

PÄRILIKU RINNA- JA MUNASARJAVÄHI RISKI ON VÕIMALIK GENEETILISELT TESTIDA

Rinnavähk on kõige sagedamini esinev pahaloomuline kasvaja naistel. Mida varasemas staadiumis rinnavähk avastatakse, seda suurem on paranemise tõenäosus. Rinnavähi ravi efektiivsuse seisukohalt on kõige olulisem haiguse varajane diagnoosimine. **Kui mammograafia jt diagnostikameetodid võimaldavad avastada juba väljakujunenud rinnavähki, siis geneetiline testimine aitab välja selgitada kõrge päriliku riskiga patsiente.** Selliste patsientide jaoks on olemas spetsiaalne jälgimistaktika.

Eestis registreeritakse igal aastal üle 600 rinnavähi esmajuhu. Rinnavähk ei ole ainult naistel esinev haigus. Igal aastal diagnoositakse Eestis rinnavähki ka üksikutel meestel. Umbes 20% meeste rinnavähi juhtudest on pärilikud.

Geenide roll vähi tekkes



Terves organismis reguleeritakse rakkude kasvu ja paljunemist nii, nagu see on normaalseks elutegevuseks vajalik. Vigastatud ja surnud rakud asendatakse uutega. Lisaks sellele parandatakse raku tasemel ka DNAs toimunud juhuslikke muutusi. Vähi tekitavad mutatsioonid võivad selle kontrollmehhanismi rivist välja viia, mistõttu kahjustatud rakud hakkavad organismis kontrollimatult paljunema ja tekitavad vähikoldeid.



Haiguse riskitegurid

Rinnavähil on 3 peamist riskifaktorit:

- Naissugu
- Vanus üle 50 eluaasta
- Pärilik eelsoodumus

Võimalike riskifaktorite hulka kuuluvad veel:

- suitsetamine
- alkoholi kuritarvitamine
- liigrasvane ja rafineeritud süsivesikuterikas toit
- vähene puu- ja juurviljade osakaal menüüs
 - ülekaal ja rasvumine
- lastetus või esimese lapse sünnitamine hilises eas
- suukaudsete kontratseptiivide tarvitamine ja pikka aega vältav (üle 5 aasta) hormoonasendusravi

Kui sageli esineb pärilikku rinna- ja munasarjavähki?

Ligikaudu **5-10% rinnavähi ja 10% munasarjavähi** juhtudest on pärilikud. Päriliku vähi tekkimist soodustavad mutatsioonid võivad asuda mitmetes geenides. Kõige olulisemad rinnavähiga seostatavad mutatsioonid asuvad geenides, mis kannavad nimetust **BRCA1 ja BRCA2**. See lühend tuleneb geeni ingliskeelsest nimetusest **BR**east **C**Ancer **S**usceptibility **G**ene. Naistel, kelle esimese ringi lähisugulastel (ema, õde, tütar) on diagnoositud rinnavähki, peaksid kindlasti pöörduma arsti poole. Vajadusel tehakse neile täiendavad geeniuuringud.

Naistel, kes kannavad BRCA1 geenmutatsiooni, on rinnavähki haigestumise risk 80. eluaastaks ligemale 90%. BRCA2 geenmutatsioonide puhul on haigusrisk 80. eluaastaks umbes 40%. Munasarjavähi tekke tõenäosus on BRCA1 geenmutatsioonide puhul 24% ja BRCA2 geenmutatsioonide puhul 8%. Mida rohkem on naise lähisugulastel esinenud rinna- või munasarjavähki, seda suurem on tõenäosus mutatsioonide esinemiseks BRCA1 või BRCA2 geenides. Pärilikule rinnavähile on

iseloomulik, et haigus võib avalduda nooremas eas kui mittepäriliku rinnavähi puhul.

Millist infot annab geenitest?

Päriliku rinna- ja munasarjavähi testiga on võimalik välja selgitada konkreetsed mutatsioonid, mis võivad põhjustada päriliku rinnavähi teket.

Osa rinnavähiga seostatavatest mutatsioonidest on globaalse levikuga (levinud üle maailma), osa on populatsioonispetsiifilised, st neid leidub vaid teatud rahvastel. Eestis on läbi viidud laialtlevitud teadusprojekt, mille tulemusena on välja selgitatud just Eestis levinud rinna- ja munasarjavähi riski tõstvad geenmutatsioonid. Selle projekti tulemusena on välja töötatud geenikiip, mis võimaldab korraga uurida 91 võimalikku mutatsiooni kokku 6 geenis. Erinevatel mutatsioonidel on vähi tekkes erinev roll: mõni neist on üsna nõrgalt seotud vähi tekkega, teised on aga seotud kõrge vähiriskiga. Olulisim info päriliku rinnavähi kohta sisaldub geenides BRCA1 ja BRCA2.

Kes peaksid ennast testima?

Geenitest on näidustatud neile, kelle puhul esineb kahtlus päriliku rinna- või munasarjavähi esinemiseks.

Päriliku vähiga võib tegemist olla järgmistel juhtudel:

- Ema- või isapoolses suguvõsas on esinenud rinna- või munasarjavähki kolmel või enamal isikul
- Ema- või isapoolses suguvõsas on esinenud rinna- ja munasarjavähk korraga ühel ja samal isikul
- Rinnavähk noores eas: patsient on haiguse diagnoosimisel noorem kui 50-aastane või on vähemalt ühel lähisugulasel rinnavähk diagnoositud alla 50-aasta vanuselt
- Lähisugulastel on leitud rinna- ja munasarjavähi teket soodustav geenimutatsioon (mutatsioon võib edasi kanduda nii nais- kui meesliini pidi)
- Lähisugulastel on diagnoositud rinnavähk mõlemas rinnas
- Lähisugulastel on esinenud meeste rinnavähki.

Kuhu pöörduda?

Eestis on heaks tavaks, et geenitestide tegemisele eelneb meditsiinigeneetiku konsultatsioon. **Geneetiku konsultatsioonile võivad patsiente suunata nii eriarstid kui ka perearst.** Geenitesti vajaduse üle otsustab geneetik pärast põhjalikku patsiendi haiguslooga tutvumist.

Kuna päriliku rinna- ja munasarjavähi puhul on tegemist probleemiga, mis eeldab erinevate erialade spetsialistide koostööd, on paljudes riikides (s.h Eestis) vastu võetud spetsiaalsed perekondliku rinna- ja munasarjavähi riskiga patsiendijuhised.

Suurenenud vähiriskiga perekondade nõustamine ja patsientide geneetiline konsulteerimine toimub Tallinnas ja Tartus:

TALLINNAS

**TÜ Kliinikumi ühendlabori geneetikakeskuse
Tallinna filiaal, Tervise 28, Tallinn,
registreerimine telefonil 731 9170**

TARTUS

**TÜ Kliinikumi ühendlabori geneetikakeskus,
L. Puusepa 2, Tartu, registreerimine telefonil 731 9491
TÜ Kliinikumi hematoloogia-onkoloogia kliinik,
L. Puusepa 8, Tartu, registreerimine telefonil 731 9100**

Geenikiibil põhinevat rinna- ja munasarjavähi analüüsi tehakse Tartus Asper Biotechi laboris, Vaksali 17a, tel 7307 295.

Päriliku vähiriski kahtluse korral on geenianalüüs patsiendile tasuta.

