a módszert alkalmazzák az Egyesült Királyságban és más országokban is a rákkal diagnosztizált nők esetében, javítva ezzel a tesztek elérhetőségét. Így csökken a tanácsadók terhelése és a várakozási idő.



Hogyan zajlik a genetikai vizsgálat?

A rutin vérvizsgálathoz hasonlóan ez is elvégezhető egyszerű vérmintából. A vérben található DNS lehetséges eltéréseit laboratóriumban vizsgálják.

Esetenként a génvizsgálat nyálmintából is elvégezhető. Ha ez a lehetőség felmerül, a mintát akár otthon is leveheted egy tesztelő csomag segítségével. Nagyon fontos, hogy magát a vizsgálatot egy minősített laboratóriumban végezzék!

A vérből vagy nyálból nyert minta elemzését **csírasejtes (germline)** vizsgálatnak nevezzük.

A petefészekrákos nők esetében maga a daganatszövet kerül genetikai vizsgálatra. Ezt az eljárást **szomatikus** vizsgálatnak hívjuk.

Csak a csírasejtes (vérben, nyálban kimutatható) génmutációk öröklhetők. A vérben kimutatott génmutáció azt jelenti, hogy az a szülőktől származik, így továbbörökíthető a gyermekeknek is.

Ha a génmutációt csak a rákos szöveten végzett szomatikus teszt mutatja ki, de nincs jelen a vérben, az azt jelenti, hogy a rák nem öröklődik, vagyis nem adható tovább más családtagoknak. Ugyanakkor ez segíthet a kezelés tervezésében és a célzott terápiák alkalmazásában.

A szomatikus (daganatszövetből végzett) és csírasejtes (vérből végzett) mutáció vizsgálata egy időben illetve külön-külön is elvégezhető.

Párhuzamos tesztelés: A **szomatikus** és **csírasejtes** mutáció meghatározása is javasolt a genetikai vizsgálatra alkalmas petefészekrákos betegeknél.

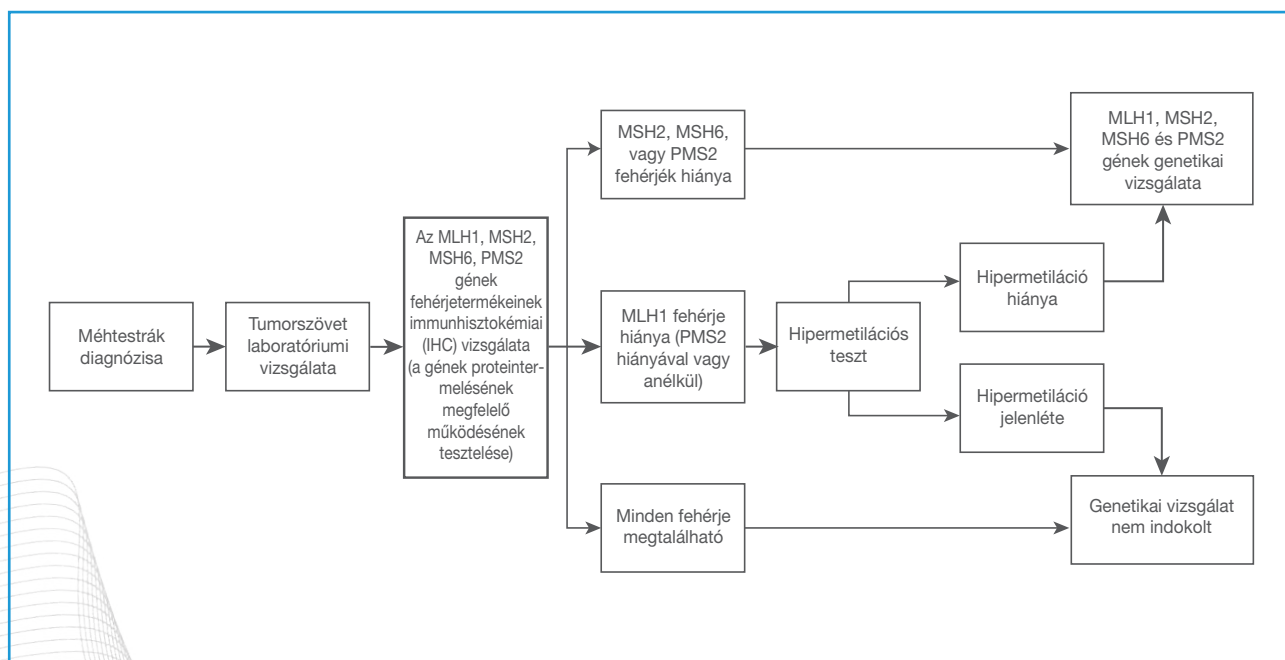


Mik a genetikai vizsgálat lehetséges eredményei?

A genetikai vizsgálat eredményét csak szakember közölheti. 3 lehetséges vizsgálati eredmény van:

- a) Pozitív eredmény** – az eredmény jelentőséggel bíró elváltozást mutat a vizsgált génben. Ez a leleten gyakran úgy szerepel, mint ‘patogén’ vagy ‘valószínűleg patogén’.
- b) Negatív eredmény** – az eredmény nem mutat olyan elváltozást, ami összefüggésbe hozható daganatos megbetegedéssel. Valószínűleg nincs eltérés. Az is előfordulhat, hogy van genetikai eltérés, de úgy jelölik a leleten, hogy ‘jóindulatú’ vagy ‘valószínűleg jóindulatú’. Ez azt jelenti, hogy ha van is hiba a gén kódjában, az nincs hatással annak működésére, és bizonyosan nem lehet oka daganatos betegségnek. Az ilyen eredményt negatívként értékeljük.
- c) Bizonytalan jelentőségű módosulás (VUS):** A teszt olyan eltérést mutat, amit nehéz kiértékelni. Ez az eredmény mai ismereteink alapján negatív leletként kezelendő. Elképzelhető, hogy ez a jövőben változik, és lesznek olyan emberek, akiket majd át kell sorolni a pozitív csoportba, amikor megismerjük ezen génmódosulások valódi jelentőségét.

Lásd az alábbi ábrán:



A genetikai vizsgálat 3 lehetséges eredményét a 2. táblázatban találod.

2. táblázat:

AZ EREDMÉNY TÍPUSA	
Pozitív teszteredmény	Ez azt jelenti, hogy az egyik génben olyan mutáció található, ami növeli a rák kialakulásának kockázatát. Ez arra utal, hogy a daganatot ez a hibás gén okozta. Ez az eredmény: a) segít eldönteni, milyen kezelés vagy műtét csökkentheti a rák kockázatát, ha nincs kialakult daganatos betegség. b) segít a kezelés során a döntések meghozatalában abban az esetben is, ha a rák már kialakult. c) ennek alapján javasolható genetikai vizsgálat végzése a rokonok számára, ezzel lehetővé téve a daganatok kialakulásának megelőzését.
Negatív teszteredmény	Ez az jelenti, hogy nem került azonosításra olyan elváltozás a génben, ami rákot okozna.
Bizonytalan jelentőségű módosulás	Időnként a génvizsgálatok olyan génmutációkat találnak, amelyek nem értelmezhetők egyértelműen. Ez ritkán, de előfordul, ezt nevezzük bizonytalan jelentőségű módosulásnak. A legtöbb nő esetében ennek a típusú eredménynek nincs jelentős következménye. A közeli rokonoknak nem szükséges felajánlani a genetikai vizsgálatot, és nem indokol további teendőt. Idővel lehet, hogy ezekről az eltérésekről is kiderül, hogy fokozzák a daganat kialakulásának valószínűségét, ekkor majd az ezekkel rendelkező betegeket magas rizikóba sorolhatják át.

Mi történik, ha a teszt negatív?

A negatív teszt azt jelenti, hogy a daganatos betegséget nem a teszt által vizsgált valamelyik gén mutációja okozta. Ebben az esetben nagyon valószínű, hogy kevés az esélyed más rákos megbetegedésre. A kockázat körülbelül azonos az átlagos népességre vonatkozóval. Ennek ellenére fontos hangsúlyozni, hogy a negatív eredmény pusztán a vizsgált génekre vonatkozik, tehát érdemes tudni, mely genetikai elváltozásokat vizsgálták, mivel a genetikai vizsgálatok folyamatosan fejlődnek.

Ettől függetlenül ugyanúgy javasolt a rákszűréseken való részvétel, mint bárki másnak (mint például mammográfia a 40 év feletti nők számára mellrákszűrés gyanánt).

Ha negatív a teszted, de több más rákos megbetegedés előfordult a családban, és egyéb magas kockázati tényezők is vonatkoznak rád, akkor ajánlott genetikus szakértő felkeresése. A szakértő a családi kórtörténeted alapján értékeli a kockázat mértékét. Előfordulhat, hogy további tanácsokkal lát el a kockázatok mérlegelését követően.

Általános tudnivalók a genetikai vizsgálattal kapcsolatban

Mik a genetikai vizsgálat előnyei?

Hasznos lehet, ha elvégzik a genetikai vizsgálatot.

ELŐNYEI:

- » Az eredmény tájékoztathat arról, mekkora az esetedben a rák kialakulásának kockázata.
- » Csökkentheti a szorongást a daganatkialakulás esélyének vagy okának ismerete által.
- » Ösztönözhet arra, hogy megtegyd a szükséges lépéseket egy másik daganatos betegség kialakulásának megelőzése érdekében, amennyiben öröklődő génmutáció került nálad megállapításra.
- » Ha a génmutáció ténye megerősítést nyer, azzal értékes információt adhatsz át a rokonaidnak. Így a családtagjaid is elvégeztethetik a genetikai vizsgálatot, hogy kiderüljön, esetükben is fennáll-e a rák kialakulásának fokozott kockázata. Ezután pedig lépéseket tehetnek a daganatos betegség rizikójának csökkentésére szűrővizsgálatok vagy kockázatcsökkentő műtétek által.
- » Ha már diagnosztizált daganatos betegséged van, a teszt eredménye segítheti az orvosokat a betegségedre vonatkozó leghatékonyabb kezelés kiválasztásában.



Mik a genetikai vizsgálat hátrányai?

A genetikai vizsgálat elvégzésének lehetnek hátrányai is.

EZEK:

- A pozitív teszt egyeseket félelemmel tölthet el; szomorúak, érzelmileg zaklatottak lehetnek az eredmény miatt.
- Egyesek büntudatot érezhetnek amiatt, hogy továbbadhatják a gyermekeiknek a hibás gént. Pozitív teszteredmény esetén érdemes végiggondolni, hogy a családban kinek és mikor mondjuk el az eredményt, hiszen ezáltal olyan felelősséget helyezünk a családtagjainkra, amellyel nem biztos, hogy képesek megbirkózni (pl. 16-17 éves lány családtervezési korlátai, egy megelőző műtét miatt).
- A pozitív teszteredmény az emberi kapcsolatokban is feszültséget okozhat.
- Bizonyos közösségekben a pozitív teszteredmény társadalmi kirekesztettséghez, vagy rossz házassági kilátásokhoz vezethet.
- Magánbiztosítás esetén érdemes utánanézni, hogy a teszt eredménye hatással van-e a biztosításodra. Egyes országokban léteznek olyan biztosítások, amelyek génmutációval rendelkező személyeknek biztosítanak előnyöket. Az állami, szolidáris alapú biztosítási rendszerben nem jelent semmilyen különbséget.

Nagyon fontos megismerni a teszt összes előnyét és hátrányát. Alaposan át kell gondolni mindet, mielőtt a genetikai vizsgálat elvégzése mellett döntesz.

A pozitív eredmény következményei

A pozitív teszteredmény tehát azt jelenti, hogy jelen van módosult gén. Ez a módosulás növeli egy másik daganat kialakulásának kockázatát. A vizsgálat eredménye segíthet eldönteni, mi a megfelelő stratégia a kockázat csökkentésére. Például a BRCA1, BRCA2 vagy PALB2 génmutációval diagnosztizált nőknél magasabb a kockázat a mellrák kialakulására, a Lynch-szindróma pedig a vastagbélrák kialakulásának kockázatát növeli. A teszt eredménye segíthet eldönteni, hogy több ellenőrző vizsgálatra vagy további lépésekre van-e szükség a kockázat csökkentése érdekében. Mindemellett az eredmény a daganat kezelési lehetőségeire is hatással lehet. A családtagjaid is teszteltethetik magukat ugyanarra a génmutációra. Ha kiderül, hogy a génmutáció öröklött, a kockázat csökkentése érdekében különböző szűrési vagy megelőzési lehetőségek érhetőek el.

A negatív teszteredmény következményei

A genetikai vizsgálat negatív eredménye azt jelenti, hogy öröklődő daganat kialakulásának csekély a valószínűsége. A kockázat ekkor nem nagyobb, mint az átlagnépesség esetében. Betegekkel folytatott kutatások azt mutatják, hogy a negatív teszteredmény a daganatoktól való félelem és szorongás csökkenésével jár. Negatív teszteredmény esetén is nagyon fontos a szűrővizsgálatokon való rendszeres részvétel (pl.: mellrákszűrés, méhnyakszűrés).

Mennyire bizalmas adat a genetikai vizsgálat eredménye?

A genetikai vizsgálat eredménye bizalmas információ. Te magad döntheted el, kivel szeretnéd megosztani.

Genetikai vizsgálatok az egyes daganattípusok tükrében

1. PETEFÉSZEKRÁK

Petefészekrák 50-ből egy nőnél alakul ki. A legtöbb petefészekrák nem köthető génmutációhoz. Ugyanakkor minden ötödik petefészekrák esetében van jelen genetikai eltérés, és családon belül öröklhető. A legtöbb nő, akinél petefészekrák alakul ki, 50 év feletti. A betegség felismerésekor a nők már túl vannak a változó koron. A BRCA1/BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D and BRIP1 gének mutációi összefüggésbe hozhatók a fiatalkori petefészekrák kialakulásának magasabb kockázatával. A Lynch-szindrómához köthető gének, mint pl. az MLH1, MSH2 és az MSH6 szintén kapcsolatba hozhatók a petefészekrák kialakulásának fokozott rizikójával. Ha petefészekrákkal diagnosztizáltak, valószínűleg fel fogják ajánlani neked a csírasejtes és a szomatikus teszt elvégzését is.

» GENETIKAI VIZSGÁLAT PETEFÉSZEKRÁK ESETÉN

Petefészekrák esetén a csírasejtes mutáció vizsgálata nyálból vagy vérből történő DNS vizsgálatot jelent.

Szomatikus teszt petefészekrák esetén: A daganatos szövetmintát rutinszerűen vizsgálják, BRCA-génmutáció irányában. Egyes onkológiai központokban az onkológusod kiegészítésként javasolhat HRD-tesztet is. A HRD-teszt segít azonosítani azokat a betegeket, akiknek a daganatos szövetében megbújnak a HRD-hez köthető hibák. Ez több, ezen az útvonalon szereplő gén hibáit is magába foglalja. Ezt a tulajdonságot "BRCA-ság"-nak is nevezik. Ezeknek a nőknek is hasznosak lehetnek a PARP-gátló kezelések. Sokkal több olyan nőt lehet ezzel azonosítani, akik számára hatékonyak lehetnek a PARP-gátló kezelések, mint kizárólag BRCA-teszttel. A daganatos szövet tesztelése végezhető egyidőben a csírasejtes vizsgálattal, előtte vagy utána is.

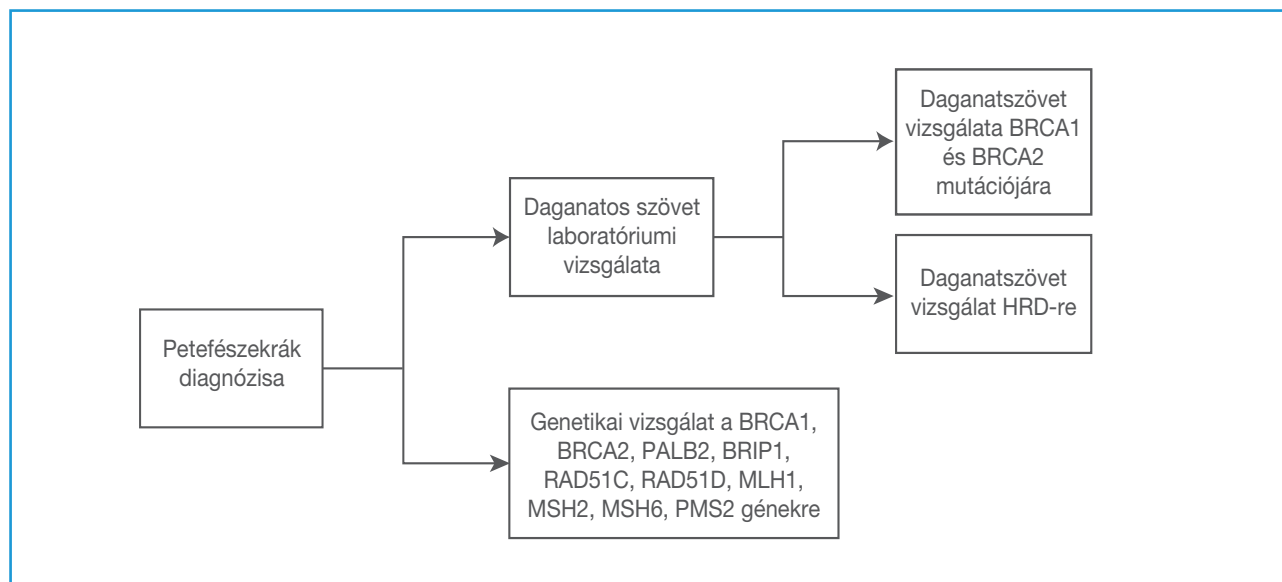
Párhuzamos tesztelés: A csírasejtes és a szomatikus teszt elvégzése is ajánlott petefészekrákkal diagnosztizált nők számára. Ezt hívják párhuzamos tesztelésnek.

Mi történik, ha pozitív a csírasejtes mutáció vizsgálatom eredménye és petefészekrákom van?

A pozitív eredmény azt jelzi, hogy örökölted az egyik, a petefészekrák kialakulásával összefüggésbe hozható génmutációt, emiatt genetikushoz küldenek.

- Az eredmény kimutatja, hogy jelen van-e mutáció a petefészekrákhoz köthető génekben. (1. Táblázat)
- Ha BRCA1 vagy BRCA2 génmutációt hordozol, az befolyásolhatja, milyen kezeléseket kaphatsz a jövőben. Lehetséges, hogy PARP-gátló gyógyszert fogsz kapni.
- Ha génmutációt hordozol, alkalmas lehetsz arra, hogy részt vegyél új gyógyszerek klinikai vizsgálataiban. A kezelőorvosod tud tájékoztatni a lehetőségekről.
- Ha BRCA1, BRCA2 vagy PALB2 génmutációt hordozol, magas a kockázatod emlőrák kialakulására is. Dönthetsz intenzívebb mellrákszűrés vagy rizikócsökkentő beavatkozás végzése mellett. Ezekkel lehet minimalizálni a mellrák kialakulásának kockázatát.
- A vizsgálat utáni teendőkben szakértők segítenek, és ajánlott felkeresned egy genetikust is, ha még nem tetted meg.

- Felhívhatod a hozzátartozóid figyelmét is. Családtagjaid és közeli rokonaid is végeztethetnek genetikai vizsgálatot, ennek segítségével megtudhatják, ők is hordozzák-e ezt a génmutációt, és esetükben is magas-e a daganatkialakulás kockázata. Ha kiderül, hogy igen, számukra is fel kell ajánlani a korai felismerés és a rizikócsökkentés eszközeit.



Mi történik, ha pozitív a szomatikus teszt eredménye és petefészekrákom van?

Ez azt jelenti, hogy a daganatos szövetmintában mutáció van. Ha eddig még nem történt meg, fontos, hogy végezzenek nálad csírasejtes vizsgálatot is. Ha az elváltozás jelen van a csírasejtekben, akkor örökölheto, ami a fent említett következményekkel jár. Ha az elváltozás nem mutatható ki csírasejtes vizsgálattal, akkor nem örökölheto, így nem adhatod tovább a gyermekeidnek. A szomatikus mutáció jelenléte hatással van a kezelésedre is. Kaphatsz ún. PARP-gátlókat (poli-ADP-ribóz-polimeráz), amelyek csökkentik a daganat kiújulásának kockázatát.

Hogyan befolyásolja a teszt eredménye a petefészekrák kezelését?

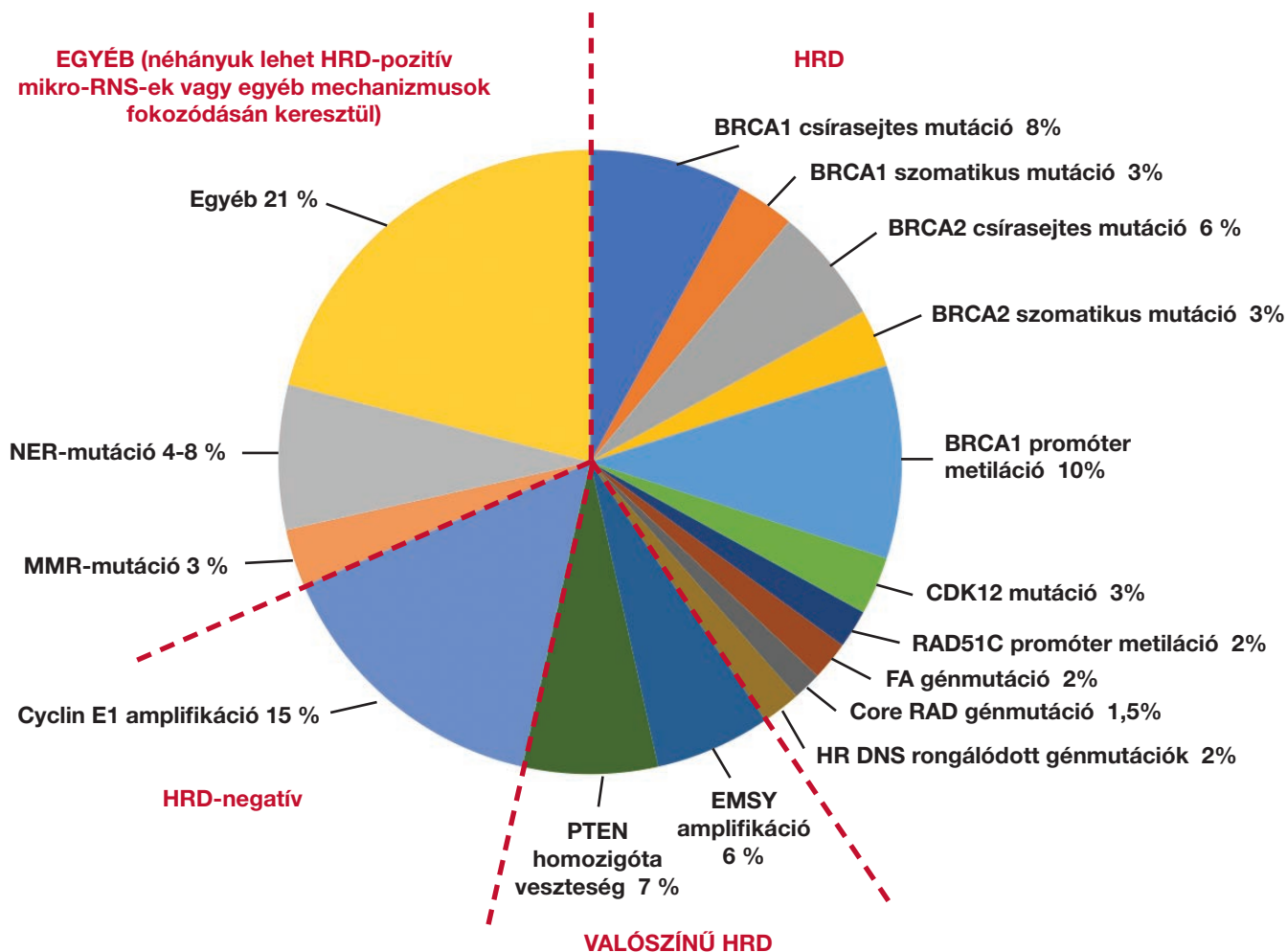
Ez a teszteredmény lehetővé teszi kezelőorvosod számára a személyre szabott és célzott kezelés kiválasztását.

Ilyen például a PARP-gátlókkal történő kezelés. Ezek a gyógyszerek blokkolják azokat az enzimeket, melyek részt vesznek a hibás DNS javításában. A PARP-gátlók hatékonynak bizonyultak a BRCA1 és a BRCA2 gének mutációihoz köthető daganatok elleni harcban. Azoknak a nőknek is hatásosak, akiknél a szélesebb körű, homológ rekombinációs útvonal hibáját azonosították. A HRD jelentése: homológ rekombinációs deficiencia. A nemzeti irányelvek szerint alkalmas lehetsz PARP-gátló kezelésre, amennyiben a génvizsgálatod BRCA-mutációt mutat, vagy, ha a HRD-tesztet pozitív lett. Beszélj erről az onkológusoddal!

Alkalmas lehetsz új gyógyszeres kezelések klinikai vizsgálataiban való részvételre. Ezzel kapcsolatban a kezelőorvosod vagy a kezelésedben résztvevők tudnak tájékoztatni.

Egyes esetekben lehetséges, hogy az onkológusod akkor is felajánlja a PARP-gátló kezelést, ha a tesztet eredménye negatív. Ezt meg fogja veled beszélni. A PARP-gátló kezelésekhöz való hozzáférés országunként eltérő lehet.

Alább egy áttekintés látható a “high-grade szerózus” petefészekrákkal diagnosztizált betegeknél található mutációkról.



Forrás: Konstantinopoulos PA, Ceccaldi R, Shapiro GI, D'Andrea AD. Homologous Recombination Deficiency: Exploiting the Fundamental Vulnerability of Ovarian Cancer. *Cancer Discov.* 2015 Nov;5(11):1137-54. doi: 10.1158/2159-8290.CD-15-0714. Epub 2015 Oct 13.

A kördiagram magyarázata:

A kördiagram jobb oldalán a BRCA-mutációk szerepelnek, amelyek nagyjából a “high-grade szerózus” petefészekrákok 20%-át teszik ki. (Ha a mutáció kimutatható vérből, akkor örökletes. Ha a mutáció a rákos szövetből mutatható ki, akkor szomatikus, nem örökölhető). Ezek alatt találhatók azok az egyéb génmutációk, amelyek a petefészekrákos betegségek további 30%-ában észlelhetők. Ide tartoznak az ún. HRD-pozitív (HR-károsodott) betegek. Az ábra bal oldalán a betegek másik fele látható, az ún. HRD-negatív páciensek.

A PARP-gátlók leghatékonyabban a betegek azon 50%-ánál alkalmazhatók, akik esetében vagy BRCA-mutáció vagy HRD-pozitivitás van jelen, amit ‘BRCA-ság’-nak is hívunk. Igaz, a HRD-negatív betegek egy részének is hatékonyak lehetnek egyes PARP-gátlók, emiatt ezek a gyógyszerek az ő számukra is rendelkeznek az EMA (Európai Gyógyszerügynökség) engedélyével.

Ez a fejezet azon családtagok számára releváns, akiknél magas a petefészekrák kialakulásának kockázata. Rendelkezésre állnak olyan lehetőségek, amelyekkel a rák kialakulásának kockázata csökkenthető. Ezekről a kezelőorvosodtól nyerhetsz további információkat.

Gyermekvállalással és életmóddal kapcsolatos döntések, gyógyszeres megelőzés

Fogamzásgátló tabletta: Kutatások által bizonyított, hogy a kombinált (ösztrogén és progeszteron tartalmú) fogamzásgátló tabletták használata csökkenti a petefészekrák kialakulásának kockázatát. A csökkenés mértéke a használat időtartamával növekszik. A népesség magas rizikófaktorúként definiált csoportján végzett kutatások adatai arra utalnak, hogy a BRCA1/BRCA2 génmutáció hordozóinak számára is hasonlóan előnyös lehet a fogamzásgátló tabletta szedése. Egyes tanulmányok azt mutatják, hogy 50%-kal csökken a kockázat azoknál, akik 5 éven keresztül szedték a fogamzásgátló tablettát. Ez a kedvező hatás a tabletta elhagyása után is évekig fennáll, igaz, szintje az eltelt idővel arányosan csökken.

A BRCA1/BRCA2 génmutáció hordozóinál a fogamzásgátló tabletták szedésének a mellrák kialakulására gyakorolt hatása kevésbé ismert, mivel számos tanulmány született ellentmondó eredményekkel. Egyes tanulmányok nem mutatnak megnövekedett kockázatot, míg mások igen. Habár a kombinált tabletták szedése összefüggésbe hozható a mellrák kockázatának növekedésével, az aktuális (abszolút) kockázatnövekedés nem jelentős, különösen a fiatal használók körében. A fogamzásgátló tabletta ellenjavallt azon nők számára, akiknek már volt mellrákjuk.

A fogamzásgátló tabletta szedésének eldöntése orvosi konzultáció után javasolt. Mérlegelni kell az előnyöket és a kockázatokat, figyelembe kell venni a kórtörténetedet, és tájékozódni kell más fogamzásgátló módszerekről is. Ez segíthet eldönteni, mi számodra a legmegfelelőbb megoldás.

Preimplantációs genetikai diagnosztika (PGD): Egyes fogamzóképes nőknek, akik örökletes génmutáció hordozói, érdemes megfontolni a preimplantációs genetikai diagnosztika lehetőségét, hogy ne adhassák tovább gyermekeiknek a génmutációt. Ehhez az eljáráshoz, mesterséges megtermékenyítésre van szükség, amelynek során a kialakult embriókból mintát vesznek, és ezeket vizsgálják a családban meglévő génmutációra. Azokat az embriókat, amelyekben nincs jelen a génmutáció és egyéb szempontból is alkalmasnak tűnnek, beültetik az anyaméhbe, így kialakul a terhesség. A PGD elérhetősége országonként eltérő.

Sebészi megelőzés

A petefészekrák sebészi megelőzése magában foglalja a petevezetékek és a petefészek eltávolítását is. Ezt salpingo-oophorectomiának, vagy adnexectomiának hívják. Azoknak a nőknek ajánlják fel, akiknél magas a petefészekrák kialakulásának kockázata. Általában gyermekvállalást követően, minimálisan invazív sebészi eljárással végzik, többnyire 35 éves kor után. A műtétet akkor javasolják, amikor a daganat kialakulásának esélye megnövekszik. Ha valakinek a családjában fiatal korban jelentkezett petefészekrák, a műtét a családban ismert legkorábbi megjelenés előtt 5 évvel végzendő. Ez jelentősen csökkentheti a petefészekrák kialakulásának kockázatát. A hashártyadaganat kialakulásának (hasi nyálkahártya daganata) nagyon csekély kockázata továbbra is fennállhat. Ez a típusú daganat a petefészekrákhoz nagyon hasonlóan viselkedik.

A petefészek korai, menopauza előtti eltávolítása az érintett nőknél egyben a menopauza kezdetét is jelenti. Ez a következő tünetekkel járhat: hőhullámok, éjszakai izzadás, hangulatváltozások, koncentrációs problémák, hüvelyszárazság, szexuális problémák.

A korai menopauza később csonttritkulást és szívproblémákat is okozhat. Ezek a nemkívánatos következmények hormonpótló terápiával csökkenthetők. Mindez biztonságos azon nők számára, akiknek nem volt mellrájuk, és nincs egyéb ellenjavallat sem. A terápia 51 éves korig ajánlott (a menopauza átlagos kezdete) azoknak a nőknek, akiknek a műtét következtében kezdődött a menopauza. Beszélj erről a kezelőorvosoddal!

A tudósok ma úgy tartják, hogy a legtöbb petefészekrák a petevezetékekből indul. Ezzel kapcsolatban új alternatívát vizsgálnak a petefészekrák kockázatának csökkentésére. Ezzel elkerülhető a korai menopauza. Két műtét szükséges hozzá. Az első lépésben eltávolítják a petevezetékeket. Ezt korai salpingectomiának hívják, ami csökkenti a petefészekrák kialakulásának kockázatát, de nem okoz korai menopauzát. A második lépésben eltávolításra kerülnek a petefészek. A petefészek eltávolítására később is sor kerülhet a páciens kívánságának megfelelően, vagy a természetes menopauza megjelenésekor. Ezt késleltetett oophorectomiának hívják. Az, hogy a kockázat mennyire csökkenthető kizárólag a petevezetékek eltávolítása által, egyelőre nem ismert. Ez a módszer jelenleg csak kutatás keretében javasolható.

Ez egy fontos módszer lehet azon fiatal nők számára, akiknél magas a petefészekrák kialakulásának kockázata, szeretnék csökkenteni azt, de késleltetnék is a műtétet, hogy a korai menopauzát elkerüljék. Ez a megoldás lehetővé teszi számukra, hogy valamennyire csökkentsék a kockázatot, miközben a petefészek működőképesek maradnak, és így késleltethetik a menopauzát. Ezt jelenleg csak kutatás keretében végzik 30 év feletti nők számára.

A petefészekrák szűrése, nyomonkövetése

A petefészekrák szűrése jelenleg nem megoldott. Nagy volumenű kutatások folytak ezzel kapcsolatban az átlag női populációban. A vizsgálatokhoz ultrahangot használtak, valamint Ca125-szintet mértek a vérben. Sajnálatos módon nem sikerült bizonyítani, hogy ezekkel életeket lehet menteni.

Az ultrahanggal vagy a Ca125 vérvizsgálattal végzett éves szűrésnek nincs értelme, és nem is javasolt a magas kockázati csoportba tartozó nők számára. A petefészekrák gyakoribb, négyhavonta történő szűrésekor a Ca125 alapú matematikai algoritmust vizsgálták ezeknél a magas kockázati csoportba tartozó nőknél. Kiderült, hogy ez korábban azonosítja a rákos megbetegedést azoknál a nőknél, akik a megelőző műtét halasztása mellett döntöttek. Bár a szűréssel korábban felfedezhető a daganat, ilyen szűrőprogram jelenleg mégsem elérhető, tekintettel arra, hogy tudományosan nem igazolható, hogy életeket lehet vele menteni.

2. MÉHTESTRÁK (MÉHNYÁLKAHÁRTYARÁK)

A méhtestrák a méh belsejét bélelő nyálkahártyának a daganatos elváltozása. Ez a második leggyakoribb nőgyógyászati daganatos betegség. Általában menopauza után alakul ki, többnyire 60-as éveikben járó nőknél diagnosztizálják. A méhtestrák eseteinek 3%-a (azaz 33-ból 1 eset) köthető génmutációhoz. A betegség leggyakoribb oka az ún. Lynch-szindróma, ekkor olyan gének módosulnak, amelyek a DNS-hibákat javítják, ezek a mismatch javító gének. Ezek a gének az MLH1, az MSH2, az MSH6 és a PMS2. Ha valakinél igazolódik a Lynch-szindróma, az azt is jelenti, hogy más daganatos betegségek kialakulásának rizikója is emelkedett. A Lynch-szindrómával kapcsolatba hozható gyakori daganatos betegségek a méhtest-, a bél- és a petefészekrák. Kis mértékben növekszik a gyomor, a húgyutak, a hasnyálmirigy és az agy daganatos megbetegedésének kockázata. Néhány európai országban a korai felismerés érdekében elérhető szűrés a Lynch-szindrómához köthető daganatos betegségekre.

➤ GENETIKAI VIZSGÁLAT, HA MÁR VOLT MÉHTESTRÁKOD

Mi történik, ha a csírasejtes tesztet pozitív lett, és méhtestrákom volt/van?

Ez azt jelenti, hogy módosulás található az MLH1, MSH2, MSH6 vagy PMS2 génben. Ezt hívják Lynch-szindrómának.

- Esetekben fokozott a bélrák (vastag- és végbélrák) kialakulásának kockázata.
- Rendszeres, jó minőségű, kolonoszkópiával végzett bélrák-szűrés mérsékelheti a daganat kifejlődésének esélyét. A szűrés két évente javasolt.
- Kutatások szerint az Aspirin szedése is csökkenti a bélrák kialakulásának kockázatát. Lynch-szindróma esetén ajánlott a használata. Szintén előnyös lehet a szedése egyéb, Lynch-szindrómához köthető daganatos megbetegedések kockázatának csökkentése érdekében. Az Aspirin szedéséről konzultálj az orvosoddal!
- A *Helicobacter pylori* nevű baktérium jelenlétének vizsgálata a gyomorban, majd az azt követő antibiotikum kúra azoknál az egyéneknél, akiknél ez a baktérium megtalálható, csökkentheti a gyomorrák élettartam (egész életre szóló) rizikóját.
- Az egészséges életmód, mint például a rendszeres testmozgás, az ideális testsúly fenntartása vagy a rostokban gazdag étrend is csökkentheti a bél- vagy egyéb, nem nőgyógyászati daganatos megbetegedések esélyét.
- Ajánlott figyelmeztetni a közeli hozzátartozóidat is. Így a családtagjaid is elvégeztethetik a genetikai vizsgálatot. Ez segítségükre lehet abban, hogy kiderítsék, vajon a génmutáció az ő szervezetükben is megtalálható-e, ezáltal fokozott-e az esélyük daganatképződésre. Azok számára, akiknél a génmutáció fennáll, hatékony korai szűrési- és kockázatcsökkentő lehetőségek léteznek a rizikó csökkentésére.
- Érdemes konzultálni egy genetikus szakértővel (genetikai tanácsadóval vagy klinikai genetikussal), ha még nem tetted.

Lehetőségek a méhtestrák kockázatának csökkentésére

Ez a rész azon családtagok számára releváns, akiknek Lynch-szindrómájuk van, de nem volt még méhtestrákjuk. Számukra léteznek a rák kockázatának csökkentésére alkalmas lehetőségek. Ebben az esetben is az orvos tud bővebb felvilágosítást adni a kockázatokról.

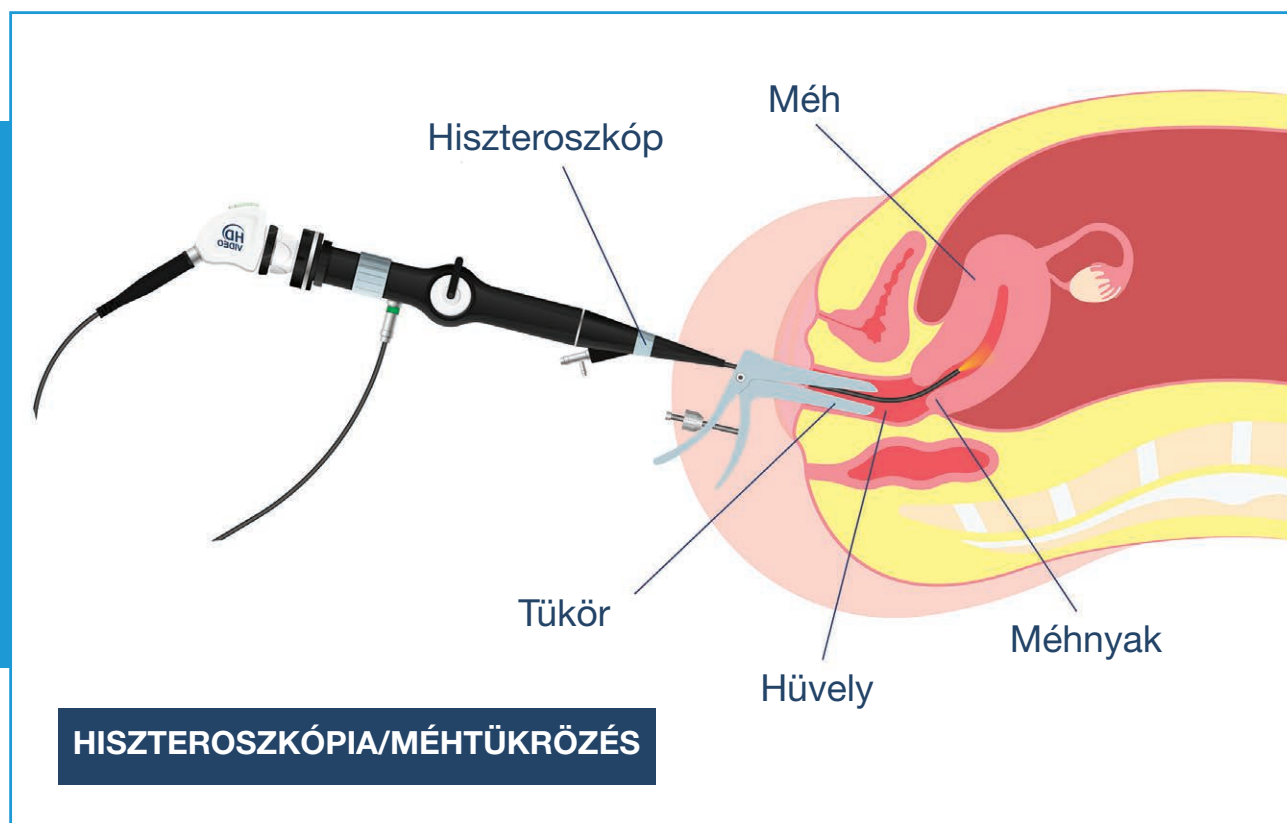
Gyógyszeres megelőzés

Aspirin szedése javasolt a Lynch-szindrómás nőknek. Bár nem állnak rendelkezésre a méhtestrák kockázatára vonatkozó, specifikus adatok, az bizonyított, hogy az Aspirin csökkenti a bélrák, és általában a rák kialakulásának kockázatát a Lynch-szindrómás nőknél.

Kutatások azt mutatják, hogy a fogamzásgátló tabletták alkalmazása szintén csökkenti a méhtestrák kifejlődésének kockázatát. A fogamzásgátló tabletta szedéséről az orvosoddal együtt dönts! Gondold át az előnyeit, a kórtörténetedet és az egyéb fogamzásgátló módszerek alkalmazásának lehetőségét. A progeszteron hormont tartalmazó, méhen belüli fogamzásgátló eszköz (hormontartalmú spirál) csökkenti a méhtestrák kialakulásának kockázatát, és fogamzásgátlóként is szolgál. Esetenként az erős méhvérzés kezelésére is alkalmazzák. Mindenesetre a kifejezetten a Lynch-szindrómás nőkre vonatkozó adatok egyelőre hiányosak.

Szűrés, nyomonkövetés és műtéti megelőzés

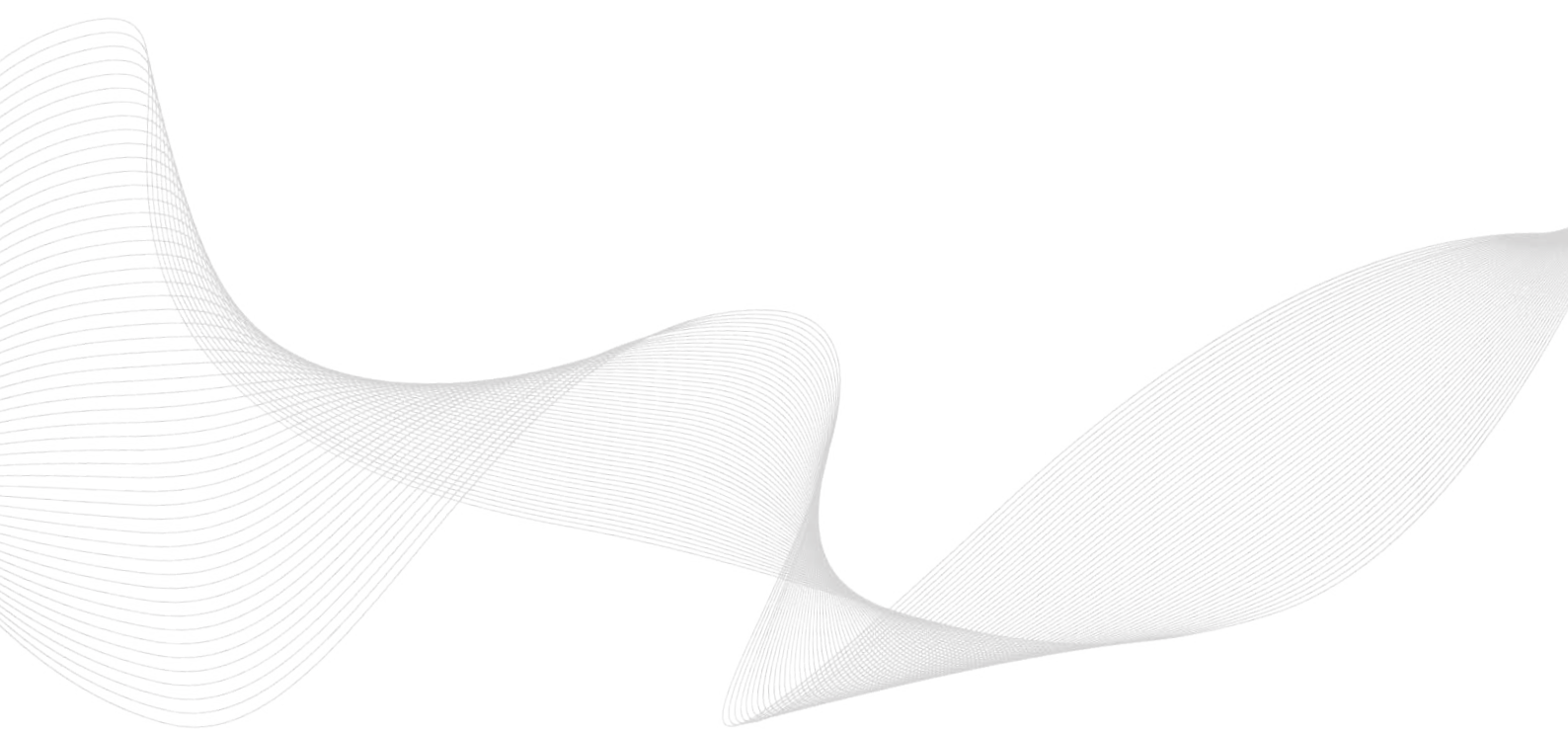
A Lynch-szindróma kockázatának kitett nőknél a bélrák rendszeres szűrése erősen ajánlott. Ezt az eljárást kolonoszkópiának hívják, és elvégzése két évente javasolt. Az MLH1 vagy MSH2 génmutáció hordozóinak 25 éves kor felett rendszeresen el kellene végeztenni ezt a szűrést. Az MSH6 vagy a PMS2 génmutációk hordozóinak esetében ez 35 év felett javasolt. Mindez bizonyítottan csökkenti a bélrák kialakulásának kockázatát. Histerektómia (méheltávolítás) után egyes nők sokkal kellemetlenebbnek érzik a kolonoszkópiát. A vizsgálat alatt mindig fontos a beteg komfortérzete, ezért óvatosan, odafigyelve végzik, hiszen a pozitív tapasztalat lehet a kulcs ahhoz, hogy a Lynch-szindrómás érintettek a jövőben is részt vegyenek ezen a rákmegelőző szűrésen.



Néhány országban 35 éves kor felett felajánlják a méhtestrák szűrésének lehetőségét. Ez magában foglalja az éves szűrővizsgálatok elvégzését, és a méhnyálkahártyából vett minták vizsgálatát. A mintavétel hiszteroszkópia során is történhet, ami a méh endoszkópos vizsgálatát jelenti. A méhtestrák szűrésével és annak előnyeivel kapcsolatos adatok korlátozottan állnak rendelkezésre. Bár a szűréssel felismerhető a rákmegelőző állapot és a korai stádium is, nincs adat, ami azt bizonyítaná, hogy életet ment. További kutatás szükséges ezen a területen. Beszélj kezelőorvosoddal a szűrővizsgálat előnyeiről és hátrányairól.

Nők számára ajánlott naplót vezetni a menstruációs ciklusról; bármilyen, a normálistól eltérő vérzést azonnal ki kell vizsgáltatni.

Lynch-szindrómás nők esetében a méhtest- és petefészekrákot megelőző műtétek rendkívül hatékonyak. A méh eltávolítása megakadályozza a méhtestrák kialakulását. A műtéti megelőzés a Lynch-szindrómás betegek esetében a méheltávolítást, a petevezetékek és a petefészkek eltávolítását foglalja magában. Ez azért szükséges, mert a Lynch-szindrómás nőknél fokozottabb a petefészekrák kialakulásának kockázata is. (Kivéve a PMS2 génmutációval rendelkező nők). Ezt a beavatkozást általában 40 éves kor felett ajánlják fel. Azon nők számára, akik esetében a korai menopauzát műtét idézte elő, 51 éves korukig hormonpótló terápia (HRT) alkalmazása ajánlott, amennyiben ennek nincs ellenjavallata.



3. AZ ÖRÖKLETES EMLŐRÁK MEGELŐZÉSE

Az emlőrák a nők leggyakoribb daganatos megbetegedése. Genetikai eltérés nélkül az emlőrák kialakulásának esélye 1 a 7-hez. Bizonyos gének, amelyek a petefészekrák kialakulásának kockázatát növelik, kapcsolatba hozhatók az emlőrák kialakulásának magasabb kockázatával is. Ezek a gének a BRCA1, a BRCA2 és a PALB2. A mellrák kialakulásának kockázata (80 éves korig) a BRCA1 mutáció hordozóinál 72%, a BRCA2 mutáció hordozóinál 69%, a PALB2 génmutációval rendelkezők esetében pedig 53%.

Ezen felül van néhány olyan gén, amelyek, ha kis mértékben is, de fokozzák az emlőrák kialakulásának esélyét. Ilyen a RAD51C és RAD51D, amelyek a petefészekrákban is előfordulnak. Az emlőrák kialakulásának kockázata RAD51C génmutáció esetén 21%, míg a RAD51D esetében ez 20%. Génmutációtól függetlenül, minden nőnek rendszeresen ellenőriznie kell a melleit.

A génmutációt hordozó nők számára lehetőség van szűrésre és a mellrák kockázatának csökkentésére. Mindenképpen ajánlott egy genetikai szakértő (klinikai genetikus vagy genetikai tanácsadó) vagy emlő-specialista felkeresése, akivel meg lehet beszélni az egyéni kockázatokat és rizikókezelési lehetőségeket. Ezek a szakértők a véleményezés során figyelembe veszik az adott génmutációt és a családi kórtörténetet is.

Szűrés és korai felismerés

Intenzívebb emlőrákszűrés javasolt azoknak a nőknek, akiknél jelen van emlőrákra erősen hajlamosító gén, vagy akik családjában már fordult elő emlőrákos megbetegedés. Speciális kockázatanalízist figyelembe véve ez a lehetőség olyan nőknek is felajánlható, akiknél a mérsékelt kockázatot jelentő gén van jelen, és családjukban többször előfordult daganatos megbetegedés. A mellrákszűrés legelterjedtebb képalkotó módszere a mammográfia, ami egy röntgenvizsgálat. Ezt a képalkotó módszert 40 év feletti nőknél alkalmazzák. A 40 évnél fiatalabb nők esetében nem túl gyakran alkalmazzák mammográfiát, mivel a mell szövete túl sűrű lehet. A sűrű mellszövet nagyban megnehezíti a változások nyomon követését, ezért nem optimális képalkotó módszer fiatal nők esetében. Az emlőrák magas kockázati csoportjába tartozó, 30 és 50 év közötti nők számára mammográfia helyett éves MRI vizsgálatot ajánlanak fel, ezután a mammográfiát alkalmazzák. Ez szintén eltérő lehet országonként.

Az emlőrák gyógyszeres megelőzése

Ha nem volt mellrákod, és nem szeretnél a mellrák kockázatát csökkentő műtetet, felajánlhatják számodra a megelőző célú gyógyszeres kezelést.

Kutatások azt mutatják, hogy egy 5 évig tartó Tamoxifen, Raloxifene vagy Anastrozole kezelés csökkentheti az emlőrák kialakulásának esélyét. A megelőző célú gyógyszeres kezelés alkalmazására vonatkozó döntést a kockázatok és előnyök mérlegelése után mindenképpen a kezelőorvosoddal együtt hozd meg.

Kockázatcsökkentő műtét

Azok a nők, akiknél jelentős a mellrák kialakulásának veszélye (általában >30-40%-os, egész életre szóló kockázat), dönthetnek úgy, hogy alávetik magukat egy kétoldali, kockázatcsökkentő masztektómiának (mindkét mell eltávolítása). A masztektómia során a mellrák kockázatának csökkentése érdekében eltávolítják az emlő mirigyes szöveteit. A műtét elvégzéséről tanácsos egy emlősebész-specialistával folytatott megbeszélés után dönteni. A masztektómia során vagy utána lehetőség van helyreállító mellműtetre is. A masztektómia 90-95%-ban képes csökkenteni a mellrák kialakulásának kockázatát.

Szószedet

DNS – Dezoxiribonukleinsav

Génmutáció – hiba vagy elváltozás a génben

PARP-gátló – a Poli (ADP-ribóz) polimeráz-gátló a petefészekrák kezelésére használt új terápia

Csírasejtes (germline) vizsgálat – olyan, vérben, nyálban vagy egyéb testnedvben található, nem rákos sejtek vizsgálata, amelyek esetében azt vizsgálják, jelen vannak-e a szervezetben rákra hajlamosító gének

Szomatikus vizsgálat – a daganatos szövet génmutációinak vizsgálata

Párhuzamos vizsgálat – a daganatos szövet vizsgálata a csírasejtes vizsgálattal egyidőben

PGD – preimplantációs genetikai diagnosztika, egy mesterséges megtermékenyítési eljárás annak megelőzésére, hogy a génmutáció tovább öröklődjön



*Az ENGAGE szeretne köszönetet mondani a szerzőnek,
a közreműködőknek és az ENGAGE végrehajtó csoport tagjainak
a folyamatos jelenlétükért, és ezen tájékoztató frissítésén végzett
munkájukért.*

*Az ENGAGE őszinte háláját fejezi ki a szerzőknek: Prof. Dr. Ranjit
Manchanda (Egyesült Királyság), Dr. Ashwin Kalra (Egyesült Királyság),
Dr. Kevin Monaghan (Egyesült Királyság), Dr. Sam Oxley (Egyesült
Királyság), Dr. Michail Sideris (Egyesült Királyság), Dr. Monika Sobokan
(Egyesült Királyság, Szlovénia), Tracie Miles (Egyesült Királyság),
Lisa Cohen (Izrael) és Birthe Lemley (Dánia).*

Weboldal: <https://engage.esgo.org/>

Email: engage@esgo.org

Facebook: <https://www.facebook.com/engage.esgo>

Az ENGAGe javasolja, hogy lépj kapcsolatba a helyi betegsegítő csoporttal!

Mályvavirág Alapítvány

www.malyvavirag.hu

info@malyvavirag.hu

Köszönjük a lektorálást dr. Tóth Richárdnak.

