

[Abstract:0325][S-087][Diğer]

Hacettepe Üniversitesi Onkoloji Hastanesi Kalıtsal Kanser Değerlendirme Merkezi: iki yıllık hasta deneyimi

Nesligül Hasibe Gönen¹, Ömer Çağrı Akçin¹, Dilsu Dicle Erkan¹, Sercan Aksoy², Zafer Arık², Neyran Kertmen², Naz Güleray Lafcı¹, Ceren Damla Durmaz¹, Alev Türker², Kadir Mutlu Hayran³, Ömer Dizdar⁴

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Medikal Onkoloji Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

³Hacettepe Üniversitesi Kanser Enstitüsü Prevanatif Onkoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

⁴Hacettepe Üniversitesi Kanser Enstitüsü Prevanatif Onkoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye;
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Medikal Onkoloji Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

Amaç:

Kalıtsal kanserler tüm kanserlerin yaklaşık %5-10'unu oluşturmakla birlikte, genetik etiyolojinin saptanması; uygun tarama, izlem ve prevansiyon seçeneklerinin planlanması, hedefe yönelik tedavilerinin belirlenmesi ve risk altındaki aile bireylerinin tespiti açısından oldukça önemlidir. Bu kapsamda Hacettepe Üniversitesi Hastaneleri bünyesinde Tıbbi Genetik ve Prevanatif Onkoloji Anabilim Dalları işbirliğiyle kurulan Kalıtsal Kanser Değerlendirme Merkezi iki yıldır hizmet vermekte olup, bu çalışmada merkezimizin bu süre zarfındaki deneyimini sunmayı amaçlamaktayız.

Yöntem:

Ocak 2021-Ocak 2023 tarihleri arasında merkezimize başvuran 591 hastanın verileri tanımlayıcı istatistik kullanılarak değerlendirilmiştir.

Bulgular:

Başvuran 591 hastanın 471'i kadın, 120'si erkekti ve ortalama başvuru yaşı 47,1 idi. Kendisinde kanser tanısı bulunmayan 77 hasta aile öyküsüyle, 30 hasta ise Fanconi anemisi, nörofibromatozis vb. gibi sendromlarla ilişkili bulgularla başvurmuştu. Ortalama tanı yaşı 44,4 olan 484 kanser tanılı hastanın çoğunluğu literatürle uyumlu olarak meme, kolon veya endometrium kanseri tanılarıyla takip ediliyordu. Güncel rehberlere göre bu hastalardaki test endikasyonları değerlendirildiğinde; hastaların %21'inde erken tanı yaşı, %7'sinde spesifik patolojik tanı varlığı (triple negatif meme kanseri, *mismatch repair* (MMR) proteinlerinde boyanma kaybı vb.), %7'sinde multiple primer kanser öyküsü, %5'inde eşlik eden sendromik bulgu ve %15'inde kuvvetli aile öyküsü mevcuttu. 215 hastanın ise birden fazla endikasyonu vardı. Genetik etiyolojinin aydınlatılması amacıyla 530 hastadan çoğunluğu herediter kanser paneli olmak üzere çeşitli moleküler tetkikler istendi ve 95 hastada klinik önemi bilinmeyen değişiklik saptandı. 94 hastada ise %46 oranında *BRCA1/2* ya da *MMR* genlerinde, daha az oranda *APC*, *TP53*, *CDKN2A*, *MUTYH*, *TMC6* gibi çeşitli genlerde patojenik/olası patojenik değişiklikler tespit edildi. Bu hastalar detaylı genetik danışmanlık verilerek ilgili branşlara yönlendirildi ve risk altındaki aile bireylerine yönelik genetik tarama genişletildi. Herhangi bir varyant saptanmayan, seçilmiş 50 hasta ileri moleküler analizler açısından projelendirildi.

Sonuç:

Kalıtsal kanser sendromlarında genetik etiyolojinin belirlenmesi ve hastaların bu alanda özelleşmiş merkezlerde, multidisipliner bir ekip tarafından değerlendirilmesi; hem hastaların aktif izlemi, hem de risk altındaki aile bireylerine yönelik prevansiyon açısından oldukça kritiktir.

Anahtar Kelimeler: Herediter Kanser Sendromları, Tıbbi Genetik, Prevanatif Onkoloji, *BRCA1/2*