

2.000 Ελληνίδες έχουν κάνει το γενετικό τεστ για καρκίνο του μαστού

» **Διεθνή συγκίνηση** έχει προκαλέσει η απόφαση της διάσημης Αμερικανίδας ηθοποιού Αντζελίνα Τζολί να πραγματοποιήσει προληπτική αμφοτερόπλευρη μαστεκτομή.

Η ανάλυση της προδιάθεσης στον καρκίνο είναι εξαιρετικά σημαντική τόσο για την πρόληψή του όσο και για την αντιμετώπισή του. Το εργαστήριο Μοριακής Διαγνωστικής του ΕΚΕΦΕ «Δημόκριτος» είναι το μοναδικό εργαστήριο στην Ελλάδα το οποίο έχει αναπτύξει μεθοδολογίες ανάλυσης της γενετικής προδιάθεσης στον καρκίνο του μαστού - ωθηκίων τα τελευταία 15 χρόνια σε συνεργασία με κορυφαία ερευνητικά κέντρα και πανεπιστήμια στον κόσμο (University of Washington-Seattle, Mayo Clinic κ.α.). Επιπλέον είναι το μοναδικό δημόσιο εργαστήριο στην Ελλάδα που παρέχει αυτές τις υπηρεσίες.

Οι γυναίκες που φέρουν μετάλλαξη στο γονίδιο BRCA1 ή το γονίδιο BRCA2 έχουν 50% πιθανότητες να αναπτύξουν καρκίνο του μαστού μέχρι την ηλικία των 50 χρόνων και 87% μέχρι την ηλικία των 75 χρόνων. Η γενετική ανάλυση στο πλαίσιο μιας οικογένειας με ιστορικό καρκίνου μαστού-ωθηκίων είναι εξαιρετικά κρίσιμη, γιατί μπορούν να γνω-



Σε όλες τις χώρες της Ε.Ε., πλην... της Ελλάδας, καλύπτεται ασφαλιστικά η προληπτική αμφοτερόπλευρη μαστεκτομή...

ρίζουν ποια μέλη της οικογένειας είναι υψηλού κινδύνου και ποια όχι. Όσες γυναίκες είναι υψηλού κινδύνου θα πρέπει να ακολουθήσουν συγκεκριμένα πρωτόκολλα ιατρικής παρακολούθησης (μαγνητική μαστογραφία από την ηλικία των 25 χρόνων κ.ά.) ώστε ο ενδεχόμενος καρκίνος να διαγνωστεί σε αρχικό στάδιο. Κάποιες γυναίκες μπορεί να επιλέξουν την ωθηκεκτομή ή και τη μαστεκτομή μετά από κάποια ηλικία (40-45 χρόνων).

Στις Ελληνίδες ασθενείς, μετά από πολυετείς έρευνες του Εργαστηρίου Μοριακής Διαγνωστικής, έχει αποδειχθεί ότι οι μεταλλάξεις στο γονίδιο BRCA1 είναι πολύ πιο συχνές απ'



ό,τι εκείνες στο γονίδιο BRCA2. Επιπλέον μοιραζόμαστε κάποιες μεταλλάξεις με άλλους ευρωπαϊκούς πληθυσμούς αλλά υπάρχουν και τέσσερις ιδρυτικές - ελληνικές μεταλλάξεις, οι οποίες έχουν ταυτοποιηθεί μόνο σε ελληνικές οικογένειες στην Ελλάδα, τις ΗΠΑ, τον Καναδά και την Αυστραλία. Μέχρι σήμερα στο ΕΚΕΦΕ

«Δ» έχουν αναλυθεί περισσότερες από 2.000 ασθενείς και έχουν ταυτοποιηθεί παθολογικές μεταλλάξεις σε περισσότερες από 300 οικογένειες. Οι εξετάσεις αυτές δεν καλύπτονται από τα ταμεία ακόμα στην Ελλάδα, παρ' ότι καλύπτονται σε όλες τις χώρες της Ευρωπαϊκής Ένωσης.

Στο πλαίσιο των ερευνητικών προ-

γραμμάτων του Εργαστηρίου αναλύονται περισσότερα από 20 γονίδια που σχετίζονται με τον καρκίνο του μαστού-ωθηκίων και έχουν ανιχνευθεί μεταλλάξεις σε άλλα γονίδια σε ποσοστό περίπου 20% (σε σύνολο 400 ασθενών που είναι αρνητικές για μεταλλάξεις στα BRCA1 και BRCA2).