Ģenētika un krūts veselība

Dr.med.D.Mūrmane
Medicīnas ģenētikas nodaļa RAKUS
13.10.2025.

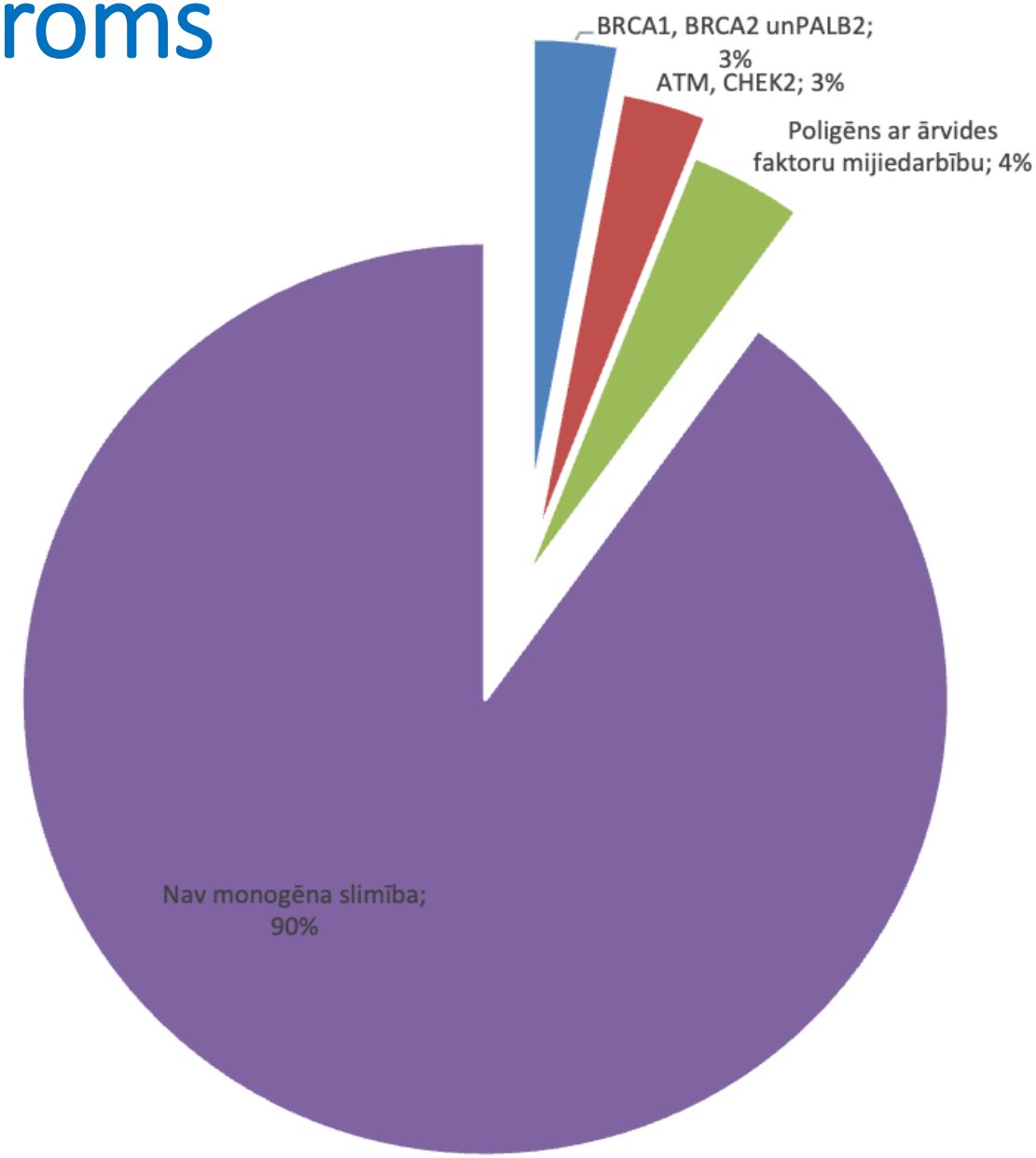
Pārmantotā vēža sindroms

Krūts vēža populācijas risks:

- sievietēm 10-12%,
- vīriešiem 0.1%

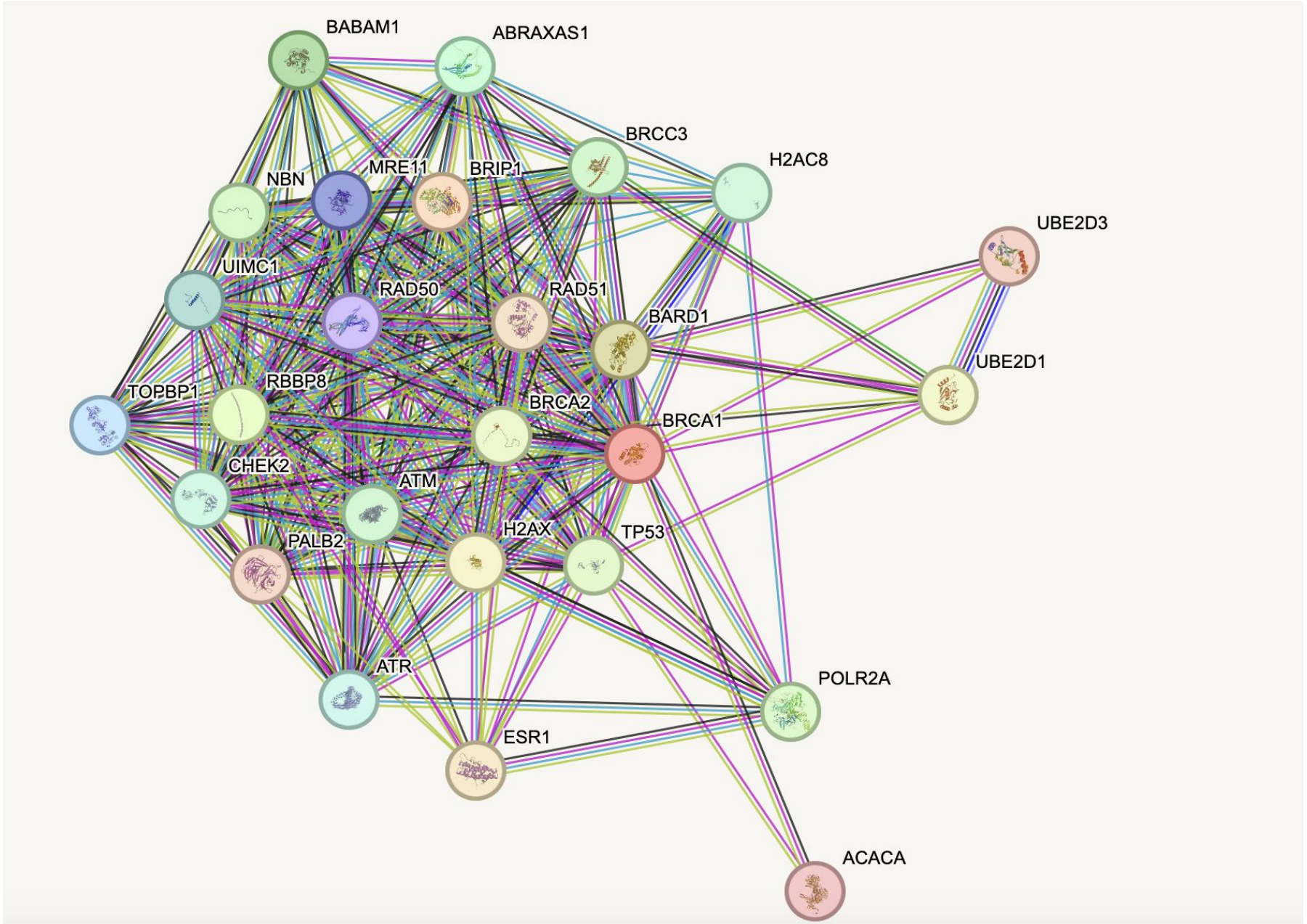
Pārmantotā krūts vēža risks 5-10% no visiem vēža gadījumiem

AD pārmantošanas tips



https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_bopp.pdf,2025

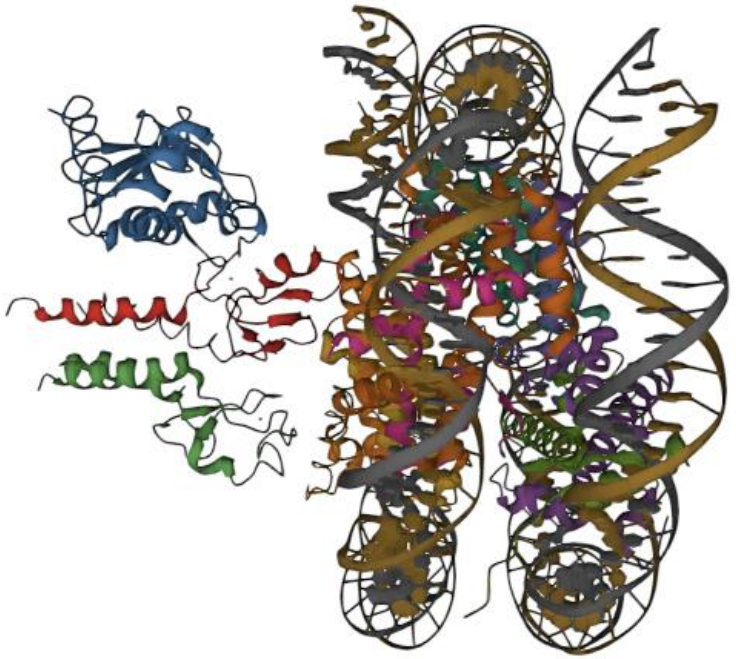
Pārmantotā vēža sindroms



https://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?

BRCA1
(40-45%)

Krūts vēža risks sievietēm 60-72%
Krūts vēža risks vīriešiem 0.2-1%



BRCA2
(35-40%)

Krūts vēža risks sievietēm 55-69%
Krūts vēža risks vīriešiem 1.8-7.1%



https://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=BRCA1
https://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=BRCA2

BRCA1/BRCA2 pārmantotā vēža sindroms

BRCA1

- Krūts vēzis 60-72%
- Kontralaterāls krūts vēzis 30-40%
- Krūts vēzis vīrietim 0.2-1%
- Olnīcu vēzis 39-58%
- Prostatas vēzis 7-26%
- Aizkuņģa dziedzera vēzis <5%

BRCA2

- Krūts vēzis 55-69%
- Kontralaterāls krūts vēzis 25%
- Krūts vēzis vīrietim 1.8-7.1%
- Olnīcu vēzis 13-29%
- Prostatas vēzis 19-61%
- Aizkuņģa dziedzera vēzis 5-10%
- Melanoma

https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_bopp.pdf,2025

BRCA 1/2 testēšana

- Latvijā valsts apmaksātu jaunākās paaudzes gēnu sekvencēšanas analīzi (NGS) veic ambulatorajiem un stacionāra pacientiem ar krūts vēzi.
- Izmeklējums tiek veikts RAKUS ar onkologa, ķirurga, ķīmijterapeita, medicīnas ģenētiķa nosūtījumu, atbilstoši indikācijām:
  1) trīskārši negatīvs krūts vēzis;
  2) vēzis diagnosticēts līdz 50 gadu vecumam;
  3) HR+ HER2- krūts vēzis noteikts pacientēm ar metastāzēm limfmezglos (N ≥1) un augstu risku.

BRCA 1/2 testēšana

- Patogēna vai ticami patogēna *BRCA1/2* gēna varianta gadījumā, rezultātu izskaidro medicīnas ģenētiķis un pacienta turpmāko uzraudzību veic ginekologs RAKUS (augsta riska pacientu novērošana).

- Patogēna vai ticami patogēna *BRCA1/2* gēna varianta gadījumā, pirmās pakāpes tuviniekiem tiek piedāvāts veikt kaskādes testēšanu, lai noteiktu vai sieviete/vīrietis ir atrastā varianta nesējs (vēža riska skrīnings).

Ģenētiskā testēšana

- Ja *BRCA1/BRCA2* testēšanas rezultāts ir negatīvs un pacientes ciltskokā pirmās pakāpes tuviniekiem diagnosticēts vēzis līdz 50 g.v., pēc ģenētiķu konsīlija, tiek turpināta ģenētiskā testēšana paplašinātam gēnu panelim vai klīniskajam eksomam, lai izslēgtu retus patogēnus vai ticami patogēnus ģenētiskos variantus citos, ar pārmantoto vēzi saistītos, gēnos.

- Neskaidra rezultāta gadījumā, ja rezultātā ir iegūts variants ar nezināmu nozīmi (VUS), pacientam rekomendē veikt rezultāta pārskatīšanu pēc pieciem gadiem.

RAKUS rezultāti (2023-2025)

- Konsultē medicīnas ģenētiķi (2023).
- NGS gēnu paneļa, klīniskā eksoma sekvencēšana (2023).
- *BRCA1/BRCA2* gēnu pilna sekvencēšana (2024).
- Augsta riska krūts vēža pacientu novērošana pie ginekologa (2024).

Kopējais testēto skaits	*BRCA1*	*BRCA2*
C50 (n=352)	69 (19.6%)	12 (3.4%)
kaskāde (n=88)	19 (21.6%)	5 (5.7%)

Pateicība visiem
Austrumu slimnīcas kolēģiem,
kuri ir iesaistīti darbā ar audzēju pacientiem!

Jautājumi?