

Το γενετικό τεστ για τον κληρονομικό καρκίνο του μαστού δεν αφορά όλες τις γυναίκες

/ [Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός](#)



Δύο χιλιάδες γυναίκες υποβλήθηκαν την τελευταία 15ετία, στο ΕΚΕΦΕ Δημόκριτος, στο γενετικό τεστ που προσδιορίζει την ύπαρξη του γονιδίου που ευθύνεται για τον κληρονομικό καρκίνο του μαστού. Μόνο οι 300 από αυτές είχαν τα γονίδια BRCA1 και BRCA2, τα οποία ενοχοποιούνται για τον συγκεκριμένο καρκίνο. Μία από αυτές, η 33χρονη Ρ.Σ. από τη Θεσσαλονίκη μίλησε στο ΑΠΕ - ΜΠΕ για την μεγάλη απόφαση που πήρε, πριν από έναν χρόνο, να υποβληθεί σε προληπτική αμφοτερόπλευρη μαστεκτομή.

«Η γιαγιά μου και η μητέρα μου είχαν καρκίνο του μαστού. Ο χειρουργός της μητέρας μου, η οποία εμφάνισε καρκίνο στο στήθος στην ηλικία των 43 ετών, της συνέστησε να κάνει το γενετικό τεστ και το αποτέλεσμα ήταν θετικό. Μάλιστα, πρότεινε να το κάνουμε κι εμείς, δηλαδή εγώ και η αδελφή μου. Το κάναμε, πέρσι, στον Δημόκριτο και το αποτέλεσμα έδειξε ότι έχουμε το γονίδιο. Οι επιλογές ήταν δύο: να κάνω συχνά εντατική παρακολούθηση και έλεγχο του μαστού ή να κάνω μια αφαιρετική επέμβαση. Επέλεξα το δεύτερο γιατί ήθελα να τελειώνω οριστικά, ήθελα να καταπολεμήσω για πάντα τον εχθρό που είχα μέσα. Ταυτόχρονα με την

επέμβαση, έκανα και την αποκατάσταση και επανήλθα σε περίπου ενάμιση μήνα. Έχω έναν γιο δύο ετών και σκέφτομαι να κάνω και άλλο παιδί. Επειδή το τεστ αυτό έδειξε ότι υπάρχει κίνδυνος να εμφανίσω και καρκίνο των ωοθηκών σκέφτομαι, γύρω στα 40 και αφού κάνω ένα ακόμη παιδί, να αφαιρέσω και τις ωοθήκες μου. Στο διάστημα αυτό θα ελέγχομαι με υπέρηχο και με αιματολογικές εξετάσεις για τους καρκινικούς δείκτες» μας λέει η Ρ.Σ..

Παράλληλα, επισημαίνει ότι δεν πρέπει να τρομοκρατηθούν όλες οι γυναίκες και να τρέξουν να κάνουν αυτό το τεστ, διότι αυτή η εξέταση αφορά μόνο την περίπτωση του κληρονομικού καρκίνου - δηλαδή γυναίκες που έχουν μέλη της οικογένειάς με καρκίνο του μαστού.

«Η εξέταση αυτή γίνεται και στο δημόσιο νοσοκομείο. Στη Θεσσαλονίκη γίνεται στο Παπαγεωργίου, αλλά επειδή η αναμονή ήταν έξι μήνες απευθύνθηκα στο ΝΔ Δημόκριτο όπου πλήρωσα 150 ευρώ. Πιστεύω ότι, ο κόσμος θα πρέπει να έχει μια έγκυρη και σωστή ενημέρωση και θεωρώ πολύ θαρραλέα την κίνηση της Ατζελίνα Τζολί που δημοσιοποίησε το θέμα. Δυστυχώς, στην Ελλάδα, ο κόσμος δεν είναι ενημερωμένος και αντιμετωπίζει το θέμα με προκατάληψη» συμπληρώνει.

Τι είναι ο γενετικός έλεγχος και για ποιον λόγο γίνεται;

Γενετικός έλεγχος είναι, αρχικά, η καταγραφή του λεπτομερούς (σε τρεις γενεές) ιστορικού σε οικογένειες με ιστορικό καρκίνου μαστού / ωοθηκών ή άλλου τύπου. Στη συνέχεια, από δείγμα αίματος (10ml) απομονώνεται το γενετικό υλικό, στο οποίο ελέγχονται τα γονίδια BRCA1, BRCA2 και πιθανώς κάποιο άλλο γονίδιο, ανάλογα με το οικογενειακό ιστορικό. Ο λόγος για τον οποίο γίνεται ο γενετικός έλεγχος είναι για να καθοριστεί εάν υπάρχει σαφής κληρονομικότητα σχετικά με τον συγκεκριμένο καρκίνο. Με άλλα λόγια, εάν τα παιδιά έχουν κληρονομήσει από τον πατέρα ή την μητέρα μια συγκεκριμένη μετάλλαξη σε κάποιο από τα παραπάνω γονίδια. Επιπλέον, η πληροφορία αυτή είναι σημαντική τόσο για τη νοσούσα όσο και για του συγγενείς της (υγιείς/ασθενείς).

Όπως εξηγεί στο ΑΠΕ - ΜΠΕ η μοριακή βιολόγος - γενετίστρια του ΕΚΕΦΕ

Δημόκριτος Φλωρεντία Φωστήρα, η ύπαρξη των γονιδίων σημαίνει αυξημένη πιθανότητα καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών δηλαδή μία πιθανότητα 87% .

«Θα πρέπει να ενημερωθεί η γυναίκα για να πάρει την κλινική απόφαση. Η επιλογή είναι διπλή. Η πρώτη είναι η προφυλακτική αμφοτερόπλευρη μαστεκτομή, που μειώνει τον κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου σε ποσοστό μικρότερο από 5%. Η δεύτερη επιλογή είναι η εντατική παρακολούθηση από γιατρό και μαστογραφία ανά εξάμηνο - εναλλάξ συμβατική και μαγνητική. Το σωστό είναι να ενημερωθεί η γυναίκα για την επικινδυνότητα και να πράξει γνωρίζοντας τον κίνδυνο. Στη περίπτωση που θα ακολουθήσει τη δεύτερη επιλογή, λόγω συχνού ελέγχου θα ανιχνευθεί ο καρκίνος σε πρώιμο στάδιο. Να μην ξεχνάμε ότι υπάρχει και η πιθανότητα 13% να μην εμφανίσει ποτέ καρκίνο, γι' αυτό δεν πρέπει να μηδενίζουμε την ελπίδα. Η επιλογή είναι δική της και αυτή που θα ακολουθήσει είναι η σωστή. Κάποια που είχε στο οικογενειακό της περιβάλλον άτομο που νόσησε, παίρνει πιο εύκολα την απόφαση της προφυλακτικής μαστεκτομής» αναφέρει η κ. Φωστήρα.

Παράλληλα, επισημαίνει ότι το τεστ αυτό δεν αφορά όλες τις μορφές καρκίνου, αλλά μόνο τον κληρονομικό καρκίνο του μαστού και δεν ενδείκνυται για όλες τις γυναίκες, αλλά μόνο γι' αυτές που έχουν τουλάχιστον δύο μέλη της οικογένειας με καρκίνο του μαστού και των ωοθηκών.

«Σε ένα τυχαίοποιημένο δείγμα, μία στις οκτώ γυναίκες εμφανίζει καρκίνο του μαστού. Από αυτές, ένα ποσοστό 10-15% θα έχει κληρονομικό καρκίνο. Το ποσοστό εμφάνισης κληρονομικού καρκίνου σε γυναίκες κάτω των 45 ετών είναι 25%. Ανάλογα με τη μετάλλαξη και με την ηλικία, μπορεί να επιλέξει μια γυναίκα εκτός από μαστεκτομή να κάνει και ωοθηκεκτομή, αλλά αυτό θα πρέπει να το κάνει κοντά στην εμμηνόπαυση, δηλαδή στην ηλικία των 40-45 ετών, για να έχει τη δυνατότητα να τεκνοποιήσει μέχρι τότε» προσθέτει η κ. Φωστήρα.

Όσον αφορά το κόστος του τεστ, εξηγεί ότι είναι υψηλό όταν γίνεται στα ιδιωτικά εργαστήρια, αλλά στο Δημόκριτος, ανάλογα με την περίπτωση, κυμαίνεται μεταξύ 150 και 800 ευρώ.

Να σημειωθεί ότι ο Πανελλήνιος Σύλλογος Γυναικών με Καρκίνο του Μαστού «Άλμα Ζωής» κατά τη διετία 2009-2011, σε συνεργασία με τον Δημόκριτο, υλοποίησε Πρόγραμμα «Γενετικής Συμβουλευτικής και Ανάλυσης» δίνοντας τη δυνατότητα σε κάποιες γυναίκες να κάνουν δωρεάν το γενετικό τεστ. Στο Πρόγραμμα δήλωσαν συμμετοχή 140 γυναίκες. Από αυτές, οι 120 πληρούσαν τα κριτήρια για να περάσουν συνέντευξη με την ομάδα των γενετιστών του Δημόκριτου. Οι έξι άλλαξαν γνώμη και δεν συνέχισαν τη διαδικασία. Τελικά, επιλέχθηκαν και προχώρησαν στην εξέταση 67 γυναίκες, εκ των οποίων οι 12 βρέθηκαν θετικές στη μετάλλαξη των γονιδίων BRCA1 και BRCA2, οι 55 βρέθηκαν αρνητικές. Μία από τις 55 κυρίες που βρέθηκε αρνητική, εντάχθηκε σε ερευνητικό πρωτόκολλο σε συνεργασία με το Πανεπιστήμιο της Washington (Seattle) και θα ελεγχθεί άμεσα για 10 ακόμα γονίδια.

Τι σημαίνει ένα θετικό αποτέλεσμα για μια γυναίκα που έχει ήδη νοσήσει με καρκίνο του μαστού;

Ένα θετικό αποτέλεσμα για μια γυναίκα που έχει ήδη νοσήσει με καρκίνο μαστού σημαίνει ότι:

1. Έχει κληρονομήσει αυτή την προδιάθεση από τους γονείς της.
2. Έχει μια επιπλέον σημαντική πληροφορία για τον ογκολόγο της, όπως είναι οι υποδοχείς και το HER2.
3. Έχει αυξημένες πιθανότητες επανεμφάνισης καρκίνου μαστού στον άλλο μαστό και ίσως στις ωοθήκες.

4. Μπορεί να γνωρίζει, εάν έχει παιδιά (ή άλλους συγγενείς) και μάλιστα κορίτσια, ποιο από αυτά την έχει κληρονομήσει, άρα θα πρέπει να προσέχει περισσότερο.

5. Έχει μια σημαντική πληροφορία στα χέρια της που μπορεί να τη βοηθήσει να ξεπεράσει το πρόβλημα.

Ποιά κριτήρια πρέπει να πληροί μια γυναίκα που έχει ήδη νοσήσει από καρκίνο μαστού, προκειμένου να υποβληθεί σε γενετικό έλεγχο;

Κάθε γυναίκα μπορεί να υποβληθεί σε γενετικό έλεγχο, αν έχει κάποιο από τα παρακάτω:

* Τρεις καρκίνοι μαστού στην οικογένεια σε ηλικίες κάτω των 60 χρόνων.

* Καρκίνος του μαστού και ωοθηκών στην οικογένεια ή στην ίδια ασθενή σε ηλικίες κάτω των 60 χρόνων ή

* τουλάχιστον δύο καρκίνοι του μαστού στην οικογένεια με τον έναν σε ηλικία μικρότερη των 45 χρόνων ή

* χωρίς οικογενειακό ιστορικό, αλλά με ηλικία εμφάνισης καρκίνου του μαστού κάτω των 40 χρόνων.

Πηγές: ΑΜΠΕ-portal.kathimerini.gr