

Έντυπο 1β: Συμπληρωματικά στοιχεία για γενετικό έλεγχο BRCA1 & BRCA2

Το παρόν έντυπο σας παρέχεται με σκοπό τη διευκόλυνσή σας στην κατανόηση του αποτελέσματος του γενετικού ελέγχου στον οποίον πρόσφατα υποβληθήκατε. **Είναι απαραίτητο να συζητήσετε για το αποτέλεσμα και τη σημασία του για εσάς και την οικογένειά σας με τον θεράποντα ιατρό σας.**

Το αποτέλεσμα του γενετικού ελέγχου BRCA1/BRCA2 ήταν θετικό. Τι σημαίνει αυτό;

Ένα θετικό αποτέλεσμα υποδηλώνει την ύπαρξη μιας διαφορετικής (μεταλλαγμένης) μορφής ενός από τα γονίδια BRCA1 ή BRCA2, η οποία αυξάνει την πιθανότητα ανάπτυξης καρκίνου του μαστού ή των ωθηκών, αλλά και κάποιων άλλων τύπων καρκίνου. Η γενετική αλλαγή αυτή ονομάζεται 'Παθολόγος μετάλλαξη'.

Το αποτέλεσμα του γενετικού ελέγχου BRCA1/BRCA2 ήταν 'Πιθανή παθολόγος γενετική διαφοροποίηση'. Τι σημαίνει αυτό;

Ο χαρακτηρισμός αυτός σημαίνει ότι ανιχνεύτηκε μια διαφορά στο γενετικό υλικό (μετάλλαξη), για την οποία υπάρχει υπόνοια ότι είναι παθολόγος (αυξάνει, δηλαδή, την πιθανότητα ανάπτυξης καρκίνου), αυτό όμως δεν έχει αποδειχθεί πέρα από κάθε αμφιβολία από τους επιστήμονες. Πολλοί γιατροί θεωρούν ένα τέτοιο αποτέλεσμα ως θετικό. Είναι σημαντικό, όμως, να συζητήσετε για το συγκεκριμένο αποτέλεσμα με τον θεράποντα ιατρό σας, γιατί κάθε περίπτωση εκτιμάται διαφορετικά.

Δεν έχω προσωπικό ιστορικό καρκίνου. Τι μου προσφέρει το θετικό αποτέλεσμα;

Εφόσον δεν είχατε στο παρελθόν αναπτύξει καρκίνο, πιθανότατα ο λόγος που υποβληθήκατε σε γενετικό έλεγχο να είναι ένα επιβαρυσμένο οικογενειακό ιστορικό που υποδηλώνει σύνδρομο κληρονομικού καρκίνου μαστού / ωθηκών. Το θετικό αποτέλεσμα σημαίνει αυξημένη πιθανότητα ανάπτυξης καρκίνου. Χρησιμοποιώντας αυτήν την πληροφορία, εσείς και ο θεράπων ιατρός σας θα μπορούσατε να οργανώσετε μια στρατηγική παρακολούθησης και αντιμετώπισης, ώστε τυχόν νόσος να ανακαλυφθεί σε όσο το δυνατόν νωρίτερο στάδιο (οπότε θα είναι και σημαντικά ευκολότερη η αντιμετώπισή της), ή και να αποτραπεί η εκδήλωσή της. Συζητήστε με τον ιατρό σας για τις δυνατότητες που σας προσφέρει η επιστήμη και ανακαλύψτε μαζί ποια πορεία αντιμετώπισης είναι καλύτερη για εσάς προσωπικά. Να έχετε υπ' όψη ότι είναι πιθανό να έχετε προδιάθεση για περισσότερους από έναν τύπους καρκίνου, συμπεριλαμβανομένων και τύπων που δεν γνωρίζετε να έχουν εκδηλωθεί σε μέλη της οικογένειάς σας.

Έχω προσωπικό ιστορικό καρκίνου. Τι μου προσφέρει το θετικό αποτέλεσμα;

Έχετε αυξημένες πιθανότητες να νοσήσετε για δεύτερη φορά, είτε από τον ίδιο τύπο καρκίνου, είτε από διαφορετικό τύπο. Εσείς και ο θεράπων ιατρός σας θα μπορούσατε να οργανώσετε μια στρατηγική παρακολούθησης και αντιμετώπισης, ώστε τυχόν δεύτερη εκδήλωση της νόσου να ανακαλυφθεί σε όσο το δυνατόν νωρίτερο στάδιο (οπότε θα είναι και σημαντικά ευκολότερη η αντιμετώπισή της), ή και να αποτραπεί η εκδήλωσή της. Συζητήστε με τον ιατρό σας για τις δυνατότητες που σας προσφέρει η επιστήμη και ανακαλύψτε μαζί ποια πορεία αντιμετώπισης είναι καλύτερη για εσάς προσωπικά.

Τι σημαίνει το θετικό αποτέλεσμα για τα μέλη της οικογένειάς μου;

Τα άτομα που πιστοποιείται εργαστηριακά ότι φέρουν μετάλλαξη υπεύθυνη για αυξημένη πιθανότητα νόσησης από κληρονομικό καρκίνο θα πρέπει να γνωρίζουν ότι οι συγγενείς τους 1^{ου} βαθμού (παιδιά, αδέρφια, γονείς) έχουν πιθανότητες 1 στις 2 (50%) να φέρουν και οι ίδιοι τη συγκεκριμένη μετάλλαξη. Το εάν, τότε και πώς θα ενημερωθούν οι στενοί συγγενείς σας για το θετικό αποτέλεσμά σας στον γενετικό έλεγχο, είναι μια προσωπική και πολύ δύσκολη απόφαση. Συζητήστε με τον θεράποντα ιατρό σας για τον πιο κατάλληλο τρόπο ενημέρωσης των συγγενών σας, έχοντας υπ' όψη σας ότι η συγκεκριμένη πληροφορία είναι πολύ χρήσιμη για τη δική τους πρόνοια. Θα πρέπει να μάθετε από το γιατρό σας εάν κληρονομήσατε τη μετάλλαξη από τον πατέρα σας ή τη μητέρα σας και ανάλογα να κατευθύνετε την ενημέρωση των συγγενών σας. Σε μερικές περιπτώσεις αυτό δεν είναι εύκολο να διαπιστωθεί παρά μόνον εάν υποβληθούν σε γενετικό έλεγχο και άλλα μέλη της οικογένειάς σας.

ΠΑΡΑΚΑΛΟΥΜΕ ΣΥΖΗΤΗΣΤΕ ΔΙΕΞΟΔΙΚΑ ΤΟ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ ΜΕ ΤΟΝ ΘΕΡΑΠΟΝΤΑ ΙΑΤΡΟ ΣΑΣ

Ο θεράπων ιατρός σας είναι η καταλληλότερη πηγή πληροφόρησης για να κατανοήσετε τη σημασία του αποτελέσματος για εσάς και την οικογένειά σας. Ο ιατρός σας μπορεί ανά πάσα στιγμή να επικοινωνήσει με το Κέντρο Γενετικών Ερευνών & Αναλύσεων 'BioGenomica' για επιπρόσθετες πληροφορίες και διευκρινήσεις σχετικά με το αποτέλεσμά σας.