

Genetsko testiranje BRCA gena

Pišu: mr.sc. Ivo Trogrlić i Dragan Trogrlić
Firma „ Dren „ Žepče
tel/fax: 00387-(0)32-881-774, 00387-61-461-517

Ubrzo nakon otkrića BRCA gena početkom devedesetih godina i spoznaje o njihovoj važnosti u nastanku raka dojke, u svijetu su počeli sa razvojem testova pomoću kojih bi se izvršio pregled tih gena i utvrdila postojanje mogućih mutacija koje ometaju normalno funkcionisanje BRCA gena, što vodi povećanom riziku za nastanak raka dojke. Danas širom svijeta postoje centri u kojima se vrši genetsko testiranje, a nedavno je jedan ovakav centar otvoren i u susjednoj Hrvatskoj. U razvijenim zemljama ovo testiranje dostupno je svima onima koji to želi, ali mnogi liječnici smatraju da testiranje ove vrste treba ograničiti na strogo ciljane grupe.

Nisu rijetki slučajevi da potpuno zdrave žene nakon što im je testiranjem utvrđeno postojanje mutiranog BRCA gena kirurški odstranile obe dojke. Dodatan problem je i to što i u liječničkim krugovima ne postoji suglasnost o ovom pitanju, tako da je jedan broj liječnika sklon ovako radikalnoj preventivi raka dojke. Najveći problem je to kako će pojedine žene prihvatiti eventualno pozitivan nalaz na mutaciju BRCA gena i zbog toga je najvažnije prije odluke o testiranju svaku ženu educirati o značaju mutacija na BRCA genima i njihovim mogućim posljedicama na zdravlje. Nadamo se da će i ovaj tekst dati mali doprinos ovoj edukaciji.

Genetsko testiranje

Genetsko testiranje BRCA1 i BRCA2 gena ima za cilj otkrivanje mutacija koje štete njihovom funkcionisanju. Poznato je oko 500 mutacija BRCA1 gena i oko 200 mutacija BRCA2 gena. Do danas je razjašnjenja uloga tek jednog dijela ovih mutacija od kojih neke bitno utiču na normalno funkcionisanje gena, dok su druge neutralne i nalaze se na mjestima u genu gdje ne mogu remetiti njegovu funkciju. Za sve ostale mutacije se ne zna kako djeluju na funkcionisanje BRCA gena i to je jedna od slabosti ovog testiranja, jer kako saopštiti ženi da su na njenim BRCA genima pronađene mutacije, ali da se ne zna kako se njihovo prisustvo može odraziti na njeno zdravlje. Druga slabost je vezana za činjenicu da se uprkos napretku i poboljšanjima kvaliteta testiranja u oko 20% slučajeva može napraviti greška i mutacije mogu ostati neotkrivene. Najveći problem je kako eventualni pozitivan rezultat saopštiti pacijentici. U centrima za genetsko testiranje postoje liječnici koji žene treba da pripreme na ovakav rezultat i prije samog testiranja drže predavanja koja će pacijenticama dati bolji uvid u svrhu testiranja i pomoći im da lakše interpretiraju dobijene rezultate, pogotovo ako su oni pozitivni. Uprkos ovim mjerama jedan broj žena teško se miri sa rezultatima, nervozne su i padaju u depresiju što bitno utiče na kvalitet njihovog života.

Na ove testove uglavnom odlaze žene koje u obitelji već imaju jednog ili više članova koji boluju ili su bolovali od raka dojke ili jajnika i njima se svakako preporučuje redovit mamografski pregled već od 35. godine života, mjesečni samopregled i periodični klinički pregled dojki kod liječnika. Za mlađe žene iz takvih obitelji preporučuje se samopregled od 20. godine, kao i periodični pregledi ultrazvukom. Od biljnih preparata za prevenciju raka dojke preporučujemo preparate

u reklamnom dijelu desno, koji proizvode autori ovog teksta. Bez obzira da li radile gensko testiranje ili ne, ženama koje u obitelji imaju nekoliko oboljelih od raka preporuke vezane za prevenciju i redovite preglede su iste, što testiranje BRCA gena, po mišljenju autora ovog teksta, čini suvišnim, a eventualni pozitivan nalaz na mutacije u BRCA genima nepotrebno opterećuje ženu.

Gensko testiranje nasljednih zloćudnih tumora

Genska testiranja ne vrše se samo na BRCA genima i u nekim slučajevima ova testiranja sasvim su opravdana. Kod nasljednih zloćudnih tumora koji se pojavljuju u ranoj životnoj dobi i od njih oboljevaju gotovo svi članovi neke obitelji gensko testiranje se preporučuje da bi se u slučaju pozitivnih nalaza primijenile odgovarajuće, i na žalost radikalne, preventivne mjere. Kod nasljednog medularnog karcinoma štitnjače koji se javlja u nekim obiteljima redovito se kod svakog novorođenod djeteta preporučuje gensko testiranje na tzv ret-gen zbog mogućnosti nasljeđivanja mutiranog gena. Ukoliko je nalaz na ovaj gen pozitivan roditeljima djeteta se preporučuje potpuno uklanjanje djetetove štitnjače kirurškim putem najkasnije do pete godine starosti zbog gotovo 100% šansi da će se rak štitnjače pojaviti najdalje do 35. ili 40. godine života. Kod bolesnika sa obiteljskom adenomatoznom polipozom za čiji je nastanak odgovorna mutacija APC-gena, genetsko testiranje je takođe opravdano jer se kod članova ovih obitelji već u dobi od 20 godina u debelom crijevu pojavljuje na stotine adenoma, od koji neki neizbježno prelaze u rak, tako da se i ovde nakon testa koji pokaže mutaciju APC-gena, pribjegava uklanjanju debelog crijeva.

Kod osoba koje od jednog roditelja nasljeđuju poremećaj na BRCA genu rak dojke se neće razviti sve dok drugi zdravi gen koji se nasljeđuje od drugog roditelja normalno funkcionira. To znači da ove osobe ne moraju nužno dobiti rak dojke i ovde nisu potrebne radikalne mjere uklanjanja obadviju dojki koje smo spomenuli na početku teksta i dovoljne su primarne mjere prevencije u koje spada izbjegavanje dodira sa rizičnim faktorima i mjere sekundarne prevencije koje podrazumjevaju redovite kontrole u cilju otkrivanja rane pojave raka, kad i ako se on razvije.

Ipak da ne bismo bili pristrasni reći ćemo nešto i o genskom testiranju BRCA gena za one žene koje se ipak odluče za testiranje. Liječnici koji su pristalice genetskog testiranja preporučuju da bi na ovaj test trebale ići sve žene koje u prvom ili drugom koljenu imaju dva ili više rođaka koji su dobili rak dojke ili jajnika, one žene u kojih se rak dojke ili jajnika u obitelji pojavio prije pedesete godine života, oni kod kojih se rak pojavljuje kroz dvije ili više generacija, kao i osobe u čijoj je obitelji neko obolio od obostranog raka dojke ili jajnika. Testiranje se preporučuje i onim ženama čiji je bliski član obitelji radio test na BRCA gene i oni su bili pozitivni. Neki predlažu gensko testiranje i za žene čiji muški članovi obitelji češće oboljevaju od raka prostate, ali za ovu vezu nema dovoljno dokaza. Radi se kopletan pregled BRCA1 i BRCA2 gena, a rezultati ovog testa se, obzirom na složenost analiza, čekaju oko tri mjeseca. Cijena jednog ovakvog testiranja je 8800 kuna (oko 2300 KM). Rezultate testiranja prezentira stručna osoba, koja će u slučaju pozitivnih nalaza na kritične mutacije ukazati ženi na rizike i mjere koje treba preduzeti u cilju svoje zaštite. Ove mjere mi smo naveli u drugim tekstovima na ovoj web stranici.