Genetické testování odhaluje rizika nádorů prsu či vaječníků

30.8.2024 - | PROTEXT

V současné době se odhaduje, že asi 10 procent všech nádorů (u dětí až 15 procent) je dědičných, tzn. způsobených mutacemi v genech. Řada takových kauzálních mutací je odborníkům velmi dobře známá.

Smutné prvenství drží mutace genů BRCA1 a BRCA2, které u žen významně zvyšují šanci na rozvoj zhoubného nádorů prsu nebo vaječníku. Podle posledních studií se u 40-60 % pacientek s dědičnými mutacemi v těchto genech vyvine v průběhu života zhoubný nádor. Pro srovnání, u žen bez dědičných mutací se zhoubný nádor vyvine jen zhruba u jednoho procenta z nich. Tyto genové mutace jsou sice v rámci onkogenetiky asi těmi nejznámějšími, ale nejsou zdaleka jediné. Mutace spojené s nejčastějšími dědičnými chorobami lze najít ve více než 200 genech a jejich počet se stále zvyšuje. Je proto nutné genetické testování neomezovat pouze na několik málo genů.

Vrozené dispozice alespoň včas odhalit a při podstoupení potřebných opatření boj vyhrát ještě předtím, než propukne. Vědomí, že jsou nebezpečné mutace v těle přítomny, přináší velkou výhodu, co se dalšího pozorování a vyšetření týče. Změnit mutace prozatím možné není, i když i na tom už se pracuje. Přesná identifikace ale umožňuje zjistit, o jak vysoké riziko a jaký typ nádoru se jedná. Pacient se tak může rozhodnout, i co se preventivních opatření týče, zda zůstane pouze u pravidelných kontrol a pozorování nebo přistoupí k radikálnějšímu řešení. Nejznámějším příkladem je oscarová herečka Angelina Jolie, která si kvůli vysokému riziku vzniku nádorů nechala nejprve preventivně odstranit prsní žlázy a později pak i vaječníky a vejcovody. Právě na rakovinu vaječníku totiž zemřela její matka ve svých 56 letech.

Genový panel vs. celoexomové vyšetření

Pro analýzu genetických dispozic k nádorům je standardně používán genový panel, mnohem podrobnější a přesnější je ale celoexomové vyšetření (tzv. Whole Exome Sequencing – WES). Čím se tyto přístupy se liší? Zatímco genový panel se zaměřuje na konkrétní skupinu genů, o kterých je již známo, že jsou spojeny s určitými druhy nádorů, tak WES je mnohem podrobnější test, neboť analyzuje všechny exony ve vašem genomu, což znamená, že zachytí i ty geny, které nejsou zahrnuty v konkrétním panelu, a tak je šance objevit vzácné nebo nové mutace mnohem větší.

"*Představte si, že vaše DNA je obrovská kniha. Genový panel je jako číst pouze kapitoly, o kterých víte, že by mohly obsahovat určité informace (geny spojené s nádory), ale WES je jako číst celou knihu. Možná objevíte nové a důležité kapitoly, o kterých jste nevěděli, že existují, a které mohou být klíčové pro pochopení a prevenci nádorů u vás,*" vysvětluje MUDr. Monika Koudová, odborná ředitelka GNTlabs, kde jako jedni z mála v tuzemsku celoexomové vyšetření u pacientů s nádory provádí.

Výběrem celoexomového vyšetření tak pacienti získají širší, detailnější a potenciálně užitečnější informace o svém genetickém riziku. Díky detailním informacím z WES mohou pak lékaři vhodně přizpůsobit preventivní a léčebné plány konkrétně pro své pacienty. Takto personalizovaná medicína může být efektivnější než standardní postupy. Navíc WES může poskytovat data, která budou užitečná i v budoucnosti, pokud se objeví nové informace o genetických mutacích a jejich vlivu na zdraví. Již nyní je přístupná pro nositele některých mutací biologické léčba nádorů a aktuálně probíhají studie protinádorových vakcín právě pro tyto pacienty.

Zájemci o vyšetření se mohou objednat na genetickou konzultaci na call centru GENNET, na čísle +420 222 313 000. Genetická konzultace má význam především pro pacienty, kteří prodělali nádorové onemocnění nebo zdravé, kde je výskyt nádorů v rodině nebo pokud neznají rodinnou anamnézu (rodiče rozvedeni, adopce). Po genetické konzultaci genetik rozhodne, zda pacient nebo jeho rodina splňuje indikační kritéria a pak je vyšetření hrazeno ze ZP nebo je nabídnuto za přímou úhradu. Cena se pohybuje dle rozsahu vyšetření mezi 12-40 tisíci Kč. Genetické vyšetření by mělo začít tím členem rodiny, který onemocnění prodělal a pokud již nežije, tak u jeho přímých příbuzných (děti, sourozenci).

ČTK Connect ke zprávě vydává obrazovou přílohu, která je k dispozici na adrese http://www.protext.cz.

http://www.ceskenoviny.cz/tiskove/zpravy/geneticke-testovani-odhaluje-rizika-nadoru-prsu-ci-vajecniku/2561554