



ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Περιγραφή επιδημιολογικών στοιχείων από το ιατρείο κληρονομικού καρκίνου του ΠΑΓΝΗ με σκοπό την περαιτέρω ευαισθητοποίηση των Ογκολόγων στη διερεύνηση συνδρόμων κληρονομικού καρκίνου

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η γενετική συμβουλευτική και ο γονιδιακός έλεγχος στοχεύουν στον εντοπισμό ατόμων υψηλού κινδύνου ανάπτυξης κληρονομικού καρκίνου, που αφορά το 5-10% των καρκίνων (1,2). Η παραπομπή για διερεύνηση γίνεται συνήθως από τον θεράποντα Παθολόγο-Ογκολόγο.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Την τελευταία 3-ετία 115 άτομα εκτιμήθηκαν στο ιατρείο (Πίνακας 1). Οι 87 (75%) ήταν ογκολογικοί ασθενείς, 103 (90%) ήταν γυναίκες, 92 (80%) είχαν οικογενειακό ιστορικό καρκίνου, 7 (6%) είχαν γνωστή γαμετική μετάλλαξη (BRCA1/2, CHEK2, MMR) και 10 (9%) συγγενή πρώτου βαθμού με μετάλλαξη. Συνολικά, 102/115 (87%) παραπέμφθηκαν από Ογκολόγο. Από τους 87 ασθενείς, 60 (69%) είχαν καρκίνο μαστού [19/60 (32%) τριπλά αρνητικό υπότυπο], 11 καρκίνο ενδομητρίου, 9 παχέος εντέρου, 5 ωθηκών, 3 παγκρέατος και 8 άλλα νεοπλάσματα.

Οι 52 (60%) είχαν διαγνωσθεί σε ηλικία κάτω των 45 ετών και 12 (14%) είχαν διπλό νεόπλασμα.

Μόνο 46 (52%) από τα 88 άτομα στα οποία συστήθηκε γονιδιακός έλεγχος, τελικά τον πραγματοποίησαν. Ο κύριος λόγος μη περαιτέρω ελέγχου ήταν η οικονομική δυσχέρεια. Παθογόνες γαμετικές μεταλλάξεις ανευρέθηκαν σε 7/46 άτομα (BRCA: 4; CHEK-2: 1; MMR: 1; APC: 1) και έλαβαν καθοδήγηση για αυξημένη επιτήρηση, μέτρα μείωσης κινδύνου και έλεγχο της οικογένειας. Σε 1 άτομο διαπιστώθηκε παραλλαγή αβέβαιης σημασίας (VUS).

Πίνακας 1 : Χαρακτηριστικά ατόμων που εκτιμήθηκαν στο ιατρείο

Σύνολο ατόμων που εκτιμήθηκαν την τελευταία 3ετία	N=115
Γυναίκες	103 (90%)
Γνωστό οικογενειακό ιστορικό καρκίνου	92 (80%)
Γνωστή γαμετική μετάλλαξη	7 (6%)
Συγγενής 1^{ου} βαθμού με γνωστή μετάλλαξη	10 (9%)
Παραπομπή από ογκολόγο	102 (87%)
Ογκολογικοί ασθενείς	87 (75%)
Καρκίνος μαστού [TNBC]	60 (69%) [19 (32%)]
Καρκίνος ενδομητρίου	11 (13%)
Καρκίνος παχέος εντέρου	9 (10%)
Καρκίνος ωθηκών	5 (6%)
Καρκίνος παγκρέατος	3 (3%)
Άλλα νεοπλάσματα	8 (9%)
Διάγνωση καρκίνου <45 ετών	52 (60%)
Διπλό νεόπλασμα	12 (14%)

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Τα χαμηλά ποσοστά παραπομπής ασθενών με καρκίνο ωθηκών και παχέος εντέρου πιθανά αποδίδονται στον καθιερωμένο πλέον μοριακό έλεγχο της μετάλλαξης BRCA και του MSI για θεραπευτικούς σκοπούς.

Η αποζημίωση του γονιδιακού ελέγχου και οργανωμένα προγράμματα γενετικής συμβουλευτικής αναμένεται να αυξήσουν την ταυτοποίηση ατόμων υψηλού κινδύνου ανάπτυξης κληρονομικού καρκίνου που μπορούν να ωφεληθούν από γενετικά καθοδηγούμενο screening.

ΜΕΘΟΔΟΙ ΚΑΙ ΣΚΟΠΟΣ

Περιγραφή επιδημιολογικών στοιχείων από το ιατρείο κληρονομικού καρκίνου της Παθολογικής-Ογκολογικής Κλινικής του ΠΑΓΝΗ, από τον Μάρτιο του 2018 έως και σήμερα.

Παρουσίαση «real world data» του κέντρου μας, με σκοπό την ευαισθητοποίηση των Ογκολόγων για τη διερεύνηση συνδρόμων κληρονομικού καρκίνου.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Οι περισσότερες παραπομπές έγιναν από Παθολόγους-Ογκολόγους και αφορούσαν κυρίως γυναίκες νεαρής ηλικίας με καρκίνο μαστού και μάλιστα τριπλά αρνητικό υπότυπο.

Το 15%, όσων υποβλήθηκαν σε έλεγχο, διαγνώστηκαν με παθογόνο μετάλλαξη.



ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ

Αναστασία Μαλά
Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Ηρακλείου
Email: malaanastasia1@gmail.com
Phone: 2810392091