

BRCA genų tyrimai vyrams

Vyrai taip pat gali paveldėti patogeninį *BRCA1* ar *BRCA2* geno variantą. Vyrai, kuriems nustatoma minėtų genų pažeida, pasižymi didesne tikimybe susirgti prostatos ir krūties vėžiu nei vyrai bendrojoje populiacijoje. Vyrai, kuriems nustatyta *BRCA1* ar *BRCA2* geno pažeida, turi 50 % tikimybę perduoti nustatytą geno struktūrinį pokytį savo vaikui kiekvieno jo moters nėštumo metu.

KOKIA GENETINIO TYRIMO SCHEMA?



KADA ATLIEKAMAS DETALUS BRCA GENŲ IŠTYRIMAS?

Pirmiausia atliekamas dažniausių *BRCA* genų patogeninių variantų tyrimas. Gavęs atsakymą **NORMA**, gydytojas genetikas, įvertina ligos ir šeiminę anamnezę, kitų tyrimų rezultatus ir pritarus gydytojų konsiliumui paskiria visos *BRCA* genų sekos analizę.

KOKIE METODAI TAIKOMI TIRTI BRCA?

Dažniausioms *BRCA* pažeidoms aptikti naudojamas kiekybinis PGR metodas, kuris leidžia tiksliai, jautriai ir greitai nustatyti šešis dažniausiai Lietuvos populiacijoje randamus *BRCA* genų patogeninius variantus.

Atliekant detalų *BRCA* genų tyrimą naudojamas naujos kartos sekoskaitos metodas, kuris leidžia nustatyti visą geno seką.

Kiekybinis PGR



Atsakymas neigimas



Naujos kartos sekoskaita



DETALESNĖ INFORMACIJA

Nacionalinis vėžio institutas
Santariškių g. 1, LT-08660

GYDYTOJO GENETIKO TELEFONAS:
(8 5) 219 0920

<http://www.nvi.lt/genetiniai-tyrimai/>

INFORMACIJA APIE VĖŽIO LIGĄ TEIKIAMA
TEL.: 8 527 86 802

Leidimą remia:



Gintarinė
vaistinė



NACIONALINIS VĖŽIO INSTITUTAS

NVI
1 9 3

GENETINIS TYRIMAS DĖL PAVELDIMO KRŪTIES / KIAUŠIDŽIŲ VĖŽIO SINDROMO

BRCA1 ir *BRCA2* genų
patogeninių variantų tyrimas

PACIENTO ATMINTINĖ

KAS YRA PAVELDIMAS KRŪTIES / KIAUŠIDŽIŲ VĖŽIO SINDROMAS?

Vėžys – gana dažna liga, tačiau paveldimas vėžys diagnozuojamas retai. Iš visų moterų, kurioms išsivysto krūties ar kiaušidžių vėžys, tik nedidelei daliai (1 iš 20) nustatoma paveldima šios ligos forma.

KAS YRA GENAS?

Genose yra užkoduota informacija, kuri perduoda instrukcijas ląstelėms, kaip jos turi augti, dalytis ir funkcionuoti. Genus paveldime poromis – po vieną kopiją kiekvieno iš tėvų.

KAIP GENAI SUSIJĘ SU PAVELDIMU KRŪTIES / KIAUŠIDŽIŲ VĖŽIO SINDROMU?

Paveldimam krūties / kiaušidžių vėžio sindromui atsirasti svarbūs du genai: *BRCA1* ir *BRCA2* (angl. **BR**east **CA**ncer 1 ir 2). Jei viena geno kopija – *BRCA1* ar *BRCA2* – „klaidinga“ (stuktūriškai pakitusi), vadinasi, yra padidėjusi rizika išsivystyti krūties / kiaušidžių vėžiui.

Moterims, kurios turi pakitusį *BRCA1* ar *BRCA2* geną, didesnė tikimybė susirgti vėžiu esant jauno amžiaus. Be to, joms liga linkusi atsinaujinti, jos gali sirgti kelių tipų vėžiu.

Labai retais atvejais nustatomi abiejų *BRCA1* ir *BRCA2* genų pakitimai.

KAM GALI BŪTI ATLIKTAS GENETINIS TYRIMAS?

Nemokamas genetinis tyrimas skirtas pacientėms, sergančioms krūties ar kiaušidžių vėžiu, kurios atitinka LR sveikatos apsaugos ministro įsakyme* nurodytas indikacijas ir (ar) kurios yra jos pirmos eilės giminės. Į gydytoja genetiką patariame

* LR SAM įsakymas „Dėl genetikos asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo indikacijų ir šių paslaugų išlaidų apmokėjimo privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis tvarkos aprašo patvirtinimo“. (Nr. V-1458, 2014-12-31)

kreiptis ir kitais atvejais, kai įtariate, kad turite paveldimą polinkį sirgti onkologine liga.

KAIP ATLIEKAMAS TYRIMAS?

Tyrimui atlikti reikalingas tik kraujo ėminys. Laboratorija, gavusi kraujo ėminį, atlieka dažniausių *BRCA1* ar *BRCA2* genų patogeninių variantų (pažaidų) tyrimą. Kartais tyrimas gali užtrukti iki keleto mėnesių, jei reikėtų atlikti genų visos sekos analizę.

PAŽAI DOS GENE NĖRA



Abi genų kopijos nėra pažeistos ir veikia teisingai

PAŽAI DA GENE YRA



Viena geno kopija pažeista ir didina tikimybę susirgti krūties / kiaušidžių vėžiu

KOKIE DAŽNIAUSI GENETINIO TYRIMO ATSAKYMAI?

Tyrimo metu gali būti gauti du atsakymų variantai:

NORMA – genų patogeninių variantų nenustatyta. Tai reiškia, kad vėžį sukėlė ne *BRCA1* ar *BRCA2* genų pažaidos. Nepaisant to, gali būti kitų pažeistų genų, kurie padidina krūties / kiaušidžių vėžio rizikos tikimybę.

PATOLOGIJA – nustatyta patologija. Tai reiškia, kad vėžį sukėlė paveldėta viena iš *BRCA1* ar *BRCA2* genų pažaida. Šiuo atveju ir kitiems šeimos nariams rekomenduojamas genetinis tyrimas, kuriuo nustatoma, ar jie yra tos pačios geno pažaidos nešiotojai.

KOKIA GENETINIO TYRIMO ATSAKYMŲ INTERPRETACIJA?

Jei Jūs neturite *BRCA1* ir *BRCA2* geno pažaidų:

- Jūs neturite vieno iš minėtų genų pažaidos dėl paveldimo krūties / kiaušidžių vėžio, nors Jūsų šeimoje yra onkologinių ligų atvejų.
- Rizika perduoti mutavusį (patogeninį) *BRCA1* ar *BRCA2* geną Jūsų vaikams nepadidėjusi.

Jei Jums nustatyta *BRCA1* ar *BRCA2* geno patologija:

- Moterims, kurioms nustatytas patogeninis variantas, padidėja tikimybė susirgti:
 - krūties vėžiu – iki 80 %;
 - kiaušidžių vėžiu, kai pažeistas *BRCA2* genas – iki 30 %, o kai pažeistas *BRCA1* genas – iki 50 %. Tokioms moterims NVI gydytojas genetikas sudaro individualų sveikatos priežiūros planą;
 - kasos vėžiu, kai pažeistas *BRCA2* genas – iki 3 %.
- Moterims, kurioms nustatytas krūties vėžys ir *BRCA2* geno patologinis variantas, yra 65 % didesnė tikimybė, kad liga atsinaujins;
- Moterys, turinčios pažeistą vieną iš *BRCA* genų, turi 50 % tikimybę perduoti nustatytą geno struktūrinį pokytį savo vaikui kiekvieno nėštumo metu.
- Paveldėta *BRCA1* ar *BRCA2* geno mutacija taip pat didina riziką sirgti skrandžio, prostatos vėžiu, melanoma bei kitomis onkologinėmis ligomis.
- Šeimoje mutacija gali būti perduodama tiek motinos, tiek tėvo linija.