Beszámoló a Kelemen János Alapítvány MIABRACA programjáról - 2022. 07. 01.

Az emlőrák hátterében különféle örökletes génhibák állhatnak, melyek közül legismertebb a *BRCA1* vagy *BRCA2* gén mutációja. Az örökletes emlőrákkal kapcsolatos génhibák (mutációk) jelenléte az ellátás menetét alapvetően befolyásolja korai és előrehaladott/áttétes emlőrákban egyaránt. Az örökítőanyag (DNS) kijavításáért felelős gének hibája esetén a kemoterápia megválasztásánál felmerül úgynevezett platina alapú kombináció alkalmazása, míg előrehaladott, áttétes esetben ugyanennek az alkalmazása lehetőleg a molekuláris támadáspontú szerek kihasználása után következik. Utóbbiak közül a PARP inhibitorok új hatékony gyógyszercsoportként többlet kezelési lehetőséget jelentenek. Bár e speciális gyógyszercsoport optimális helye és a többi kezeléssel alkotott sorrendje egyelőre nem ismert, a hatékonyság megőrzése érdekében mindenképp a platina-tartalmú kemoterápia előtt alkalmazzuk, illetve az úgynevezett hormonérzékeny (hormon receptor pozitív) esetekben a szokványos molekuláris célzott szereket követően. Az örökletes génhibát hordozó egyének (rizikó) csoportjában természetesen a követés, gondozás és a prevenció szempontjai is különböznek az átlag népességhez, átlag egyénekhez képest. A fenti szempontok miatt a kezelőorvos legnagyobb felelőssége, hogy emlőrák diagnózis esetén az örökletes emlőrák kockázatról megfelelően tájékozódjon, és amennyiben az emlőrákban megbetegedett egyén életkora, a daganat típusa, vagy a családban (vagy az egyénben megelőzően) előfordult daganatos betegségek alapján indokolt, gondoljon örökletes génhiba vizsgálatára, mely az emlőrákban megbetegedettek között viszonylag nagyszámú betegnél (mintegy 10%) felmerül. Magyarországon törvény írja elő, hogy a vizsgálatot orvos genetikussal történt konzultáció előzze meg. A SZTE Onkoterápiás Klinikán 2018. decembere és 2019. augusztusa között az említett ismérvek miatt 78 betegnek javasoltak a *BRCA1*-2 gén részletes vizsgálatát fiatal életkor (36 esetben), daganathalmozódás a családban (7 eset), szokatlan daganat megjelenés (9 esetben), vagy ezek kombinációja (23 esetben) miatt. Összesen 58 esetben történt meg a vizsgálat, mely 18 esetben (31%) igazolta *BRCA* mutáció jelenlétét. Kezdetben a vizsgálatot a NEAK csak korlátozottan, nehézkesen finanszírozta, ezért a vizsgálatot a betegek többségénél vagy maga a beteg fizette ki, vagy ahhoz a Kelemen János Alapítvány segítségével, támogatásával jutott. Az eredmény valamennyi *BRCA* génhiba hordozó betegnél befolyásolta a további ellátást. 2020. eleje óta a *BRCA* diagnosztika a SZTE Onkoterápiás Klinikán rutinszerűen történik, és a finanszírozott molekuláris diagnosztika bővülése miatt térítésmentesen. A *BRCA* és más emlőrákra hajlamosító örökletes génhibákkal kapcsolatos tapasztalatok feldolgozása folyamatban van. Az alapítvány továbbra is feladatának tekinti, hogy a lakosságot az örökletes mellrákkal kapcsolatban megalapozott információkkal lássa el, továbbá, hogy a vizsgálat szakszerű szervezésével támogassa a betegeket és az ellátó szakembereket.