



Πανελλήνιος Σύλλογος Γυναικών
με Καρκίνο Μαστού «Άλμα Ζωής»
Ηπείρου 11, 10433 Αθήνα
Τηλ. 210 41 800 06, 210 88 15 444
E-mail: breastca@otenet.gr
URL: www.almazois.gr
www.greecerace.gr

Σύλλογος Γυναικών με Καρκίνο Μαστού
«Άλμα Ζωής» Νομού Αχαΐας
Τηλ. 2610 22 22 74
URL: www.almazoispatras.gr

Σύλλογος Γυναικών με Καρκίνο Μαστού
«Άλμα Ζωής» Νομού Θεσσαλονίκης
Τηλ. 2310 28 51 81
URL: www.almazoisthes.gr

Πανελλήνια Τηλεφωνική Γραμμή Στήριξης:

210 8253253

  @almazois

  @AlmaZois

Γονιδιακός έλεγχος
για τον καρκίνο
του μαστού:
«Όσα θέλω να ξέρω»

Με την ευγενική υποστήριξη



Με τη συνεργασία



ΕΘΝΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΕΡΕΥΝΑΣ
ΦΥΣΙΚΩΝ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ «ΔΗΜΟΚΡΙΤΟΣ»
Τ.Θ. 467/2 Τ.Κ. 15122 ΠΑΡΑΡΤΗΡΙΑ (ΤΗΛ. 210-637-3000-194) (Τ.Θ. 651 2049) www.demokritos.gr

ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΕΥΡΗΜΙΚΩΝ & ΡΑΔΙΟΛΟΓΙΚΩΝ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ & ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ, ΕΝΕΡΓΕΙΑΣ & ΑΣΦΑΛΕΙΑΣ

Τι είναι ο κληρονομικός καρκίνος του μαστού και των ωοθηκών;

μαστού και 10%-20% για τον καρκίνο των ωοθηκών, έχουν γονιδιακές βλάβες στο DNA τους. Οι βλάβες αυτές, οι οποίες ονομάζονται μεταλλάξεις, σχετίζονται με αυξημένο κίνδυνο ανάπτυξης κακοήθειας σε όργανα του γυναικείου αναπαραγωγικού συστήματος και στον μαστό, σε σχέση με το γενικό πληθυσμό. Τα άτομα αυτά επομένως χρήζουν εξειδικευμένης φροντίδας.

Η πλειονότητα των περιπτώσεων καρκίνου του μαστού αλλά και των ωοθηκών δεν έχουν κληρονομική βάση. Ένα μικρό ποσοστό των ασθενών όμως, το οποίο υπολογίζεται περίπου 5%-10% για τον καρκίνο του



Τι είναι ο γονιδιακός έλεγχος; Πώς γίνεται η εξέταση του γονιδιακού ελέγχου;

Ο γονιδιακός έλεγχος αφορά στην ανάλυση της αλληλουχίας συγκεκριμένων γονιδίων, οι μεταλλάξεις των οποίων σχετίζονται με την προδιάθεση στον καρκίνο. Το υλικό που συνήθως χρησιμοποιείται για την απομόνωση του DNA είναι το αίμα, το οποίο λαμβάνεται με αντίστοιχο τρόπο όπως στην περίπτωση των γενικών εξετάσεων αίματος. Για τη συγκεκριμένη αιμοληψία δεν απαιτείται νηστεία από τον/την εξεταζόμενο, ενώ δεν απαιτείται κάποια ιδιαίτερη συντήρηση του δείγματος, αρκεί να μεταφερθεί εντός 24ώρου στο εργαστήριο προς ανάλυση.

Χρειάζεται να κάνει τον γονιδιακό έλεγχο κάθε γυναίκα με καρκίνο του μαστού;

ωφεληθούν περισσότερο από τον γονιδιακό έλεγχο, έχουν οριστεί κριτήρια, τα οποία δημιουργούνται και επικαιροποιούνται με βάση τις επιστημονικές μελέτες. Τα κριτήρια επιλογής περιλαμβάνουν τη νεαρή ηλικία διάγνωσης (<45 έτη), τη διάγνωση κακοήθειας και στους δύο μαστούς, το οικογενειακό ιστορικό, καθώς και το είδος του όγκου (ιστοπαθολογία) που αναπτύσσεται.

Επομένως, η αξιολόγηση και επιλογή των ατόμων που έχουν ένδειξη για γονιδιακό έλεγχο πραγματοποιείται από ειδικούς, με γνώσεις ογκολογίας και γενετικής, όπου και συνεκτιμώνται όλες οι παραπάνω και άλλες πιθανές παράμετροι. Ας μην ξεχνάμε ότι κάθε άνθρωπος είναι μοναδικός, έχει το δικό του DNA και τη δική του οικογένεια, οπότε και πρέπει να αξιολογείται ξεχωριστά.

Ο γονιδιακός έλεγχος δεν είναι μια γενική εξέταση που γίνεται στο πλαίσιο των προληπτικών εξετάσεων του γενικού πληθυσμού, όπως είναι για παράδειγμα η μαστογραφία, ενώ δεν είναι απαραίτητη και σε όλες τις γυναίκες που έχουν διαγνωσθεί με καρκίνο του μαστού. Για την επιλογή των ατόμων που θα

Τι πληροφορίες θα μου δώσει η εξέταση του γονιδιακού ελέγχου;

Τα άτομα που φέρουν γονιδιακές βλάβες (μεταλλάξεις), έχουν αυξημένη πιθανότητα για ανάπτυξη κακοήθειας, σε σχέση με τον γενικό πληθυσμό. Το είδος και ο κίνδυνος ανάπτυξης της κακοήθειας, εξαρτώνται από το γονίδιο που εντοπίζονται οι γενετικές βλάβες αυτές. Πιο συγκεκριμένα, μια γυναίκα που δεν έχει κληρονομικότητα για τον καρκίνο του μαστού, έχει περίπου 12% πιθανότητα να διαγνωσθεί με καρκίνο του μαστού στη διάρκεια της ζωής της. Αντίθετα, μια γυναίκα με μετάλλαξη στο γονίδιο BRCA 1 (το σημαντικότερο γονίδιο κληρονομικότητας καρκίνου του μαστού), έχει περίπου 70% πιθανότητα διάγνωσης καρκίνου του μαστού στη διάρκεια της ζωής της. Επιπρόσθετα, οι γυναίκες αυτές έχουν αυξημένη πιθανότητα ανάπτυξης κακοήθειας των ωοθηκών. Αντίστοιχα αυξημένο κίνδυνο για την ανάπτυξη του καρκίνου του μαστού έχουν και οι γυναίκες με γενετικές βλάβες του γονιδίου BRCA2, με τον κίνδυνο ανάπτυξης καρκίνου των ωοθηκών να είναι μικρότερος.

Επομένως, οι γυναίκες αυτές χρήζουν εξειδικευμένης παρακολούθησης και φροντίδας, όπως για παράδειγμα, συχνότερες κλινικές εξετάσεις. Η πληροφορία όμως της γενετικής προδιάθεσης έχει σημαντικές προεκτάσεις και στους άμεσους, εξ' αίματος, συγγενείς των ατόμων, τα οποία μπορούν να ελεγχθούν αν έχουν και εκείνα με τη σειρά τους τη γενετική βλάβη και αντιστοίχως να ακολουθήσουν την κατάλληλη παρακολούθηση.

Εξίσου σημαντικές είναι και οι πιθανές θεραπευτικές οδοί, οι οποίες βασίζονται σε πρόσφατες μελέτες, και μπορούν να τροποποιηθούν με βάση το αποτέλεσμα του γονιδιακού ελέγχου.

Καλύπτεται το κόστος του γονιδιακού ελέγχου από τα ασφαλιστικά ταμεία;

Το κόστος του γονιδιακού ελέγχου ανέρχεται σε μερικές εκατοντάδες ευρώ και δεν υπάρχει ξεκάθαρη διαδικασία αποζημίωσης του κόστους από τα ασφαλιστικά ταμεία. Παρόλα αυτά, μέσω του Προγράμματος Γενετικής Συμβουλευτικής και Ανάλυσης που υλοποιεί ο Πανελλήνιος Σύλλογος Γυναικών με Καρκίνο Μαστού «Άλμα Ζωής», σε συνεργασία με το Εργαστήριο Μοριακής Διαγνωστικής του ΕΚΕΦΕ «Δημόκριτος», από το 2010 έως σήμερα, έχουν εξεταστεί περισσότερες από 350 γυναίκες έπειτα από επιλογή με βάση κλινικά, αλλά και κοινωνικο-οικονομικά κριτήρια και περίπου 100 συγγενείς.

Ποιος θα μου εξηγήσει τι να κάνω με τα αποτελέσματα;

Η διεπιστημονική προσέγγιση, είναι απαραίτητη. Η ομάδα των επιστημόνων αποτελείται, αναλόγως με την περίπτωση, από:

παθολόγο-ογκολόγο, ακτινοδιαγνώστη/ακτινοθεραπευτή, χειρουργό μαστού, χειρουργό γυναικολόγο, παθολογοανατόμο, γενετιστή και ψυχολόγο.