

Moduł II - Wczesne wykrywanie i prewencja nowotworów złośliwych w rodzinach wysokiego ryzyka zachorowania na raka jelita grubego i błony śluzowej trzonu macicy

Celem programu jest przede wszystkim zidentyfikowanie i zapewnienie opieki odpowiadającej obecnym standardom - rodzinom z zespołem FAP i zespołem Lynch. Opieka nad tymi rodzinami umożliwia w dłuższej perspektywie wydłużenia przeżyć nosicieli mutacji genu *APC* o 10-12 lat oraz zapewnienie długich przeżyć nosicielom mutacji genów *MLH1*, *MSH2* i *MSH6*. W innych grupach wysokiego ryzyka rodzinnego (rodzinny rak jelita grubego i rodzinny rak błony śluzowej trzonu macicy) wdrożenie programu opieki powinno umożliwić znaczne zwiększenie odsetka wczesnych rozpoznań nowotworów i wyleczeń.

Opis programu

- ✓ zidentyfikowanie - na podstawie dokładnych wywiadów rodzinnych - rodzin w których występuje wysokie ryzyko zachorowania na raka jelita grubego, błony śluzowej trzonu macicy i inne towarzyszące nowotwory;
- ✓ rozpoznanie wśród tych rodzin występowania nosicielstwa mutacji genów najsilniejszych predyspozycji - tj. genów *APC*, *MLH1*, *MSH2* i *MSH6*;
- ✓ objęcie programami opieki, obejmującymi okresowe badania kolonoskopowe, gastrokopowe, USG jamy brzusznej oraz badania ginekologiczne i USG ginekologiczne i oznaczanie stężeń CA125 w surowicy krwi, członków rodzin, w których występuje wysokie ryzyko zachorowania;
- ✓ zidentyfikowanie nosicieli/*nosicielek* mutacji, u których istnieją wskazania do prewencyjnej kolektomii i/lub histerektomii.

Pacjentów do programu kwalifikuje lekarz poradni genetycznej na podstawie dokładnego wywiadu rodzinnego (dane o wszystkich krewnych I⁰ – w tym tych, którzy nie zachorowali na nowotwory, wiek zachorowań i typ/umiejscowienie nowotworów wśród tych krewnych; wiek zachorowań

i typ/umiejscowienie nowotworów u wszystkich krewnych II⁰ i ewentualnie dalszych stopni).

W ramach programu finansowane są:

Wprowadzenie do rejestru

Zidentyfikowanie jednej rodziny wysokiego ryzyka, pełny opis obciążenia rodzinnego oraz zebranie dodatkowej dokumentacji lekarskiej, wprowadzenie do rejestru, a w przypadku zdrowych pacjentów, skierowanie do pierwszego badania kolonoskopowego, USG jamy brzusznej oraz (kobiety) do badania ginekologicznego z USG ginekologicznym i oznaczenia stężenia CA125 w surowicy krwi (koszty osobowe).

Koszty immunohistochemicznego badania ekspresji MLH1, MSH2 i MSH6 (rodziny odpowiadające kryteriom Bethesda; w przypadku rodzin odpowiadającym kryteriom Amsterdamskim I i II, w których wystąpiły syn-lub metachroniczne zachorowania na nowotwory ze spektrum zespołu Lynch oraz u probantek z rodzin z 3 zachorowaniami na nowotwory ze spektrum zespołu Lynch - można to badanie pominąć - jeżeli nie są dostępne archiwalne skrawki guza i przystąpić od razu do badań molekularnych) (koszty materiałów i osobowe).

Koszty badań molekularnych

Koszty molekularnych badań nosicielstwa mutacji genów APC i/lub MLH1, MSH2 i MSH6 (rodziny, w których stwierdzono polipowatość jelit, zaburzenia ekspresji genów MLH1, MSH i/lub MSH6 w guzie, rodziny wymienione w punkcie 2 - jeżeli nie ma możliwości wykonania badań immunohistochemicznych) - koszty obejmują potwierdzenie lub wykluczenie nosicielstwa mutacji u krewnych probantów (koszty materiałów, amortyzacji aparatury i osobowe).