

Iki 10% visų onkologinių ligų pasireiškia dėl paveldimo genetinio polinkio, kurį lemia tam tikrų genu mutacijos (pokyčiai). Įvairių specialybių gydytojai privalo atkreipti dėmesį į požymius, kurie gali rodyti genetinį polinkį, ir nukreipti tokius pacientus detalesnei gyd. onkogenetiko konsultacijai bei genetinės rizikos įvertinimui.

Genetinės rizikos įvertinimas ir individuali patikra yra efektyvi ankstyvos vėžio diagnostikos bei prevencijos priemonė. Onkogenetiniai tyrimai paprastai skiriami, kai mutacijos radimo tikimybė yra $\geq 10\%$. Žemiau pateikiami pacientų nukreipimo kriterijai paveldimų onkologinių ligų specialistui – gyd. onkogenetikui (angl. *cancer geneticist*); kiekvienu atveju tikimybė rasti atitinkamo geno mutaciją yra $\geq 10\%$. Esant šioms indikacijoms, pacientams už genetinę konsultaciją ir ištyrimą mokėti nereikia.

SVARBU: jei įmanoma, onkogenetinei konsultacijai geriausiai nukreipti asmenį, kuriam **jau buvo diagnozuota** atitinkama onkologinė liga/yra atitinkami požymiai – taip pasiekiamas didesnis ištyrimo informatyvumas.

Nukreipiant pacientus, reikia **tiksliai nurodyti klinikinę diagnozę, naviko histologiją ir diagnozės datą**; jei įmanoma, pacientams turėti giminaičių, kuriems buvo diagnozuotas vėžys, išrašų kopijas; mirties liudijimų kopijas, jei sirgę giminaičiai mirę.

Bendri paveldimo vėžio požymiai:

- **Keli giminaičiai (≥ 2) sergantys tos pačios arba susijusios lokalizacijos vėžiu** (pvz., krūties ir kiaušidžių; storosios žarnos ir gimdos)
- **Ankstyvas diagnozės amžius** (paprastai iki 50 m.)
- **Daugybiniai navikai tam pačiam asmeniui** (įskaitant abipusę lokalizaciją)
- **Reti ar specifinio tipo navikai** (pvz., kiaušidžių vėžys, medulinė skydliaukės karcinoma ir kt.)

Krūties vėžys (pvz., BRCA1, BRCA2)

- **1 atvejis: Krūties karcinoma**, diagnozuota ≤ 50 m.
- **1 atvejis:** Krūties karcinoma su trigubai neigiama histologija: ER/PR/Her2(-)
- **1 atvejis: Medulinė krūties karcinoma** (bet kokio diagnozės amžiaus)
- **1 atvejis: Abipusis (pirminis) krūtų vėžys**
- **1 atvejis: Vyrų krūties vėžys**
- **≥ 2 krūties vėžio atvejai** (vienoje šeimos pusėje)
- **Moterų krūties vėžys ir vyrų prostatos vėžys** vienoje šeimos pusėje
- **Pirmos eilės giminaitis aukščiau išvardintiems atvejams** (jeigu sergantis asmuo yra miręs)

Krūties ir kiaušidžių vėžys (pvz., BRCA1, BRCA2)

- **Krūties ir kiaušidžių vėžio atvejis** vienoje šeimos pusėje *arba* tai pačiai pacientei
- **Pirmos eilės giminaitis aukščiau išvardintiems atvejams** (jeigu sergantis asmuo yra miręs)

Kiaušidžių vėžys (pvz., BRCA1, BRCA2)

- **1 atvejis:** Epitelinė serozinė **kiaušidžių karcinoma** (seropapilinė adenokarcinoma), nepriklausomai nuo diagnozės amžiaus
- **≥ 2 kiaušidžių vėžio atvejai** vienoje šeimos pusėje (bet kuriame amžiuje, bet kurios histologijos)
- **Pirmos eilės giminaitis aukščiau išvardintiems atvejams** (jeigu sergantis asmuo yra miręs)
- www.brca.genetika.lt

Storosios žarnos vėžys (pvz., Lynčo (HNPCC) sindromas, šeiminė adenominė polipozė (ŠAP))

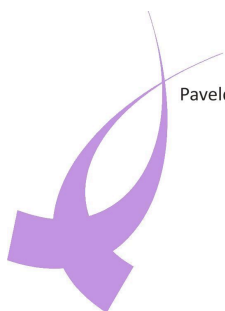
- Asmuo, kuriam diagnozuoti 10 ar daugiau storžarnės polipų
- **Kolorektalinis vėžys**, diagnozuotas **iki 50 m.**
- Kolorektalinė adenoma, diagnozuota iki 40 m.
- **Endometro (gimdos kūno) vėžys** moterims, diagnozuotas **iki 50 m.**
- Du ar daugiau Lynčo (HNPCC) spektro navikai* (synchroniniai/metachroniniai navikai tam pačiam pacientui arba keli navikai vienoje šeimos pusėje), nepriklausomai nuo diagnozės amžiaus
- Storosios žarnos vėžio ir Lynčo spektro navikų sankaupos vienoje šeimos pusėje
- **Pirmos eilės giminaitis aukščiau išvardintiems atvejams** (jeigu sergantis asmuo yra miręs)

* **Lynčo spektro navikai/požymiai:** storosios žarnos, endometro, skrandžio, kiaušidžių, kasos, plonosios žarnos, šlapimtakių, inksto geldelės, tulžies takų ir galvos smegenų navikai; riebalinių liaukų adenomos, keratoakantomos

➤ www.ls.genetika.lt

Daugiau informacijos:

- www.genetika.lt
- www.retosligos.lt
- www.pvas.lt



Paveldimo vėžio asociacija

Kiti specifiniai (indikatoriniai) navikai (bent 1 atvejis):

- **Medulinė skydliaukės karcinoma** (pvz., MEN2)
- **Antinksčių žievės (adrenokortikalinė) karcinoma** (pvz., Li-Fraumeni sindr.)
- **Feochromocitoma** (pvz., VHL, MEN2, SDHB, SDHD)
- **Paragangioma** (pvz., VHL, MEN2, SDHB, SDHD)
- **Gastrinoma** (Zolingerio-Elisono sindromas) (pvz., MEN1)
- **Kasos neuroendokrininiai navikai (NET) ir hiperparatiroidizmas** (pvz., MEN1)
- **Smegenėlių ar akių tinklainės hemangioblastoma/angiomatozė** (pvz., VHL)
- **Vestibulinė švanoma (klausos nervo neurinoma), daugybinės meningiomos** (pvz., NF2)
- **Sarkoma** (pvz., Li-Fraumeni sindr.)

➤ www.retosligos.lt

Specializuotos gydytojo onkogenetiko konsultacijos:

Vilniaus universiteto ligoninės Santariškių klinikos, Konsultacinė poliklinika

Santariškių g. 2, LT-08661, Vilnius

dr. Ramūnas Janavičius (P411 kabinetas)

Registracija tel. 8(5) 2365112; 8(5) 2365113

Internetu: www.paveldimasvezys.lt

mob. tel. 8 650 33182