

Kinnitas:	Liis Salumäe	Juhatuse liige, ravijuht	13.05.2025
Koostas:	Peeter Padrik Kersti Kallak Piret Laidre Tiina Kahre Laura Roht	Vanemarst-õppejõud onkoloogia erialal Vanemarst-õppejõud onkoloogia erialal Vanemarst-õppejõud meditsiinigeneetika erialal Vanemarst-õppejõud pediaatria erialal Arst-õppejõud meditsiinigeneetika erialal	04.05.2025
	Ees- ja perekonnanimi	Ametikoht	Kuupäev

PÄRILIKU RINNA- JA MUNASARJAVÄHI KÄSITLUSJUHEK

EESMÄRK

Käesoleva juhendi eesmärgiks on tagada ühtne ja nõuetele vastav päriliku rinna- ja munasarjavähi diagnostika ja ravi.

KEHTIVUS

Käesolev juhend kehtib Kliinikumi pahaloomuliste kasvajaie käsitlesega kokku puutuvates struktuuriüksustes.

VASTUTUS

Juhendi rakendamise eest vastutavad kliinikute juhied ja Kliinikumi ravijuht. Vahetu vastutus korrektse haiguse käsitlese eest on raviarstil.

TEGEVUSKIRJELDUS

1. DIAGNOSTIKA

Geneetiline testimine päriliku rinna- ja munasarjavähi kõrge riskiga seotud geenivariantide suhtes on näidustatud järgmistel juhtudel.

1.1. Terved, kõrge perekondliku riskiga isikud

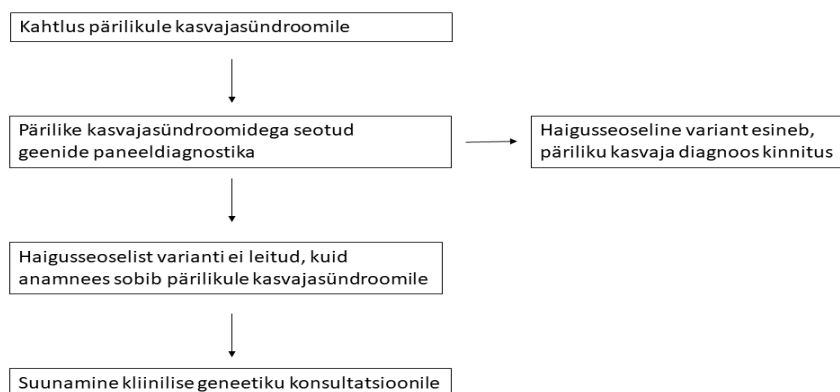
- 1.1.1. Suguvõsas on teada pärilik rinna- ja/või munasarjavähki tekitav geenivariant.
- 1.1.2. Suguvõsas on ühel isikul olnud ≥ 2 primaarset rinnavähki (haigestumine olenemata vanusest).
- 1.1.3. Suguvõsas on ≥ 2 isikul olnud primaarne rinnavähk (samal perekonnas).
- 1.1.4. Suguvõsas diagnoositud ≥ 1 isikul munasarjavähk (k.a munajuha- ja primaarne peritoneaalne kasvaja).
- 1.1.5. 1. või 2. astme sugulasel on diagnoositud rinnavähk ≤ 50 -aastaselt või kolmiknegatiivne rinnavähk.
- 1.1.6. Patsiendil ja/või suguvõsas on esinenud ≥ 3 juhtu järgnevast (eriti noores eas haigestumine): pankreasevähk, metastaseerunud või kõrge/väga kõrge riski grupi eesnäärmevähk, sarkoom, neerupealise vähk, ajukasvaja, endomeetriumi vähk, kilpnäärmevähk, neurvähk, dermatoloogiline manifestatsioon ja/või makrotsefaalia; hamartomatoossed polüübid seedetraktis, difuusne maovähk.
- 1.1.7. Suguvõsas on meessoost isikul esinenud rinnavähk.
- 1.1.8. Täidetud on geneetilise testimise näidustuse kriteeriumid, kuid geeniuuring on teostatud varasemalt pärilike kasvajasündroomide limiteeritud uuringute ajal (näiteks on teostatud ainult üksikute geenide analüüs või ei ole välistatud vastava geeni suuremad deletsioonid ja duplikatsioonid).
- 1.1.9. Isikud, kellel on kasvajaie riski kalkulatsiooni mudeli (CanRisk, BRCAPro jt) põhjal $>5\%$ tõenäosus *BRCA1* või *BRCA2* geeni haigusseoselise või tõenäoliselt haigusseoselise variandi esinemiseks.

1.2. Esmased rinna- ja/või munasarjavähi diagnoosiga haiged

- 1.2.1. Perekonnas on teada pärilik rinna- ja/või munasarjavähki tekitav geenivariant.
- 1.2.2. Rinnavähk noores eas (≤ 50 -aastane diagnoosimisel).
- 1.2.3. Kolmik-negatiivne rinnavähk olenemata vanusest.
- 1.2.4. Rinnavähk mõlemas rinnas või mitu esmast kollet samas rinnas.
- 1.2.5. Rinnavähki haigestumine olenemata vanusest ja üks faktor järgnevatest:
 - a) ≥ 1 sugulasel rinnavähk ≤ 50 -aastaselt (sugulase all on siin ja edaspidi mõeldud 1., 2. või 3. astme veresugulasi samas suguvõsa pooles);
 - b) ≥ 1 sugulasel olenemata vanusest diagnoositud munasarja-, pankrease- või metastaatiline või kõrge/väga kõrge riski grupi eesnäärmevähk.
- 1.2.6. Populatsioonis on teada kõrgem haigestumiskõrge risk (nt Ida-Euroopa päritolu juudi rahvus).
- 1.2.7. Diagnoositud munasarja-, munajuha või kõhukelmevähk.
- 1.2.8. Meessoost isikul rinnavähk.
- 1.2.9. Patsiendil on lobulaarne rinnavähk ja temal/tema sugulasel on diagnoositud difuusne maovähk.
- 1.2.10. Kasvaja koe geneetilisel või immuunhistokeemilisel uuringul on viited iduliinis haigusseoselistele variantide esinemisele.
- 1.2.11. Pärilike kasvajasündroomide diagnostika on vajalik ka juhtudel, kui eelmainitud faktoreid ei esine, kuid iduliini haigusseoselistest variantidest sõltub süsteemravi valik või operatiivse ravi maht.

1.3. Geneetilise testimise võimalused

- 1.3.1. Päriliku rinna ja/või munasarjavähi kahtlusel võib patsiendi suunata esmasele geenipaneeli testimisele iga eriala arst või kliiniline geneetik. Vähi diagnoosi omava patsiendi suunab näidustuste olemasolul testimisele tema raviarst (onkoloog, günekoloog, kirurg). Analüüsile suunamisel on vajalik eelnevalt patsiendiga läbi viia esmane analüüsi vajadust ja võimalikke tulemusi sisaldav konsultatsioon – testieelne nõustamine.
- 1.3.2. Kasvaja diagnoosi mitteomavate naiste päriliku rinna ja/või munasarjavähi geneetilise testimise vajalikkuse anamnestiline küsimustik (Lisa 3) täidetakse naise esmasel pöördumisel rinnanäärme eriarsti (onkoloog, onkogünekoloog, onkokirurg), meditsiinigeneetiku ja rinnakabineti ämmaemanda vastuvõtule; võimalusel naistearsti vastuvõtul.
- 1.3.3. Päriliku vähi kahtlusel valitakse analüüsi tellimisel: Pärilikud kasvajakasvajad – geenipaneeli sekveneerimine (113 geeni, NGS), venoosne veri.
- 1.3.4. Vastavalt esinevatele kasvajakasvajatele ja pereanamneesile tellitakse vajadusel lisauuringud, mille maht otsustatakse kliinilise geneetiku konsultatsiooni käigus.



Joonis 1. Päriliku rinna- ja munasarjavähi geeniuuringute algoritm

2. RAVI JA JÄLGIMINE

Üldised ravi põhimõtted on toodud sporaadilise [rinnavähi](#) ja [munasarjavähi](#) ravijuhendites. Käsitlemise iseärasused sõltuvalt geenivariandist. Allpool toodud geenide pärilike variantide puhul mõeldakse haigusseoselisi või tõenäoliselt haigusseoselisi variante (inglise keeles *pathogenic/likely pathogenic* ehk *P/LP variants*).

Päriliku kasvajasündroomi korral on patsiendile näidustatud geneetiku konsultatsioon ja edasine jälgimine onkoloogi/onkokiirurgi/onkogünekoloogi juures; soovitatav lähisugulaste geneetiline konsultatsioon ja testimine (kaskaadskriining).

Riskijuhtimine on multidistsiplinaarne, vajadusel kaasata psühholoog. Käsitus hõlmab olemasoleva vähi ravi ning uue kasvaja ennetamist ja varajast avastamist (uuringuid, riski vähendavaid operatsioone ja ravimeid, elukvaliteedi muutuste selgitamist).

2.1. Pärilik rinna- ja munasarjavähi sündroom – esineb *BRCA1* või *BRCA2* geeni pärilik variant

2.1.1. Kõrge risk rinna- ja munasarjavähi tekkeks, meestel keskmisest kõrgem risk eesnäärmevähi ja rinnavähi tekkeks.

BRCA1 haigusseoselise variandi korral on kasvajate elupuhused riskid järgmised:

- primaarse rinnavähi risk 60-72
- kontralateraalse rinnavähi 20-aastane kumulatiivne risk 30-40%
- meestel rinnavähi risk 0,2-1,2%
- munasarjavähi risk 39-58%
- pankreasevähi risk $\leq 5\%$
- eesnäärmevähi risk 7-26%

BRCA2 haigusseoselise variandi korral on kasvajate elupuhused riskid järgmised:

- primaarse rinnavähi risk 55-69%
- kontralateraalse rinnavähi 20-aastane kumulatiivne risk 25%
- meestel rinnavähi risk 1,8-7,1%
- munasarjavähi risk 13-29%
- pankreasevähi risk 5-10%
- eesnäärmevähi risk 19-61%

2.1.2. Patsiendiga arutada individualiseeritud otsuseid:

- Riski vähendava kirurgia meetodi hindamine, otsustamine ja tutvustamine rinnakirurgi vastuvõtul (bilateraalne mastektomia, kontralateraalne mastektomia, kohene või etapiline rindade taastamine). Riski vähendava kirurgia sobivuse (ajafaktor, haiguse levik, tervislik seisund, vanus, rindade anatoomiline variant, muud riskifaktorid) ja

võimaluste hindamine. Üks aasta peale rindade taastamise operatsiooni teostada MRT jääk-rinnakoe hindamiseks.

- b) Bilateraalne riski langetav salpingo-ooforektoomia (naised, kes ei planeeri enam lapsi, soovitatavalt alates 35. eluaastast *BRCA1* haigusseoseliste variantide korral ja alates 40. eluaastast *BRCA2* haigusseoseliste variantide korral). Kui sugulastel on munasarjavähk diagnoositud veelgi nooremas vanuses, peaks kaaluma riski langetavat kirurgiat sellest lähtuvalt. Salpingo-ooforektoomiat mittesoovijatele transvaginaalne ultraheli koos seerumi CA125 määramisega alates 35. eluaastast.
 - c) Kaaluda kemopreventsiooni tamoksifeeni või aromataasi inhibiitoritega, kui ei ole teostatud riski langetavat operatsiooni või ei vähenda operatsioon riski piisavalt.
- 2.1.3. *BRCA* haigusseoselise variandiga rinnavähk on prediktiivselt kemosensitiivne haigus, mille korral toimivad DNA kahjustust tekitavad preparaadid (plaatina sisaldavad raviskeemid). Olapariib (*pole Eesti Haigekassa poolt finantseeritud*) on näidustatud *BRCA* haigusseoselise variandiga kõrgriski haigetel adjuvantravina, PARP inhibiitor metastaatilise haiguse HER2 negatiivsele rinnavähile.
 - 2.1.4. Olapariib on näidustatud (*Eesti Haigekassa poolt finantseeritud*) monoterapiaks levinud (FIGO III ja IV staadium) *BRCA* haigusseoselise variandiga (idurakuline või somaatiline) madalalt diferentseerunud epiteliaalse munasarja-, munajuha või primaarse peritoneaalvähiga (C48, C57.0, C56) täiskasvanud patsientide säilitusraviks, kellel on saavutatud ravivastus (täielik või osaline vastus) pärast esimese rea plaatinapõhise keemiaravi lõpetamist; või retsidiveerunud haiguse korral patsientidele, keda on eelnevalt ravitud kahe või enama plaatinapõhise keemiaraviga ning kes on saanud osalise või täieliku ravivastuse viimasele plaatinapõhisele keemiaravile.
 - 2.1.5. Jälgimine
 - a) Rindade enesekontroll alates 18a vanusest.
 - b) Arstlik kliiniline rindade uurimine 1-2 korda aastas alates 25-aastaselt.
 - c) Üks kord aastas MRT rindadest (alates 25-aastaselt), üks kord aastas mammogramm (vanuses 30-75a), mammograafia ja MRT teostatakse 6 kuuliste intervallidega või samal perioodil.
 - d) Kaks korda aastas transvaginaalne UH-uuring, onkomarkeri CA125 määramine (alustada 35-aastaselt).
 - e) *BRCA1,2* haigusseoselise variandiga **meestele** rindade kliiniline kontroll kord aastas alates 35. eluaastast. Kaaluda *BRCA2* variandiga meestel üks kord aastas mammogrammi teostamist alates 50a vanusest või 10a varasemas eas kui on olnud pere noorima meessoost isiku rinnavähki haigestumine.
 - f) Eesnäärmevähi skriining on alates 40. eluaastast soovitatav *BRCA2* haigusseoselise variandiga meestele ning kaalumist väärt *BRCA1* variandiga meestele.
 - g) Pankreasevähi skriiningut kord aastas MRT ja/või endoskoopilise ultraheliuuringuga alates 50. eluaastast (või 5-10 aastat nooremas eas, kui oli noorim pankreasevähi haigestumise juht perekonnas) võib kaaluda *BRCA1* või *BRCA2* variandiga isikute puhul, kellel on vähemalt üks esimese või teise astme sugulane eksokriinse pankreasevähiga.
 - h) Alates 75. eluaastast jälgimine vastavalt individuaalsele otsusele.

NB! Bialleelsed *BRCA1* ja *BRCA2* geeni variandid põhjustavad Fanconi aneemiat.

2.2. *ATM* geeni pärilik variant

- 2.2.1. Mõõdukalt tõusnud risk rinnavähi tekkeks heterosügootse variandi korral - rinnavähi elupuhune risk 21-24%. Munasarjavähi elupuhune risk 2-3%, pankreasevähi risk ~5-10%. Võimalik ka eesnäärmevähi suurenenud risk.
- 2.2.2. Riski langetava kirurgia teostamiseks ei ole piisavalt tõendusmaterjalist.
- 2.2.3. Jälgimine
 - a) Mammograafia kord aastas alates 40a vanusest.
 - b) Kaaluda rindade MRT uuringut alates 30-35a vanusest.

c) Meestele kaaluda eesnäärmevähi skriiningu teostamist alates 40a vanusest.

d) Pankreasevähi osas kaaluda skriinimist, kui antud kasvaja on pereanamneesis.

NB! Bialleelse *ATM* geeni variandi korral tekib retsessiivselt päranduv haigus ataksia-teleangiektasiasia.

2.3. **BARD** geeni pärilik variant

2.3.1. Mõõdukalt tõusnud risk rinnavähi tekkeks – rinnavähi elupuhune risk 17-30%.

2.3.2. Riski langetava kirurgia teostamiseks ei ole piisavalt tõendus põhjust.

2.3.3. Jälgimine: mammograafia või rindade MRT kord aastas alates 40a vanusest.

2.4. **BRIP1** geeni pärilik variant

2.4.1. Rinnavähi elupuhune risk on teadmata. Munasarjavähi elupuhune risk 5-15%.

2.4.2. Riski langetav salpingo-ooforektoomia on soovitatav alates vanusest 45-50a.

NB! Bialleelsed *BRIP1* geeni variandid põhjustavad Fanconi aneemiat.

2.5. **CDH1** geeni pärilik variant

2.5.1. Rinnavähi (lobulaarkartsinoomi) elupuhune risk 37-55%.

2.5.2. Kaaluda riski langetavat mastektoomiat.

2.5.3. Jälgimine: mammograafia või rindade MRT kord aastas 30a vanusest.

NB! Kõrge risk ka päriliku difuusse maovähi tekkeks – vt käsitus vastavalt päriliku difuusse maovähi (HDGC) rahvusvahelistele juhistele.

2.6. **CHEK2** geeni pärilik variant

2.6.1. Primaarse rinnavähi elupuhune risk 23-27%. Kontralateraalse rinnavähi 10-aastane kumulatiivne risk 6-8%. Võimalik kõrgem elupuhune risk eesnäärmevähi tekkeks.

NB! Bialleelse *CHEK2* geeni variandi korral on riskid kõrgemad.

2.6.2. Riski langetava mastektoomia soovitamiseks ei ole piisavalt tõendus põhjust, käsitleda vastavalt pereanamneesile.

2.6.3. Jälgimine: mammograafia teostamine kord aastas alates 40a vanusest. Kaaluda rindade MRT teostamist alates vanusest 30-35a. Meestele kaaluda eesnäärmevähi skriiningut alates 40a vanusest.

2.7. Lynch'i sündroomiga seotud *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* ja *EPCAM* geenide pärilikud variandid

2.7.1. Rinnavähi elupuhune risk <15%. Munasarjavähi elupuhune risk sõltuvalt geenist 1-38%. Kõrge risk jämesoole- ja endomeetriumi vähi tekkeks.

2.7.2. Käsitus ja jälgimine vt Lynch'i sündroomi juhenditest.

NB! Bialleelse variandi korral võib tekkida lapseea mitmikkasvajatega kulgev sündroom CMMRD (*constitutional mismatch repair deficiency*).

2.8. **NF1** geeni pärilik variant - 1. tüüpi neurofibromatoos

2.8.1. Rinnavähi elupuhune risk 20-40%. Kõrgenenud risk perifeerse närvitupe malignsete kasvajate ja gastrointestinaalsete stroomakasvajate (GIST) tekkeks.

2.8.2. Riski langetava mastektoomia soovitamiseks ei ole piisavalt tõendus põhjust, käsitleda vastavalt pereanamneesile.

2.8.3. Jälgimine: mammograafia teostamine kord aastas alates 30a vanusest. Kaaluda rindade MRT teostamist alates vanusest 30-50a.

2.9. **PALB2** geeni pärilik variant

- 2.9.1. Rinnavähi elupuhune risk 32-53%. Kontralateraalse rinnavähi 10-aastane kumulatiivne risk 5-8%. Meeste rinnavähi risk 70. eluaastaks 0,9%. Munasarjavähi elupuhune risk 3-5%. Pankreasevähi elupuhune risk 2-5%.
- 2.9.2. Arutada riski langetava mastektomia võimalust. Riski langetava salpingo-ooforektoomia kaalumise on soovitatav alates vanusest 45-50a.
- 2.9.3. Jälgimine: mammograafia ja rindade MRT teostamine kord aastas alates 30a vanusest. Meestele rindade kliiniline kontroll kord aastas alates 35. eluaastast. Pankreasevähi osas skriinida *PALB2* variandiga patsiente, kelle pereanamneesis on pankreasevähki.
NB! Bialleelsed *PALB2* geeni variandid põhjustavad Fanconi aneemiat.

2.10. **PTEN** geeni pärilik variant

- 2.10.1. Rinnavähi elupuhune risk 40-60% või >60% (erinevate uuringute andmetel). Kõrgenenud risk kilpnäärme-, jämesoole-, endomeetriumi- ja neeruvähi tekkeks.
- 2.10.2. Arutada riski langetava mastektomia võimalust.
- 2.10.3. Jälgimine: rindade enesekontroll alates 18a vanusest. Kliiniline rindade kontroll 1-2 korda aastas alates 25a vanusest, või 5-10 aastat nooremas eas, kui oli noorim rinnavähki haigestumise juht perekonnas. Mammograafia ja rindade MRT uuring kord aastas alates 30a vanusest või 10 aastat nooremas eas, kui oli noorim rinnavähki haigestumise juht perekonnas. Teiste kasvajate osas käsitus vastavalt Cowdeni sündroomi või PHTS (*PTEN hamartoma tumor syndrome*) juhenditele.

2.11. **RAD51C** geeni pärilik variant

- 2.11.1. Rinnavähi elupuhune risk ~20%. Munasarjavähi elupuhune risk 10-15%.
- 2.11.2. Riski langetava mastektomia soovitamiseks ei ole piisavalt tõendus põhjust, käsitleda vastavalt pereanamneesile. Soovitada riski langetavat salpingo-ooforektoomiat alates vanusest 45-50a.
- 2.11.3. Jälgimine: mammograafia kord aastas ja kaaluda rindade MRT teostamist kord aastas alates 40a vanusest.
NB! Bialleelsed *RAD51C* geeni variandid põhjustavad Fanconi aneemiat.

2.12. **RAD51D** geeni pärilik variant

- 2.12.1. Rinnavähi elupuhune risk ~20%. Munasarjavähi elupuhune risk 10-20%.
- 2.12.2. Riski langetava mastektomia soovitamiseks ei ole piisavalt tõendus põhjust, käsitleda vastavalt pereanamneesile. Soovitada riski langetavat salpingo-ooforektoomiat alates vanusest 45-50a.
- 2.12.3. Jälgimine: mammograafia kord aastas ja kaaluda rindade MRT teostamist kord aastas alates 40a vanusest.

2.13. **STK11** geeni pärilik variant – Peutz-Jeghersi sündroom

- 2.13.1. Rinnavähi elupuhune risk 32-54%. Mittee piteliaalse munasarjavähi elupuhune risk >10%. Pankreasevähi elupuhune risk >15%.
- 2.13.2. Arutada riski langetava mastektomia võimalust.
- 2.13.3. Jälgimine: mammograafia ja rindade MRT teostamine kord aastas alates 30a vanusest. Muus osas jälgimine vastavalt Peutz-Jeghersi sündroomi juhenditele.

2.14. **TP53** geeni pärilik variant

- 2.14.1. Rinnavähi elupuhune risk >60%. Kontralateraalse rinnavähi kümne aasta kumulatiivne risk 18-49%. Kõrge risk Li-Fraumeni sündroomi spektri teiste kasvajate tekkeks (pehme

koe sarkoomid, osteosarkoomid, kesknärvisüsteemi kasvaja, adrenokortikaalsed kartsinoomid).

2.14.2. Arutada riski langetava mastektomia võimalust.

2.14.3. Käsitus ja jälgimine vastavalt Li-Fraumeni sündroomi juhenditele.

3. ELUSTIILI SOOVITUSED: vältida ülekaalu, mõõdukas füüsiline kehaline aktiivsus, minimaliseerida alkoholi tarbimist, soovitatav lapse rinnaga toitmine.

4. HORMONAALSED JA RASESTUMISEGA SEOTUD KÜSIMUSED PÄRILIKU GEENIVARIANDI KORRAL

- 4.1. Kontratseptsioon: hormoonidel põhinevad rasestumisvastased vahendid ei ole vastunäidustatud, kuid võimaluse korral pakkuda mittehormonaalseid rasestumisvastaseid vahendeid ja minimeerida pikaajalist kokkupuudet eksogeensete hormoonidega.
- 4.2. Kemopreventsiooniks tamoksifeeni kasutamine samaaegselt rasestumisvastaste pillidega tõstab trombemboolia riski.
- 4.3. Tervetele geenivariandi kandjatele soovitada rasestumist enne riski vähendavat kahepoolset salpingo-ooforektoomiat. Kui see ei ole teostatav, võib juba noores eas pakkuda munarakkude ja embrüo külmutamist ning säilitamist.
- 4.4. Menopausi sümptomite leevendamiseks peale riski vähendavat kahepoolset salpingo-ooforektoomiat võib kaaluda lühiajaliselt hormoonasendusravi (arutada kasu-riski suhet); luutiheduse kontrollimine osteoporoosi osas.
- 4.5. Madalas doosis östrogeeni sisaldava ravi kasutamine on lubatud intravaginaalselt urogenitaalsete sümptomite leevendamiseks.

LISAD

Lisa 1. Päriliku rinna- ja/või munasarjavähiga patsiendi käsitus Kliinikumis

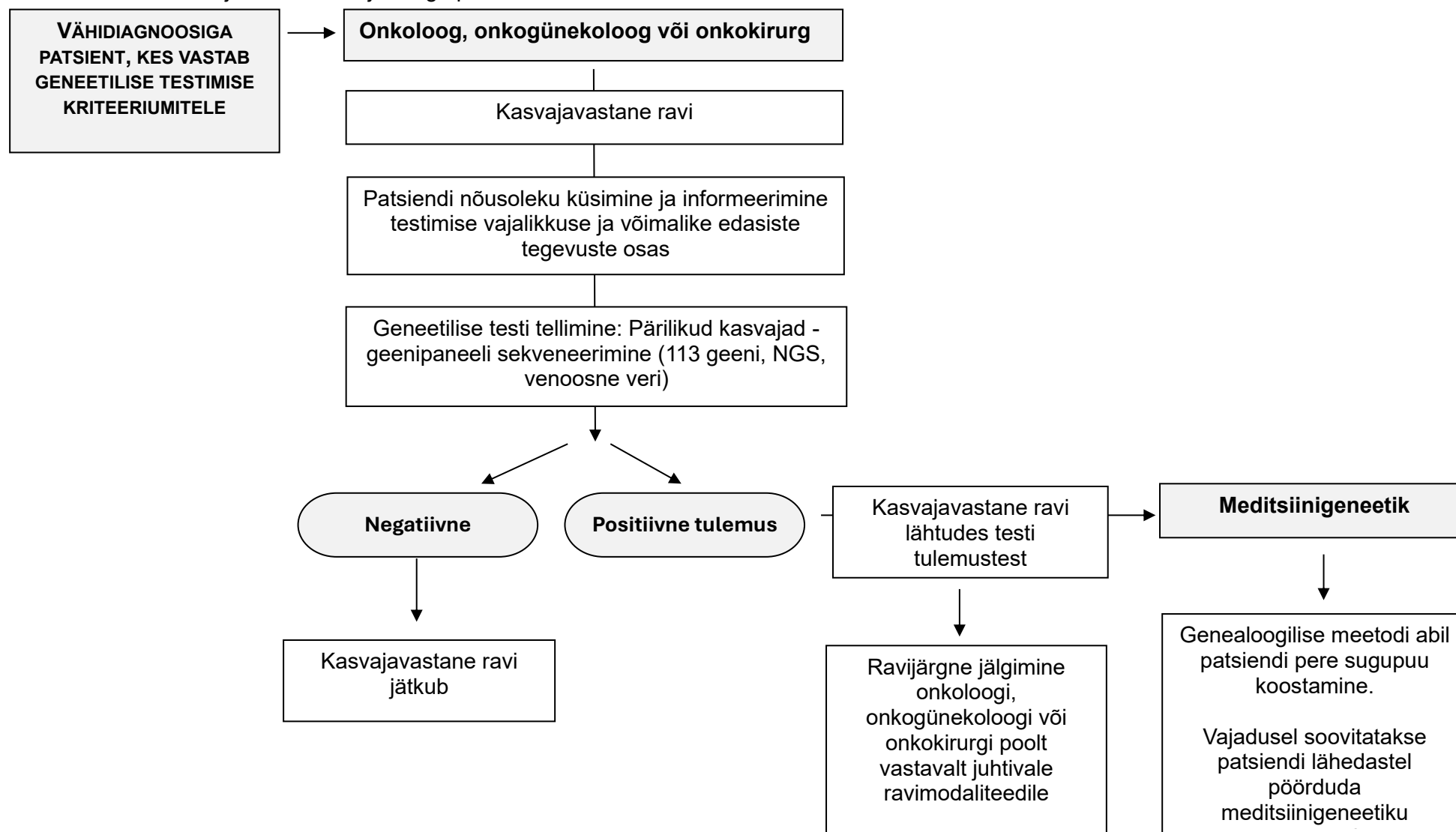
Lisa 2. Terve päriliku rinna- ja/või munasarjavähi mutatsiooni kandja käsitus Kliinikumis

Lisa 3. Päriliku rinna- ja/või munasarjavähi geneetilise testimise vajalikkust määratlev küsimustik

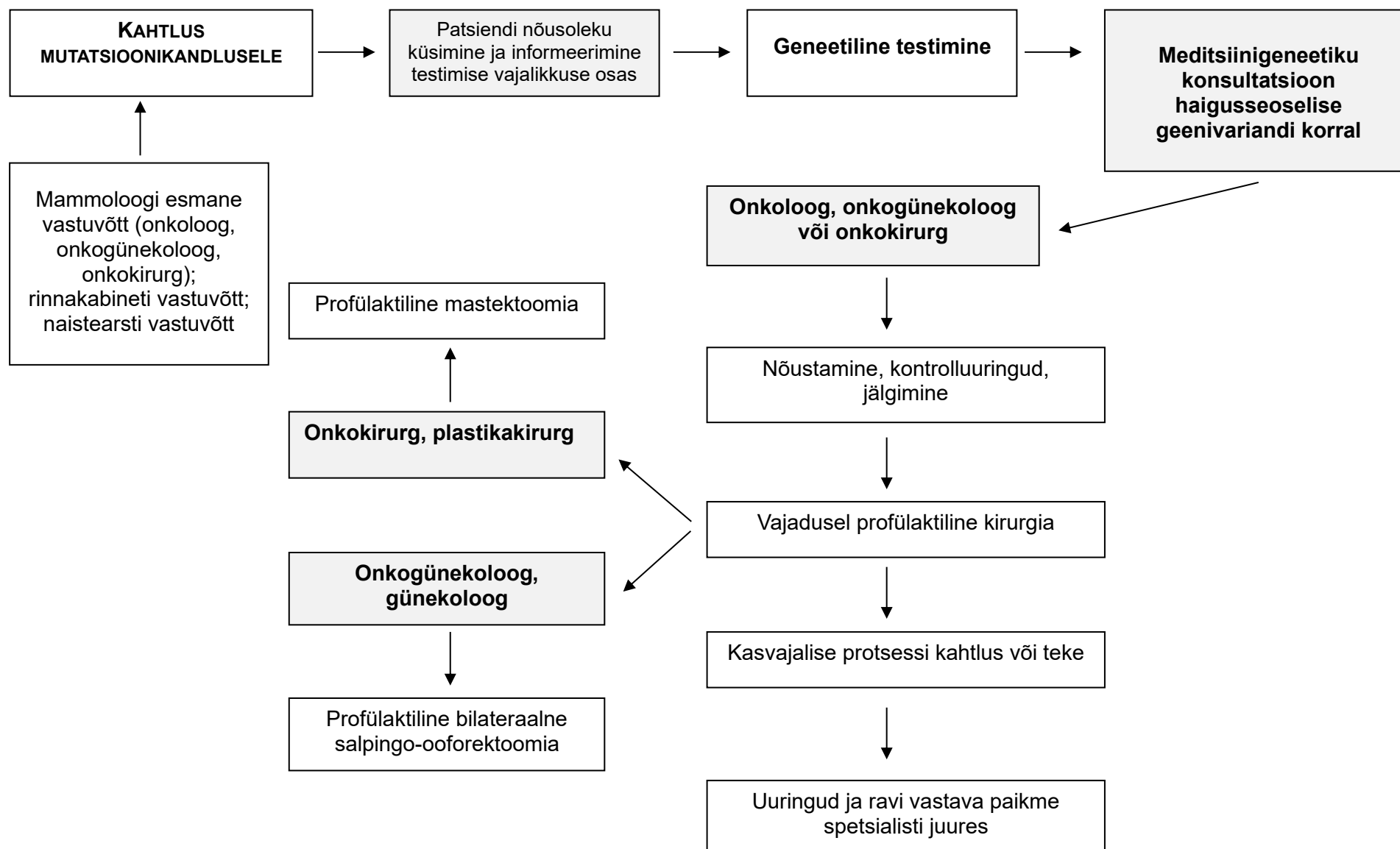
VIITED

1. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Breast Cancer . Version 4.2025.
https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/breast.pdf
2. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Ovarian Cancer. Version 1.2025
3. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. Version 2.2025.
http://www.nccn.org/professionals/physician_gls/f_guidelines.asp
4. ESMO Clinical Practice Guidelines.
<https://www.esmo.org/guidelines/guidelines-by-topic/esmo-clinical-practice-guidelines-breast-cancer/risk-reduction-screening-hereditary-breast-ovarian-cancer-syndromes>
5. European Reference Networks, Genetic Tumour Risk Syndromes (ERN GENTURIS).
<https://www.genturis.eu/l=por/guidelines-and-pathways/clinical-practice-guidelines.html>
6. <https://www.genturis.eu/l=eng/Clinical-practice-guidelines/Endorsed-guidelines/Other-genturis>

Lisa 1. Päriliku rinna- ja/või munasarjavähiga patsiendi käsitus Kliinikumis



Lisa 2. Terve päriliku rinna- ja/või munasarjavähi haigusseoselise geenivariandi kandja käsitletult Kliinikumis



Lisa 3. Päriliku rinna- ja/või munasarjavähi geneetilise testimise vajalikkust määratlev küsimustik.

Küsimustik /anamnestiliste andmete täpsustus:

Kas Teil on varem diagnoositud pahaloomulisi kasvajaid?

Kas Teie sugulastel on olnud rinnavähki, munasarjavähki? Vähi korral täpsustada sugulusaste ja haigestumise vanus.

Kas Teie sugulastel on teada varasemast päriliku rinna- ja munasarjavähi haigusseoseline geenivariant? Jah korral täpsustada sugulusaste.

Selgitus:

1. astme sugulus: isa ja ema, laps, õde, vend;
2. astme sugulus: vanaema, vanaisa, lapselaps, tädi, onu, õe- või venna laps;
3. astme sugulus: vanavanemate vanemad, onude-tädide lapsed.

Kasvõi ühe kriteeriumi esinemisel punktis 1.1 toodud tervel patsiendil, on näidustatud päriliku rinna- ja munasarjavähi haigusseoseliste geenivariantide testimine.

Analüüs: Pärilikud kasvaja – geenipaneeli sekveneerimine (113 geeni, NGS), venoosne veri.