

## IEDZIMTĀ KRŪTS UN OLNĪCU VĒŽA RISKS (DNS TESTS)

8 biežāk sastopamo mutāciju noteikšana gēnos BRCA1 un BRCA2

BRCA – BREAST CANCER GENE

BRCA gēnu tests ļauj meklēt specifiskas izmaiņas (mutācijas) gēnos, kas palīdz kontrolēt normālu šūnu augšanu un attīstību. Atrodot izmaiņas gēnos BRCA1 vai BRCA2, var ļaut noteikt risku attīstīties krūts vai olnīcu vēzim. BRCA gēnu mutāciju noteikšana nediagnostiķē audzēju – testu veic tikai pacientiem, kuru ģimenes ciltskokā bijuši krūts vai olnīcu vēža gadījumi, kā arī pacientiem, kuriem diagnosticēts kāds no šiem audzējiem. Ģenētiskā konsultācija pirms un pēc testa ir svarīga izlemšanai par testa nepieciešamību un precīzai rezultātu interpretācijai.

Sievietēm, kurām konstatētas BRCA1 vai BRCA2 gēnu mutācijas, ir lielāks risks dzīves laikā attīstīties krūts vai olnīcu vēzim. Kā arī gan vīriešiem, gan sievietēm ir paaugstināts risks arī citu audzēju attīstībai. Šīs mutācijas var tikt pārmantotas gan no mātes, gan no tēva.

Relatīvas indikācijas testa veikšanai, ja ģimenē (1., 2. pakāpes asinsradnieki):

- atrasta mutācija BRCA1 un/vai BRCA2 gēnā
- diagnosticēts krūts vēzis līdz 30 gadu vecumam
- diagnosticēts trīskārši negatīvs krūts vēzis (ER, PR un HER2/neu negatīvs) līdz 50 gadu vecumam
- 2 radniekiem diagnosticēts krūts vēzis līdz 45 gadu vecumam
- 3 radniekiem diagnosticēts krūts vēzis līdz 50 gadu vecumam
- 4 radniekiem diagnosticēts krūts vēzis jebkurā vecumā
- kādam no radniekiem diagnosticēts gan krūts, gan olnīcu vēzis
- krūts vēzis diagnosticēts vīrietim
- vienai radniecei konstatēts vairāk kā viens krūts vēzis

Par izmeklējuma veikšanas nepieciešamību jākonsultējas ar ārstējošo ārstu un/vai ģenētiķi. Ja pacients neatbilst kādam no iepriekš minētajiem kritērijiem, ir ļoti neliela iespēja, ka BRCA1 un/vai BRCA2 mutācijas tiks atrastas, jo kopējā populācijā tās sastopamas tikai 2-3 cilvēkiem no 1000.

### KĀDĒĻ VEIKT TESTU?

Ja ģimenes vai personīga medicīniskā vēsture liecina par paaugstinātu iespēju attīstīties krūts vai olnīcu vēzim, BRCA gēnu mutāciju noteikšana ļauj noteikt vai sieviete ir pakļauta augstākam vēža attīstības riskam. Tas savukārt nepieciešamības gadījumā ļauj veikt preventīvas darbības pirms audzējs ir attīstījies, piemēram:

- Skrīninga testu veikšana regulārāk un uzsākot agrīnākā vecumā
- Medikamentu lietošana
- Mastektomija (krūšu noņemšana)
- Olnīcu izņemšana

Vīriešiem arī šādos gadījumos ieteicams veikt pastiprinātas pārbaudes.

Pacienti, kuriem diagnosticēts krūts vai olnīcu vēzis, BRCA rezultāti var dot ieguvumu radniekiem, arī veicot šo testu.

## KĀDI IR IESPĒJAMIE REZULTĀTI?

Izmeklējuma ilgums ir 10 darba dienas un iespējamie rezultāti ir sekojoši:

1. Neviena no meklētajām mutācijām nav atrasta (NEGATĪVS). Personai, kurai veikts izmeklējums mutācijas nav atrastas, tādēļ tās nevar tikt nodotas arī bērniem. Risks attīstīties krūts vai olnīcu vēzim ir tāds pats, kā kopējā populācijā. Negatīvs rezultāts neizslēdz audzēju attīstības iespējamību.

2. Atrasta kāda no meklētajām mutācijām (POZITĪVS). Tiek norādītā konkrētā mutācija un tās "stāvoklis" (vienā vai abās gēnu kopijās). Ir paaugstināts risks attīstīties krūts un olnīcu vēzim, taču jāņem vērā, ka ne visiem pacientiem, kuriem atrasta mutācija, attīstās vēzis. Pozitīvs rezultāts nediagnosticsē audzēju.

- **Krūts vēzis:**

Kopējā populācijā krūts vēzis dzīves laikā attīstās aptuveni 12% sieviešu, taču sievietēm, kurām sastopamas BRCA1 gēna mutācijas, sastopamība ir pat 55-65%, bet 45% gadījumos, kad mutācijas atrastas gēnā BRCA2.

- **Olnīcu vēzis:**

Kopējā populācijā olnīcu vēzis dzīves laikā attīstās aptuveni 1.3% sieviešu, taču sievietēm, kurām sastopamas BRCA1 gēna mutācijas, sastopamība ir pat 29%, bet 17% gadījumos, kad mutācijas atrastas gēnā BRCA2.

Mutācijas BRCA1 un BRCA2 gēnos palielina arī citu audzēju risku.

Vīriešiem, kuriem gēnā BRCA1 vai BRCA2 konstatētas mutācijas, ir paaugstināts risks attīstīties prostatas, krūts, aizkuņģa dziedzera audzējiem.

Pozitīva rezultāta gadījumā iespējams pievērst pastiprinātu uzmanību skrīningam, kā arī veikt preventīvas darbības.

Jāņem vērā, ka pozitīva rezultāta gadījumā, mutācija var tikt pārmantota (to var nodot bērniem), kā arī ir 50% varbūtība, ka tā ir sastopama arī brālīņiem/māsām.

TESTA CENA: EUR 95.00\*

Izmeklējamais materiāls: asinis stobriņā ar EDTA (violets)

\*ar ārsta ģenētiķa, gastroenterologa, infektologa, ginekologa, dzemdību speciālista, neirologa, imunologa, alergologa, pediatra, onkologa, onkologa-ķīmijterapeita, hematologa, bērnu hematoloģa, hepatologa, endokrinologa, neiroķirurga vai radiologa, kuram ir līgums ar NVD, nosūtījumu analīzi apmaksā NVD.

Avoti:

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/gilbert-syndrome>

<http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/gilbert-syndrome/basics/definition/con-20024904>