



Νικόλαος Τσούλος

Διευθύνων Σύμβουλος της Genekor I.A.E.

Το 70% των συγγενών ασθενών με παθογόνα γονίδια δεν προχωρούν σε γενετικό έλεγχο

« Το Υπουργείο Υγείας και ο ΕΟΠΥΥ προχώρησαν πρόσφατα σε μία σημαντική απόφαση, που αφορά τον κληρονομούμενο καρκίνο. Ειδικότερα, ο γενετικός έλεγχος για τα γονίδια BRCA1 και BRCA2 εντάχθηκε στο σύστημα της ηλεκτρονικής συνταγογράφησης, διευκολύνοντας τους ασθενείς» όπως εξηγεί ο κ. Νικόλαος Τσούλος, τονίζοντας πως «Πλέον, οι γυναίκες δε χρειάζεται να προκαταβάλλουν το ποσό των 800 ευρώ, μέχρι να ολοκληρωθεί η διαδικασία στον ΕΟΠΥΥ για να παραλάβουν τα 680 πίσω. Πληρώνουν μόνο τη συμμετοχή, η οποία μειώνεται από τα 120 στα 85 ευρώ ».

Κύριε Τσούλο, τι δείχνουν τα αποτελέσματα της πρόσφατης έρευνας που διεξήχθη από ομάδα επιστημόνων –στην οποία συμμετείχε η Genekor– όσον αφορά τον οικογενειακό γενετικό έλεγχο για την πρωτογενή πρόληψη του καρκίνου;

Τα ευρήματα της μελέτης, που συντονίστηκε από το εργαστήριο μας, είναι πολύ ανησυχητικά και πρέπει να απασχολήσουν σοβαρά τις αρχές, τον ΕΟΠΥΥ και το υπουργείο Υγείας. Η μελέτη αφορούσε μία ομάδα 1.785 ασθενών με καρκίνο του μαστού, οι οποίοι ελέγχθηκαν γονιδιακά για την ύπαρξη παθογόνων παραλλαγών, που έχουν συνδεθεί με τον καρκίνο του μαστού.

Το ανησυχητικό λοιπόν είναι ότι το 70% των συγγενών ασθενών με παθογόνα γονίδια δεν προχωρούν σε γενετικό έλεγχο! Ειδικότερα, παθογόνες/πιθανώς παθογόνες παραλλαγές εντοπίστηκαν σε 362 ασθενείς (ποσοστό 20,3%), δηλαδή, περίπου σε έναν στους πέντε.

Παρόλο που σε όλες τις οικογένειες των

παραπάνω ασθενών συστήθηκε ο γονιδιακός έλεγχος, μόνο το 31,2%, δηλαδή 117 άτομα από 113 οικογένειες, προχώρησαν σε γενετικό έλεγχο. Να σημειωθεί μάλιστα ότι τελικά, από όσους έκαναν τον έλεγχο, στους μισούς βρέθηκαν οι παθογόνες παραλλαγές!

Να σημειώσω ότι η έρευνα εκπονήθηκε από ομάδα επιστημόνων από τα νοσοκομεία Αττικόν, Λαϊκό, Αλεξάνδρα, Θεαγένειο, Μετροπόλιταν ΙΑΣΩ, Διαβαλκανικό Θεσσαλονίκης, Euromedica Γενική Κλινική και τα ευρήματα παρουσιάστηκαν στο ετήσιο συνέδριο της Ευρωπαϊκής Εταιρείας Ιατρικής Ογκολογίας (ESMO).

Υπάρχει ελλιπής ενημέρωση ή φόβος στους συγγενείς ασθενών με παθογόνα γονίδια για κληρονομικό καρκίνο του μαστού και δεν προχωρούν σε γενετικό έλεγχο;

Η απάντηση είναι ο συνδυασμός και των δύο. Υπάρχει δηλαδή φόβος διαχείρισης της πληροφορίας αυτής τόσο από τον αρχικό εξεταζόμενο, όσο και από τον παρα-

λήπτη. Είναι δύσκολο δηλαδή μια μητέρα η οποία νοσεί από καρκίνο μαστού και έχει εξετασθεί θετικά στον γονιδιακό έλεγχο να πει στην κόρη της ή στην αδελφή της ότι μπορεί αυτή την παθολογία παραλλαγή να την έχουν κληρονομήσει και αυτές. Από την άλλη πλευρά πολλοί άνθρωποι δεν θέλουν να γνωρίζουν μια τέτοια πληροφορία. Και οι δύο αυτές περιπτώσεις οφείλονται κατά βάση στην έλλειψη σωστής ενημέρωσης. Η ενημέρωση αυτή θα πρέπει να γίνεται στα πλαίσια της γενετικής συμβουλευτικής, η οποία μπορεί να γίνει τόσο από γιατρούς που έχουν εκπαιδευτεί να την κάνουν όσο και από ειδικούς γενετιστές. Έτσι οι εξεταζόμενοι θα ξέρουν τι ενδέχεται να αντιμετωπίσουν και ποιος είναι ο κίνδυνος που διατρέχουν. Τότε θα αντιλαμβάνονταν ότι η γνώση αυτή μόνο όφελος μπορεί να έχει και σε πολλές περιπτώσεις αποτρέπει την εμφάνιση της νόσου ή βοηθάει στην πολύ πρώιμη διάγνωσή της ώστε να μην αποτελεί απειλή για τη ζωή τους.

Σε ποια ηλικία, με τι συμπτώματα και με ποιο τρόπο θα πρέπει να γίνονται οι γονιδιακές εξετάσεις; Ποιο το «προφίλ» των συγγενών που πρέπει να διερευνηθεί μια τέτοια υπόθεση;

Ο κληρονομούμενος καρκίνος μαστού και ο κληρονομούμενος καρκίνος ωοθηκών οφείλεται, στο μεγαλύτερο ποσοστό, σε βλάβες στο γονίδιο BRCA1 (περίπου 50%) ή γονίδιο BRCA2 (περίπου 35%).

Μια γυναίκα που έχει κληρονομήσει παθολογία παραλλαγή των γονιδίων BRCA1 ή BRCA2 έχει περίπου 3 έως 7 φορές περισσότερες πιθανότητες να αναπτύξει καρκίνο του μαστού από ό,τι μια γυναίκα που δε φέρει τέτοια μετάλλαξη.

Όσον αφορά τον καρκίνο των ωοθηκών, η συχνότητα εμφάνισής του στο γενικό πληθυσμό είναι περίπου 1,4% (14 στις 1.000), σε σύγκριση με 16% έως 60% στις γυναίκες (160-600 στις 1.000) οι οποίες παρουσιάζουν τις παραλλαγές των BRCA1 ή BRCA2 γονιδίων. Όσοι λοιπόν, έχουν τουλάχιστον ένα από τα παρακάτω χαρακτηριστικά, θα πρέπει να ελεγχθούν για κληρονομούμενο καρκίνο:

- > Συγγενείς Α' & Β' βαθμού συγγένειας (μητέρα, αδελφή, γιαγιά, θεία, πρώτη εξα-

δέλφη κλπ.) που διαγνώστηκαν με καρκίνο μαστού σε ηλικία μικρότερη των 45 ετών.

- > Συγγενείς Α' & Β' βαθμού, που έχουν νοσήσει από καρκίνο ωοθηκών σε οποιαδήποτε ηλικία.
- > Δύο ή περισσότεροι συγγενείς στην οικογένεια με διαγνωσμένο καρκίνο μαστού ή ωοθηκών.
- > Ο ίδιος τύπος καρκίνου να έχει διαγνωσθεί σε διαφορετικά μέλη της ίδιας οικογένειας.
- > Περισσότεροι από ένας καρκίνοι (πχ καρκίνος μαστού και καρκίνος θυρεοειδούς, ή καρκίνος ενδομητρίου, ή καρκίνος στομάχου, ή λευχαιμία) να έχει διαγνωσθεί στο ίδιο άτομο.
- > Ένας σπάνιος καρκίνος να έχει βρεθεί σε ένα ή περισσότερα μέλη της ίδιας οικογένειας.
- > Εμφάνιση καρκίνου μαστού σε άνδρα.
- > Ιστορικό αμφοτερόπλευρης κακοήθειας μαστού.
- > Ασθενείς που έχουν εμφανίσει τριπλά αρνητικό καρκίνο μαστού.

Μετά την ταυτοποίηση, πώς μπορούν αυτά τα άτομα να προφυλαχθούν από το να νοσήσουν;

Ένα θετικό αποτέλεσμα δείχνει γενικά ότι ένα άτομο έχει κληρονομήσει μία επιβλαβή μετάλλαξη σε κάποιο από τα BRCA1 ή BRCA2 γονίδια και συνεπώς, έχει αυξημένο κίνδυνο να αναπτύξει μελλοντικά ορισμένες μορφές καρκίνου. Μάλιστα, σχεδόν το 90% των φορέων των βλαβών αυτών θα αναπτύξουν καρκίνο κατά τη διάρκεια της ζωής τους.

Οι κινήσεις, που πρέπει να γίνουν στη συνέχεια με στόχο τη μείωση του κινδύνου ανάπτυξης καρκίνου, αποτελεί ένα δύσκολο εγχείρημα και πρέπει σαφώς να εξατομικεύεται. Οι επιλογές που υπάρχουν σήμερα είναι:

- > Το άτομο να ενταχθεί σε πρόγραμμα εντατικού προσυμπτωματικού ελέγχου
- > Προφυλακτικές χειρουργικές επεμβάσεις (μαστεκτομή – ωοθηκεκτομή)
- > Χημειοπροφύλαξη
- > Να γίνει αλλαγή του τρόπου ζωής: σωστή διατροφή, τακτική άσκηση και αποφυγή όλων των γνωστών παραγόντων κινδύνου (κάπνισμα, αλκοόλ κλπ).

Στην Ελλάδα, η ένταξη αυτών των γονιδίων στους συγγενείς των ασθενών έχει προβλεφθεί στη συνταγογράφηση;

Πρόσφατα, το υπουργείο Υγείας και ο ΕΟΠΥΥ προχώρησαν σε μία σημαντική απόφαση, που αφορά τον κληρονομούμενο καρκίνο. Ειδικότερα, ο γενετικός έλεγχος για τα γονίδια BRCA1 και BRCA2 εντάχθηκε στο σύστημα της ηλεκτρονικής συνταγογράφησης, διευκολύνοντας τους ασθενείς.

Πλέον, οι γυναίκες δε χρειάζεται να προκατάβλλουν το ποσό των 800 ευρώ, μέχρι να ολοκληρωθεί η διαδικασία στον ΕΟΠΥΥ για να παραλάβουν τα 680 πίσω. Πληρώνουν μόνο τη συμμετοχή, η οποία μειώνεται από τα 120 στα 85 ευρώ.

Δυστυχώς όμως δεν έχει προβλεφθεί η κάλυψη της εξέτασης για τους συγγενείς των ασθενών, με αποτέλεσμα, οι άνθρωποι αυτοί να φέρουν βλάβες στα γονίδια τους που θα τους προκαλέσουν καρκίνο και ενώ θα μπορούσαν να το αποτρέψουν δεν το γνωρίζουν καν.

Τι σημαίνει αυτό για τις ζωές των ανθρώπων αυτών αλλά και για το κόστος περίθαλψής τους;

Όπως είδαμε στη μελέτη μας, τελικά, από όσους συγγενείς έκαναν γενετικό έλεγχο, στους μισούς βρέθηκαν παθολογικές παραλλαγές των γονιδίων BRCA 1 και BRCA2. Όπως αναφέραμε νωρίτερα, όσοι φέρουν παθολογικές παραλλαγές σχεδόν στο 90% των περιπτώσεων θα αναπτύξουν κάποιας μορφής καρκίνο στη διάρκεια της ζωής τους.

Ο κίνδυνος δεν αφορά μόνο τις γυναίκες συγγενείς. Έχει βρεθεί ότι ακόμη και οι άνδρες, που είναι φορείς μεταλλαγών στο BRCA2 έχουν 8% κίνδυνο ανάπτυξης καρκίνου του μαστού και 20% κίνδυνο για καρκίνο του προστάτη έως την ηλικία των 80 ετών.

Είναι ζωτικής σημασίας λοιπόν η Πολιτεία να προσφέρει γενετικό έλεγχο για τον κληρονομούμενο καρκίνο και στους συγγενείς φορέων των γονιδίων BRCA1 και BRCA 2. Προφανώς, είναι σημαντικό όχι μόνο για τους ίδιους, αλλά και για το σύστημα υγείας να εντοπίσει όσο το δυνατόν νωρίτερα όσους φέρουν τις επίμαχες μεταλλάξεις, μειώνοντας σημαντικά τις πιθανότητες εκδήλωσης καρκίνου σε προχωρημένη κατάσταση. ✕