



GENETIKAI SZŰRÉS LEHETŐSÉGEI AZ ORSZÁGOS ONKOLÓGIAI INTÉZETBEN

Az Országos Onkológiai Intézet norvég partnerek bevonásával közös 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 Norvég Alap támogatásával végzett vizsgálatok egyik fő célkitűzése a Magyarországon gyakori daganatos megbetegedések családi halmozódást mutató, illetve örökletes formáinak jobb megismerése, azzal a céllal, hogy új ismereteket szerezzünk a genetikailag determinált daganatokról, hazai előfordulásukról, valamint a rák iránti genetikai fogékonyság molekuláris alapjairól. A genetikai hajlam meghatározásával a betegség kockázata felmérhető, és a magas rákkockázattal élők részére elősegíthető a betegség megelőzése vagy korai felismerése, ezáltal a daganatos halálozás csökkentése.

Az Országos Onkológiai Intézetben komprehenzív genetikai szolgáltatást kínálunk fel a potenciálisan nagy genetikai kockázattal élő egyéneknek, családtagjaiknak és fiatalok daganatos betegeknek. A genetikai szolgáltatás célja a preszimptomás kockázatbecslés és a ge-

netikai tesztek hozzáférhetőségének biztosítása. A magyarországi emlő- és vastagbélrákos megbetegedésekben mintegy 5–10%-os gyakorisággal fordulnak elő örökletes daganatok.

Az érintett családok részére azonban óriási terhet jelent ez – a populáció szintjén ritka – genetikai örökiség, mivel a betegség a fiatal felnőtteket és családjukat sújtja. A Norvég Alap támogatásával emlődaganatos betegeken és családtagjaikon végeztük el a *BRCA1*, illetve *BRCA2* gén mutációinak azonosítását. Az örökletes vastagbélrák megjelenésével járó daganatszindrómák közül Lynch-szindrómás (HNPCC) betegek genetikai hátterét vizsgáljuk. Fontos új megállapításunk, hogy az *EPCAM/TACSTD1* gén bizonyos örökölt nagy deléciójának kiemelt szerepe lehet a szindróma kialakulásában. A Lynch-szindróma gének szekvenciavariánsainak jellemzésére új genetikai teszt bevezetését tervezi az Országos Onkológiai Intézet.

A nagy genetikai kockázattal élők számára az Országos Onkológiai Intézet genetikai szolgáltatást biztosít, amely elősegíti az egyénre szabott prevenciót és az örökletes daganatos betegek terápiájának megtervezését.