**Генетичен тест за оценка на риска за развитие на онкологични заболявания**

Наследствените ракови синдроми представляват около 5-10% от всички видове рак. Наследствен рак може да се подозира в следните случаи: множество засегнати (със същия вид рак или други асоциирани онкологични заболявания); рак появил се в ранна възраст (преди 50 г.); множество първични ракови образования при един и същ индивид, билатерално протичане при чифтни органи; определени хистологични типове и др.

Наследствените форми на рак са свързани с изменение (мутация) в гени (определящи предразположение за развитие на рак), които индивида обикновенно унаследява, чрез половите (герминативни) клетки на някой от родителите си. С това той е изминал първата стъпка към раковия процес и такива индивиди имат висок доживотен риск за развитие на онкологично заболяване.

Най-честите наследствени ракови синдроми са наследствен рак на гърда и яйчник, синдром на Линч (известен също като наследствен неполипозен колоректален рак), фамилна аденоматозна полипоза (дебело черво), синдром на Li-Fraumeni (млечна жлеза, кости, главен мозък и др.), синдром на туморен хамартом PTEN (засяга ендометриум, млечна жлеза, дебело черво, кожа, бъбреци и др. и включва синдром на Cowden, синдром на Bannayan-Riley-Ruvalcaba, PTEN-свързан Proteus синдром, и Proteus-подобен синдром,), синдром на Von-Hippel Lindau (главен и гръбначен мозък, очи, надбъбречни жлези, панкреас, бъбрек и др.) и множествена ендокринна неоплазия тип 1 и тип 2 (паращитовидните жлези, ендокринната част на панкреаса и хипофизата, щитовидна жлеза) и др.

Генетичното изследване е най-ефективния начин за идентифициране на индивиди с генетична предразположеност за развитие на рак. Точната генетична диагноза позволява персонализирана оценка на риска за рак. Познаването на наследствения генетичен вариант има значение главно за засегнатия вече индивид, с оглед планиране на подходящото лечение, както и за по-нататъшно проследяването и профилактика на останалите органи с риск за развитие на рак. От друга страна, тестването на незасегнатите родственици на пациента за определен фамилен предразполагащ генетичен дефект, дава възможност за персонализирана ефективна профилактика на раковите заболявания при тях, чрез навременна диагноза и лечение, а понякога и за риск редуцираща терапия.

Генетичен тест: Основава се на метода на геномно секвениране със секвенатор от следващо поколение (NGS). Използван панел – включва 113 гена за предразположение към ракови заболявания и 125 полиморфни маркери (SNPs). Част от тези полиморфни маркери (77) могат да се използват за полигенна оценка на риска от онкологични заболявания.

Биологичен материал: венозна кръв (до 10 мл), във вакутейнер с ЕДТА.

Генетично консултиране: За провеждането на генетичния тест, както с оглед преценка на необходимостта за назначаването му, така и главно върху резултатите от него, на пацинтите се осигурява компетента генетична консултация от специалист по медицинска генетика и писмено заключение.