

ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΠΡΩΙΜΟ ΚΑΡΚΙΝΟ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ ΚΑΙ ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΜΕ ΤΟ ΕΛΕΥΘΕΡΟ ΝΟΣΟΥ ΔΙΑΣΤΗΜΑ: ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΗΣ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΠΡΑΚΤΙΚΗΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

Βράνα Ε.¹, Δουγανιώτης Γ.¹, Αϊναλή Α.¹, Κοντοβίνης Λ.¹, Παπαζήσης Κ.¹
1. Oncomedicare Ογκολογική Ομάδα

onCaredata

Εισαγωγή

- Ο **καρκίνος του μαστού** στην πλειονότητά του αποτελείται από σποραδικές περιπτώσεις, ωστόσο στο **5-10%** οφείλεται σε **γενετικές μεταλλάξεις**.
- Ο έλεγχος της παρουσίας μεταλλάξεων διενεργείται κυρίως με πολυγονιδιακά τεστ, με τα οποία ανιχνεύονται παραλλαγές στο γονιδίωμα, που χαρακτηρίζονται: **καλοήθεις, παθογόνες ή αβέβαιης κλινικής σημασίας (VUS)**
- Στην Ελλάδα αποζημιώνεται κρατικά ο γονιδιακός έλεγχος σε ασθενείς **≤ 45 ετών** ή με **ισχυρό θετικό οικογενειακό ιστορικό** καρκίνου μαστού/ ωοθηκών/παγκρέατος/προστάτη ή **ατομικό ιστορικό** καρκίνου ωοθηκών.

Μεθοδολογία

Η αναδρομική αυτή μελέτη παρατήρησης απαρτιζόταν από ασθενείς με πρώιμο καρκίνο του μαστού, που παρακολουθούνταν από την Oncomedicare από το 2007 και αποσκοπούσε:

- i. στον προσδιορισμό της **συχνότητας των γενετικών μεταλλάξεων** στους συμμετέχοντες ασθενείς,
- ii. των **διαφορών στα χαρακτηριστικά** των ασθενών, που υποβλήθηκαν σε γονιδιακό έλεγχο και αυτών, που δεν εξετάστηκαν, και
- iii. της επίπτωσης των παθολογικών ευρημάτων στο **ελεύθερο νόσου διάστημα (DFS)**.

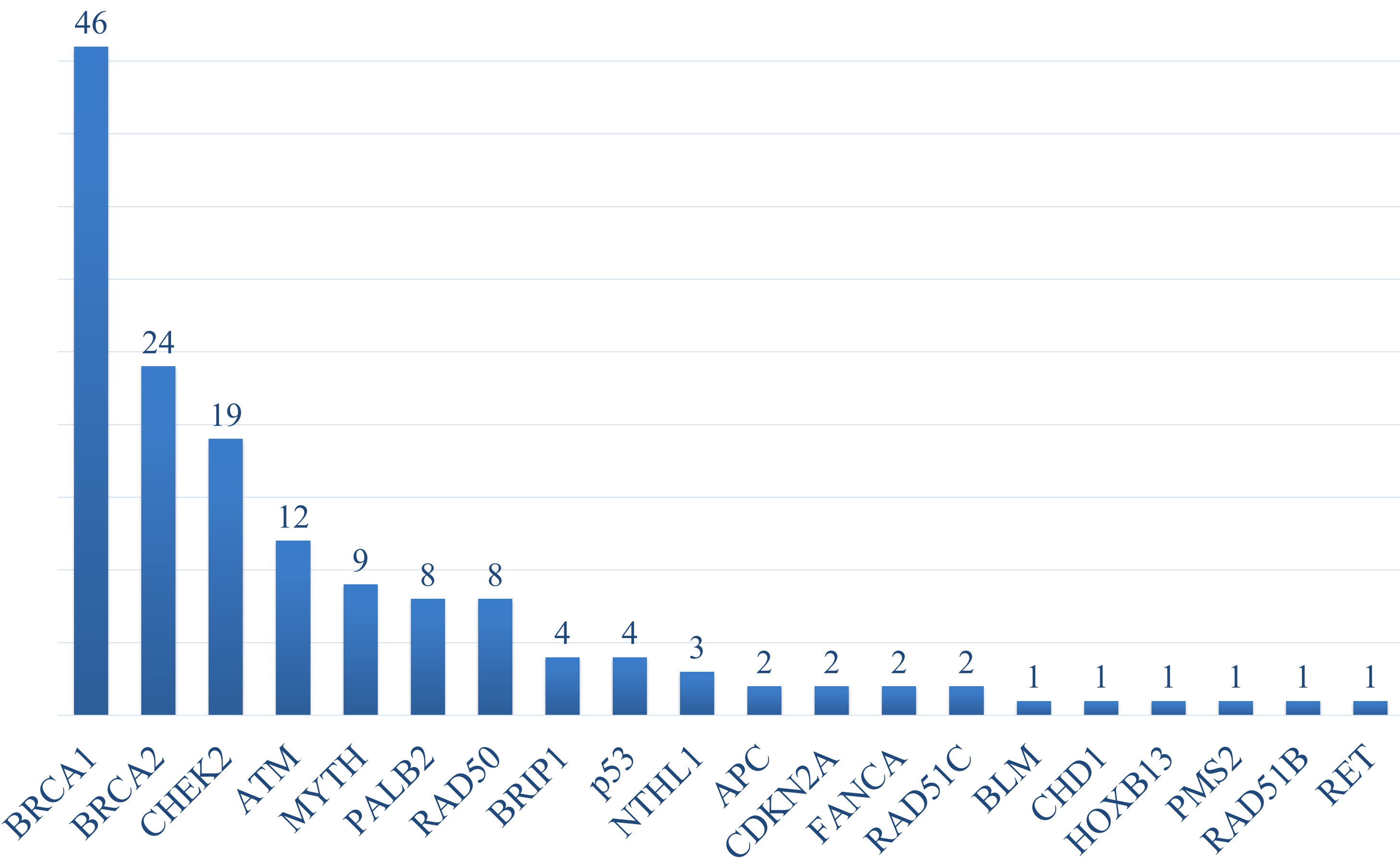
Αποτελέσματα

- Συμπεριλήφθηκαν συνολικά **2205 ασθενείς**. Οι **705 (32%)** υποβλήθηκαν σε **γονιδιακό έλεγχο**, εκ των οποίων **499 (70.8%)** είχαν ένα τουλάχιστον **κριτήριο κρατικής αποζημίωσης**.
- Η μέση ηλικία των ασθενών, που ελέγχθηκαν γενετικά ήταν **45.7 χρόνια** έναντι **56.4** αυτών, που δεν ελέγχθηκαν (**p<0.0001**).
- Σε **148 ασθενείς** (21% αυτών που ελέγχθηκαν, 6.7% της συνολικής κοόρτης) ανευρέθηκαν **παθογόνες μεταλλάξεις**, ενώ 258 (36.6%) έφεραν VUS. Το **47.8%** των μεταλλάξεων εντοπίζονταν στα **γονίδια BRCA1/2** και ακολουθούσαν σε συχνότητα ευρήματα στα CHEK2 (12.8%) και ATM (8.1%).
- Το διάμεσο DFS υπολογίστηκε σε 9.95 χρόνια στους φορείς παθογόνων μεταλλάξεων, 12.62 στους φορείς VUS/wild-type και 13.39 στους ασθενείς, που δεν ελέγχθηκαν, χωρίς να διαφέρει στατιστικά σημαντικά μεταξύ των τριών ομάδων ασθενών.

Συμπεράσματα

Στη μελέτη αυτή, που βασίστηκε σε δεδομένα από την **καθημερινή κλινική πρακτική**, το 1/3 των ασθενών με πρώιμο καρκίνο του μαστού υπεβλήθη σε γονιδιακό έλεγχο, από τους οποίους το 70% πληρούσε τα κριτήρια κρατικής αποζημίωσης. Το **7% περίπου έφερε παθογόνες μεταλλάξεις**, με συχνότερες στα γονίδια BRCA1/2. Οι **φορείς παθογόνων μεταλλάξεων** εμφάνισαν μια μη στατιστικά σημαντική **τάση για μικρότερο DFS**.

Γενετικές παθογόνες μεταλλάξεις σε ασθενείς με πρώιμο καρκίνο του μαστού



DFS σε ασθενείς με πρώιμο καρκίνο του μαστού

