

Að vita eða ekki að vita, þarna er efinn ...

Í þessu tölublaði *Læknablaðsins*¹ er birt grein þar sem fram kemur mikill áhugi kvenna sem tóku þátt í hópleit vegna brjóstakrabbameina haustið 2015 á því að fara í erfðaráðgjöf (79%) og í erfðarannsókn (83%) vegna mögulegra stökkbreytinga í *BRCA*-genum.

Umræða um erfðabreytingar á Íslandi hefur of lengi snúist um að finna gen eða arfbera, en of lítið um hvað gera eigi þegar niðurstaða liggur fyrir. *BRCA*-eftirlit felst meðal annars í skoðun og myndgreiningareftirliti. Núna bíða 170 konur eftir endurköllun úr hefðbundinni hópleit og hafa sumar þeirra beðið í nokkra mánuði. Aðeins eitt segulómteki sinnir þeim sem þurfa segulómun til greiningar og eftirlits. Ekki er til staðar búnaður til að framkvæma segulómstýrðar ástungur sem þó er talin forsenda þess að segulómun brjósta sé gerð í þessu skyni. Sama tæki er notað við myndeftirlit arfbera og einnig er notað við nær allar segulómsskoðanir sem þarf að gera við Landspítala við Hringbraut og því umsetið. Þetta hefur þegar leitt til annmarka á því að tryggja öllum þekktum arfberum reglubundið ráðlagt eftirlit. Ef þeim sem er ráðlagt eftirlit fá það ekki eða illa er hætt við að arfberi upplifi kvíða eða óvissu sem getur leitt til þess að hann óski eftir og fari í fyrirbyggjandi aðgerð sem hann ekki talið sig þurfa á þeim aldri eða tímamarki í lífi sínu, enda mismunandi milli ætta hve mikil áhætta er og hvenær á æviskeiði hún er hæst. Tryggja verður að eftirliti og fyrirbyggjandi aðgerðum sé sinnt með ráðlögðum hætti og að arfberi fái ráðgjöf frá aðila sem hann getur treyst að sé með hagsmuni hans að leiðarljósi og upplifi traust og trúnað gagnvart því að ráðleggingar séu hvorki lagðar upp út frá takmarkaðri getu hins opinbera kerfis (t.d. innan Landspítala) eða hagsmunum aðila sem beinan hag hafa af ráðum sem þeir veita, til dæmis um hvaða fyrirbyggjandi aðgerð sé ráðlögð og hvenær.

Þetta er knýjandi mál í ljósi þess að Íslensk erfðagreining hefur nú opnað vefsíðu þar sem þeir sem tekið hafa þátt í rannsóknum fyrirtækisins geta fengið að vita hvort *BRCA2:c.771_775del-5*-stökkbreyting hefur greinst í þeim rannsóknum. Þetta er fagnaðarefni því eins og kemur fram í samþykkisblöðum rannsókna Íslenskrar erfðagreiningar meðal annars á brjóstakrabbameini, var heitið að upplýsa ef niðurstöður kæmu í ljós er hefðu mikilvæg áhrif á heilsufar viðkomandi. Vandamálið er hins vegar að *BRCA2:c.771_775del-5*-stökkbreytingin er ein margra stökkbreytinga í *BRCA*-genum sem fundist hafa í Íslendingum. Hún er vissulega sú algengasta en áhættan sem

fylgir hinum er síst minni og því mikilvægt ef ætlunin er að bjarga lífum að upplýsa um hinar breytingarnar líka því í dag eru sennilega þekktar um 6 landlægar breytingar í *BRCA*-genum. Ef ákveðið hefur verið að mikilvægt sé að arfberar fái að vita að þeir séu það, hvi ekki að upplýsa einnig um stökkbreytingar í öðrum meinvaldandi genum, hvort sem um er að ræða gen tengd brjóstakrabbameinum eða öðrum krabbameinum, eins og til dæmis í genum sem valda Lynch-heilkenni sem leiða meðal annars leiðir til ristilkrabbameins og eru líklega algengari á Íslandi en meðal margra annarra þjóða. Að beina athyglinni einungis að *BRCA2:c.771_775del5*, hvort sem það er á vefsíðu Embættis landlæknis eða annarra, er líka einföldun sem felur í sér þá áhættu að sá sem fær upplýsingar um að hann sé ekki *BRCA2:c.771_775del5*-arfberi muni ekki leita sér frekari upplýsinga, jafnvel þó að í texta vefsíðu sé ráðlagt að leita erfðaráðgjafar ef til staðar er fjölskyldusaga um krabbamein hjá leitanda.

Að greinast með krabbamein er hættulegt lífi. Það er ánægjulegt að nýlegar rannsóknir benda til að *BRCA*-arfberar sem greindust með brjóstakrabbamein hafi svipaðar eða betri horfur en jafnaldrar þeirra sem greindust en eru ekki arfberar, ef meðferð þeirra fól í sér krabbameinslyfjameðferð. Að vera arfberi þarf ekki lengur að vera eingöngu neikvætt ef viðkomandi greinist með krabbamein en best er að forða einstaklingi frá meini. Mikilvægt er að tryggja samstöðu vísindamanna, lækna og hins opinbera um stuðning við arfbera. Sjáum til þess að allir sem fá að vita að þeir beri meinvaldandi breytingu fái viðtæka erfðagreiningu, fái þær upplýsingar og þjónustu andlega og líkamlega sem þarf og viðkomandi vill þiggja. Sjá verður til þess að unnt sé að veita ráðlagt eftirlit, að arfberi fái hlutlausar upplýsingar um stöðu sína, til dæmis til að geta valið sér réttan tíma til að yfirgefa eftirlit og fara í fyrirbyggjandi aðgerðir. Leggjum áherslu á rannsóknir til að geta fundið mein snemma og leiðir til að draga úr myndun þeirra. Mikilli þekkingu fylgir mikil ábyrgð. Kominn er tími til að horfast í augu við þá ábyrgð. Á Íslandi ættum við að hafa alla burði til að sinna arfberum okkar vel og verða fyrirmynd að því hvernig slík umönnun á að vera.

Heimild

- Jónsdóttir Þ, Valdimarsdóttir H, Tryggvadóttir L, Lund SH, Þórðardóttir M, Magnúso MK, Valdimarsdóttir U. Viðhorf íslenskra kvenna til erfðaráðgjafar og erfðaprófa á *BRCA1* og *BRCA2* stökkbreytingum. *Læknablaðið* 2018; 104: 289-96.



Óskar Þór Jóhannsson

krabbameinslæknir
á Landspítala

oskarjoh@landspitali.is

**To know or not to know,
that is the question –
screening for BRCA**

Óskar Þór Jóhannsson MD
PhD, Consulting Specialist
and Clinical Professor of
Medical Oncology
LSH

doi.org/10.17992/ibl.2018.06.187