

Hereditör Kanser Sendromu olan hastaların Yüksek Risk Polikliniğinde yönetimi ve genetik danışmanlık

Sevcan Tuğ Bozdoğan¹, Nigar Shirinova², Muhammed Burak Bereketoğlu², Cem Müjde³, Atıl Bişgin⁴

¹Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı ve AGENTEM (Adana Genetik Hastalıklar Tanı ve Tedavi Merkezi), Adana, Türkiye

²Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Adana, Türkiye

³Çukurova Teknokent InfoGenom, Adana, Türkiye

⁴Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı ve AGENTEM (Adana Genetik Hastalıklar Tanı ve Tedavi Merkezi) & Çukurova Teknokent InfoGenom, Adana, Türkiye

Amaç: Tüm kanserlerin %5 ile %10'unu Hereditör Kanser Sendromları oluşturmaktadır. Tıbbi Genetik Yüksek Risk Polikliniklerinde her hasta kliniği ve detaylı aile öyküsü doğrultusunda değerlendirilerek etkili bir genetik danışmanlık ile birlikte doğru genetik testlerin seçimi yapılmakta ve risk altındaki diğer aile bireyleri belirlenerek koruyucu hekimlik uygulanmaktadır. Bu çalışmada, ailesinde multipl kanser öyküsü olan ve genetik testleri yapılmış 2 olgu ile genomik uygulamaların koruyucu hekimlik ve kişisel tıp uygulamalarına olan etkisi vurgulanmaktadır.

Olgu: İlk vaka merkezimize moleküler genetik tetkikleri yapılmak üzere yönlendirilen meme kanseri tanılı 43 yaşında kadın hasta olup yapılan klinik değerlendirme ve genetik danışmanlık sonucunda dizaynı merkezimizde yapılan, kansere yakınlıkla ilişkili 61 genden oluşan hereditör kanser paneli YND yöntemi ile çalışılmıştır. Hastada *ATM* geninde ailesel meme kanserine yakınlık ilişkili c. 5753G>C (p.R1918T) varyantı ve *AXIN2* geninde nöroblastom, meme ve kolon kanserlerine yakınlığa yol açabilen Oligodontia Kolorektal Kanser Sendromu ilişkili c.1780C>T (p.R594W) varyantı saptanmıştır.

İkinci vaka ise kolon kanseri tanılı 64 yaşında erkek hasta olup hereditör kanser paneli çalışıldığında hastada *ATM* geninde ailesel kansere yakınlık sendromu ilişkili c.27delT (p.I10fs*6) varyantı saptanmıştır.

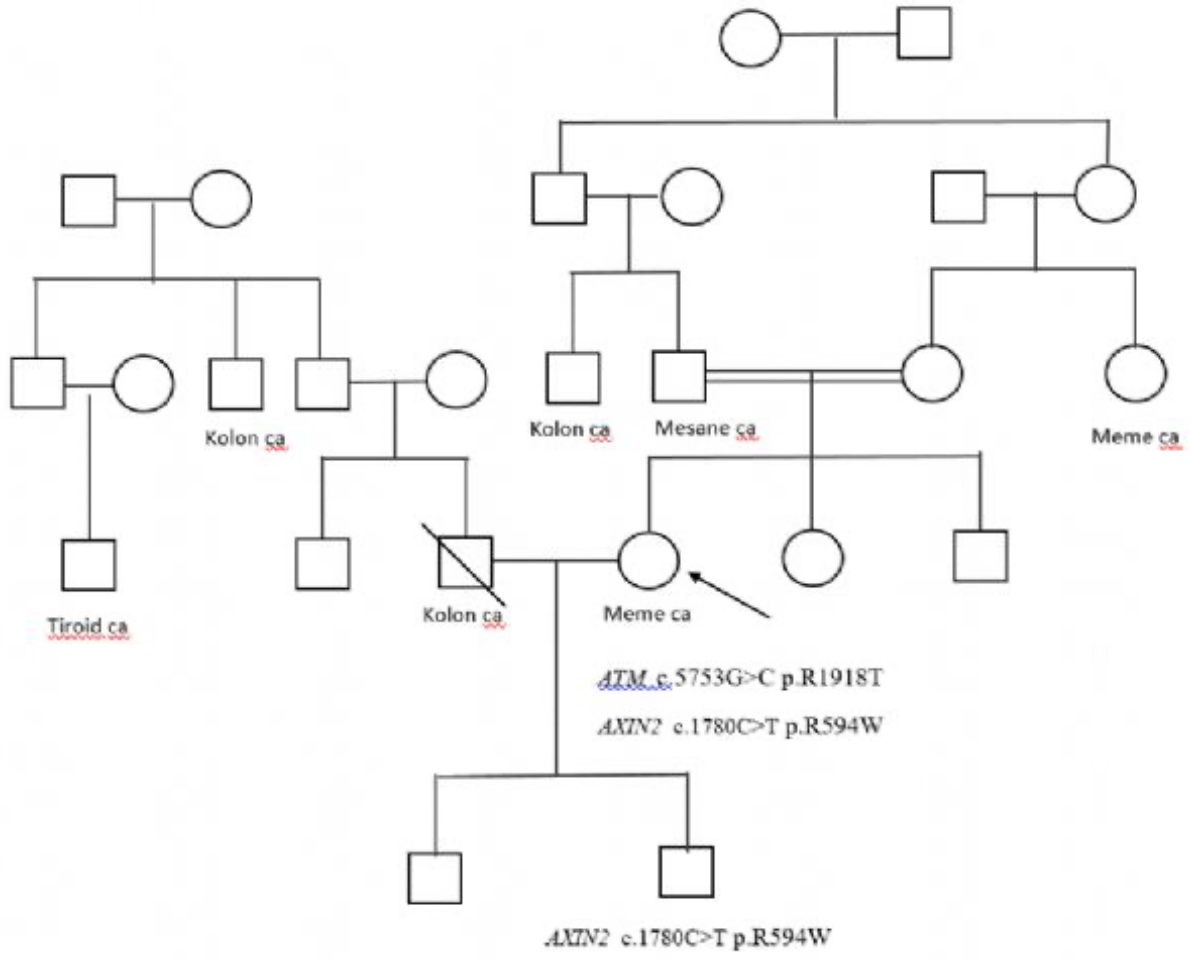
Her iki vakada aile taraması gerçekleştirilmiş ve varyant tespit edilen aile bireyleri klinik takibe alınmıştır. Aile taraması yapılan ilk vakanın 16 yaşındaki oğlunda *AXIN2* geninde bilinen varyant tespit edildiğinden 25 yaşından sonra kontrol amaçlı her 3 senede 1 olmak üzere kolonoskopi yaptırmayı önerildi. Kolonoskopi takiplerinde polip saptanırsa kolonoskopinin sıklaştırılması, polipektomi yapılması, polipektomi ile kontrol altına alınamaması durumunda profilaktik cerrahi önerildi.

Her iki vakanın ailesindeki *ATM* geninde heterozigot mutasyon saptanmış risk altındaki bireylere meme kanseri açısından yıllık mamografi ve MRG önerildi. *ATM* geninde kolon kanseri ile ilgili literatürde yeterli veriler olmadığından, *ATM* geninde mutasyon olan hastaların Yüksek Risk Polikliniğinde takibi önem kazanmaktadır.

Sonuç: Genomik tıp uygulamaları güncel yaklaşımlarda multidisipliner uygulamalar gerektirmekte olup hastaları klinik ve genetik açıdan değerlendirerek tanı, tedavi ve takip açısından bütüncül yaklaşım zorunluluğunu ortaya koymaktadır.

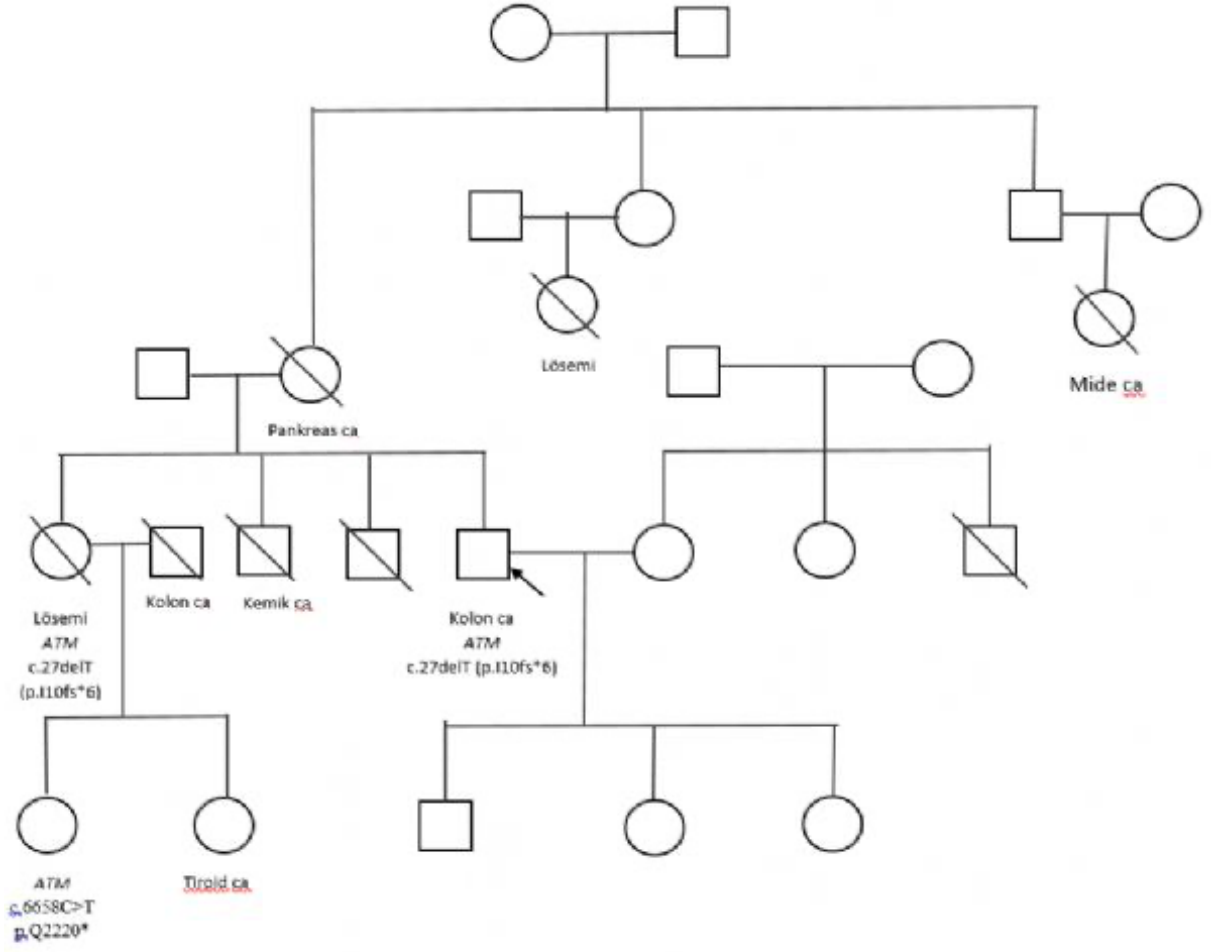
Anahtar Kelimeler: Genetik Danışmanlık, Hereditör Kanser Sendromları, Koruyucu hekimlik

Şekil 1



Vaka 1'e ait pedigree verilmiştir.

Şekil 2



Vaka 2'ye ait pedigri verilmiştir.