

## 1. Testa nosaukums

# IEDZIMTĀ KRŪTS UN OLNĪCU VĒŽA RISKS. DNS TESTS

## 2. Angļu val. – Risk of inherited breast and ovarian cancer. DNA test

## 3. Īss raksturojums

*BRCA – Breast Cancer gene.*

*BRCA* gēnu tests ļauj meklēt specifiskas izmaiņas (mutācijas) gēnos, kas palīdz kontrolēt normālu šūnu augšanu un attīstību. Atrodot izmaiņas gēnos *BRCA1* vai *BRCA2*, var noteikt krūts vai olnīcu vēža attīstības risku. *BRCA* gēnu mutāciju noteikšana nediagnostiķē audzēju. Testu veic pacientiem, kuru ģimenes ciltskokā bijuši krūts vai olnīcu vēža gadījumi, un tiem pacientiem, kuriem diagnosticēts kāds no šiem audzējiem. Ģenētiķa konsultācija pirms un pēc testa ir svarīga, lai izlemtu par testa nepieciešamību, kā arī lai precīzi interpretētu rezultātus.

Sievietēm, kurām konstatētas *BRCA1* vai *BRCA2* gēnu mutācijas, ir lielāks risks krūts vai olnīcu vēža attīstībai dzīves laikā. Gan vīriešiem, gan sievietēm ir paaugstināts arī citu audzēju attīstības risks. Šīs mutācijas var pārmantot gan no mātes, gan no tēva.

### Relatīvas indikācijas testa veikšanai: 1., 2. pakāpes asinsradiniekiem:

- atrasta mutācija *BRCA1* un/vai *BRCA2* gēnā;
- diagnosticēts krūts vēzis līdz 30 gadu vecumam;
- diagnosticēts trīskārši negatīvs krūts vēzis (ER (estrogēna receptori), PR (progesterona receptori) un HER2/neu negatīvs) līdz 50 gadu vecumam;
- 2 radiniekiem diagnosticēts krūts vēzis līdz 45 gadu vecumam;
- 3 radiniekiem diagnosticēts krūts vēzis līdz 50 gadu vecumam;
- 4 radiniekiem diagnosticēts krūts vēzis jebkurā vecumā;
- kādam no radiniekiem diagnosticēts gan krūts, gan olnīcu vēzis;
- krūts vēzis diagnosticēts vīrietim.

Par izmeklējuma veikšanas nepieciešamību jākonsultējas ar ārstējošo ārstu un/vai ģenētiķi.

Ja pacients neatbilst kādam no iepriekš minētajiem kritērijiem, ir ļoti neliela iespēja, ka *BRCA1* un/vai *BRCA2* mutācijas tiks atrastas, jo kopējā populācijā tās sastopamas tikai 2-3 cilvēkiem no 1000.

## 4. Metode

Reālā laika polimerāzes ķēdes reakcija (RL-PĶR).

Minisekvenēšana.

Jaunākās paaudzes DNS sekvenēšana.

## 5. Stobriņa marķējums, asiņu uzglabāšanas laiks, izmeklējamais materiāls

- Marķējums - violets stobriņš ar EDTA (antikoagulants).
- Materiāla uzglabāšanas laiks:
  - istabas temperatūrā (15-25 °C) - 24 stundas;
  - ledusskapī (2-8 °C) - 2 dienas.

## 6. Referentās vērtības

### Nav atrastas mutācijas gēnos *BRCA1* un *BRCA2*

#### Negatīvs

Personai, kurai veikts izmeklējums, mutācijas nav atrastas, tādēļ tās nevar tikt nodotas arī bērniem. Krūts vai olnīcu vēža attīstības risks ir tāds pats kā kopējā populācijā.

Negatīvs rezultāts neizslēdz audzēju attīstības iespējamību.

### Atrasta mutācija gēnā *BRCA1* vai *BRCA2*

#### Pozitīvs

Tiek norādīta konkrētā mutācija un tās stāvoklis (vienā vai abās gēnu kopijās). Ir paaugstināts krūts vai olnīcu vēža attīstības risks, taču jāņem vērā, ka ne visiem pacientiem, kuriem atrasta mutācija, attīstās vēzis. Pozitīvs rezultāts nediagnostics audzēju, bet norāda uz paaugstinātu risku.

#### Krūts vēzis

Kopējā populācijā krūts vēzis dzīves laikā attīstās aptuveni 12 % sieviešu, taču sievietēm, kurām ir *BRCA1* gēna mutācijas, izplatība ir 55-65 %, bet 45 % gadījumos, kad mutācijas atrastas gēnā *BRCA2*.

#### Olnīcu vēzis

Kopējā populācijā olnīcu vēzis dzīves laikā attīstās aptuveni 1,3 % sieviešu, taču sievietēm, kurām ir *BRCA1* gēna mutācijas, izplatība ir 29 %, bet 17 % gadījumos, kad mutācijas atrastas gēnā *BRCA2*.

Mutācijas *BRCA1* un *BRCA2* gēnos palielina arī citu audzēju attīstības risku.

Vīriešiem, kuriem gēnā *BRCA1* vai *BRCA2* konstatētas mutācijas, ir paaugstināts prostatas, krūts, aizkuņģa dziedzera audzēju attīstības risks.

Ja rezultāts ir pozitīvs, ieteicams pievērst pastiprinātu uzmanību vēža skrīningam, kā arī veikt preventīvas darbības.

Jāņem vērā, ka pozitīva rezultāta gadījumā mutācija var tikt pārmantota (to var nodot bērniem), kā arī ir 50 % varbūtība, ka tā ir sastopama arī brālīem/māsām.

- <http://www.webmd.com/breast-cancer/breast-cancer-brca-gene-test>
- Testa ražotāja lietošanas instrukcija