

norwegian financial mechanism

**norway
grants**



**Norvég
Finanszírozási
Mechanizmus által
támogatott projekt**

**Közös stratégia
kifejlesztése
molekuláris
módszerek
alkalmazásával
a rák kezelésére
Magyarországon és
Norvégiában**

**Projektgazda:
Országos Onkológiai
Intézet,
Budapest, Magyarország**

**Norvég partner:
Institute for Cancer
Research Department of
Genetics Norwegian
Radium Hospital**



Az Országos Onkológiai Intézet Norvég partnerek bevonásával kutatási pályázatot nyújtott be „Közös stratégia kifejlesztése molekuláris módszerek alkalmazásával a rák kezelésére Magyarországon és Norvégiában” címmel. A pályázatot az Intézet elnyerte és 1,6 millió EUR támogatásban részesült.

A pályázat fő célkitűzései:

Olyan genomikai eszköztár kialakítása, amely elősegíti a daganatos betegségekkel szembeni genetikai fogékonyság meghatározását; a daganatok szűrését, molekuláris diagnózisát, új terápiás célpontok azonosítását, valamint az individuális terápiás terv kialakítását.

Az Országos Onkológiai Intézet a fent említett célkitűzések megvalósítására olyan eszközpark beszerzését valósítja meg a **Norvég Alap** támogatásával, amely lehetővé teszi az örökletes daganatok kialakulásáért felelős génmutációk azonosítását, a terápiás érzékenység előrejelzését.

A **Norvég Alap** támogatásával az Országos Onkológiai Intézetben lehetővé válik, hogy szolgáltatást nyújtsunk a daganatok genomikai jellemzésére az ország bármely pontjáról beküldött betegek számára. A genetikai szolgáltatás egyik célja a preszimptomás kockázatbecslés, a genetikai tesztek hozzáférhetőségének biztosítása.

Az Országos Onkológiai Intézet a **Norvég Alap** támogatásával az **emlő daganat**-gyanús betegeken és családtagjaikon a **BRCA1** és **BRCA2** gén mutációk azonosítását végzi el.

Az **örökletes vastagbél rák** genetikai szűrésére szintén lehetőség nyílik az Országos Onkológiai Intézetben.

A familiáris polipózis esetében az ún. FAP /APC génmutációk alapján alakítjuk ki a diagnózist. A Lynch szindróma esetében a hMLH1 és MSH2 génmutációk azonosításával történik az örökletes hajlam igazolása.

Betegirányítás genetikai teszt elvégzésére

Az Országos Onkológiai Intézet Magyarország valamennyi területéről szakorvosi beutalóval fogadja az emlődaganat- és vastagbél-daganat gyanús betegeket, valamint családtagjaikat genetikai teszt elvégzése céljából az alábbi indikációk mellett:

- ha az index személyt emlőrákkal, vagy 50 évnél fiatalabb korban megjelenő vastagbélrákkal diagnosztizálták, és legalább 2 családtagjánál volt emlőrák vagy vastagbélrák.
- egyetlen invazív emlőrák elégséges, ha a megbetegedés 40 év alatti nőben fordult elő.
- prediktív tesztre akkor történt beválogatás, ha a családban már kimutatott BRCA1 mutációt találtunk, vagy már nem volt élő hozzátartozó. Az index személy Magyarország bármely területéről érkezhett. Amikor lehetett további informatív családtagot is bevonunk a vizsgálatokba.

Vizsgálatok elvégzése, a családtagok tájékoztatása az eredményekről

Az Országos Onkológiai Intézet örökletes daganatos megbetegedésekkel foglalkozó munkacsoportja a közép- kelet európai régióban elsőként vezette be – genetikai tanácsadás keretében – a genetikai fogékonyság kimutatására szolgáló genetikai tesztek, hogy elősegítse e nagy kockázati csoport azonosítását, a betegség korai észlelését, megelőzését, késleltetését és hatékonyabb kezelését.

A **genetikai tesztek** két fő csoportja ajánlható fel a potenciálisan nagy kockázattal élő személyeknek.

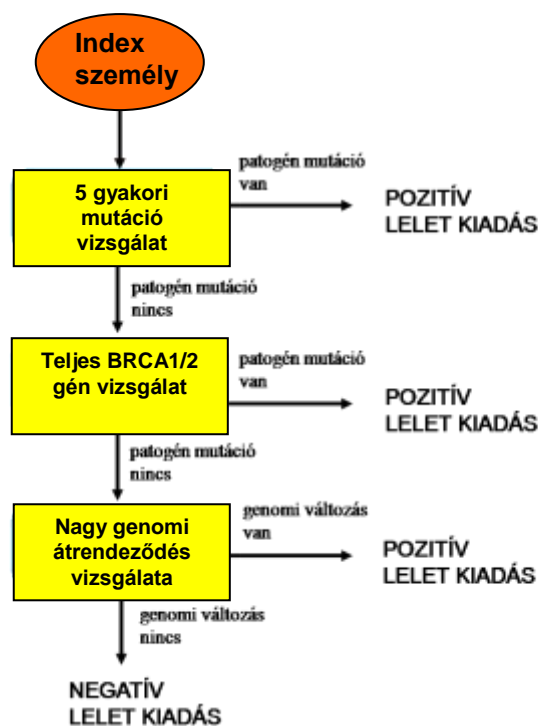
Diagnosztikai teszt az örökletes betegség specifikus diagnózisa állapítható meg a betegség tüneteit mutató egyénben.

Prediktív teszt a jövőbeni megbetegedés kockázata mutatható ki a megbetegedés tüneteit még nem mutató egyénben.

A **BRCA1** és a **BRCA2** a legfontosabb gének az örökletes emlőrákok és petefészekrákok kialakulásában. A BRCA1 és BRCA2 gének örökölt mutációit hordozó személyek kockázata igen magas, emlőrákra elérheti a 80%-ot, petefészekrák esetében a 40%-ot. A BRCA1 vagy BRCA2 mutációt hordozó fiatal nők kockázata különösen nagy.

Az **ártalmas BRCA1 és BRCA2** mutációk kimutatása a betegség tüneteit még nem mutató nőkben is szükséges, a megelőzést célzó klinikai gyakorlat integráns része a prediktív genetikai teszt.

Diagnosztikus és prediktív teszt BRCA1 és BRCA2 génmutációk kimutatására



A familiáris daganatok szűrésének és a mutáció-hordozók követés stratégiájának meghatározása a kórházi onko-teamek bevonásával

A klinikai lehetőségek nagy kockázatú egyéneknél elsősorban az emlő- és a vastagbélrák szűrését és a *profilaktikus sebészi beavatkozásokat* jelentik.

A profilaktikus sebészet bár nagyon hatékony a kockázat csökkentésében, de rendkívül invazív beavatkozás. Emiatt különösen fontos, hogy a pozitív anamnézisű családok vonatkozásában elkülönítsük a BRCA1 vagy BRCA2 mutáció-hordozókat a nem hordozó személyektől. Utóbbiak kockázata nem magasabb a népességi szintnél. *A molekuláris teszt jelenti az egyetlen utat a helyes klinikai alternatíva kiválasztására.*

A fentiekből adódik, hogy a *célcsoportok azonosítása*, majd azt követően *rendszeres mentális és testi gondozása interdiszciplináris feladat*. Radiológus, genetikus, onkológus, patológus, pszichiáter, életmód tanácsadó és gondozó nővérek/humángenetikus asszisztensek együttműködését feltételezi.

A hajlamosító gének hordozói részére a testi-lelki gondozás, a hatékony megelőzés, vagy a kockázatcsökkentés az úgynevezett *családi rákklínikán* biztosítható. Magyarországon az Országos Onkológiai Intézet 1997 óta biztosítja a génteszteket a rászoruló emlő-, és vastagbél-daganatos családok és fiatalkori betegek részére.

Az Országos Onkológiai Intézet komprehenzív genetikai szolgáltatást kínál a nagy genetikai kockázattal élő egyének és családtagjaik számára. Ennek alapján kérjük, hogy területi ellátási kötelezettségéhez tartozó betegeknél, akiknél a családi halmozódás vagy a daganat korai megjelenése felveti az örökletes hajlamot, irányítsák genetikai teszt elvégzésére az Országos Onkológiai Intézetbe.

Az Országos Onkológiai Intézetben a genetikai tesztek elvégzését támogatja és elősegíti a Norvég Finanszírozási Mechanizmus által támogatott projekt (HU 0115/NA/2008-3/ÖP-9).