



MELANOMAS RISKA NOTEIKŠANAS TESTS

Melanoma ir viens no ļaundabīgākajiem audzējiem. Vidējā melanomas incidence pasaulē ir 15-25 uz 100 000 indivīdu (Schadendorf *et al.* 2015). Pēc Rīgas Austrumu Klīniskās Universitātes slimnīcas Latvijas Onkoloģijas centra datiem laika posmā no 1998. līdz 2008. gadam melanomas incidence Latvijā pieaugusi no 5,1 līdz 7,8 uz 100 000 iedzīvotāju (Azarjana *et al.* 2013). Lai gan pēdējo gadu laikā melanomas terapijas iespējas ir ievērojami attīstījušās, pateicoties jauniem, mērķētiem medikamentiem, tiek novērots, ka pret šiem medikamentiem veidojas rezistence un dzīvildzes rādītāji it īpaši metastātiskas melanomas gadījumā aizvien ir zemi. Līdz ar to efektīvākā un drošākā pieeja melanomas novēršanā aizvien ir profilaktiski pasākumi un agrīna diagnostika, t.sk. laicīga paaugstināta riska personu identificēšana.

Melanoma ir multifaktoriālā slimība, kas veidojas mijiedarbojoties apkārtējās vides un ģenētiskajiem faktoriem. Pēdējo 20 gadu laikā ir atklāti vairāki gēni, kas saistīti ar melanomas pārmantojamību. Turklāt dvīņu pētījumi liecina, ka ģenētisko faktoru ietekme uz melanomas veidošanos varētu būt līdz pat 55% no visu faktoru kopējās ietekmes (Shekar *et al.* 2009). Tomēr pasaulē joprojām komerciāli tiek piedāvāta tikai divu melanomas riska gēnu (*CDKN2A* un *CDK4*) analīze.

Latvijas Biomedicīnas pētījumu un studiju centra pētnieki ir izstrādājuši jaunu metodi – ģenētisko testu, kas ļauj vienlaicīgi noteikt izmaiņas septiņos pilna garuma gēnos (visi uz šo brīdi zināmie melanomas augsta riska gēni (*CDKN2A*, *CDK4*, *MITF*, *BAP1*, *TERT*, *POT1*) un viens vidēja riska gēns (*MC1R*)), kas nozīmīgi melanomas attīstībā, sniedzot personai informāciju par melanomas attīstības risku. Tests ir balstīts uz nukleīnskābju lielapjoma paralēlo daudzķēžu sekvenēšanu, izmantojot unikālu oligonukleotīdu paneli, kuras veikšanai nepieciešami tikai 225 ng genomiskās DNS.

Tests ir paredzēts melanomas attīstības riska noteikšanai praktiski veselīgiem cilvēkiem, kuriem asinsradinieku vidū ir bijuši atkārtoti melanomas saslimšanas gadījumi, kā arī melanomas atkārtošanās riska noteikšanai pacientiem ar vairākām primārām melanomām un gados jauniem melanomas pacientiem. Latvijā primāro melanomas pacientu skaits pēdējo gadu laikā jau pārsniedz 200 pacientus, turklāt šim skaitlim ir tendence kāpt. Pārmantotās melanomas gadījumi sastāda apmēram 10% no visām melanomām, kas nozīmē apmēram 10 ģimenes gadā. Vēl 8-12% pacientu attīstās vairākas primāras melanomas un 10% gadījumu melanoma attīstās cilvēkiem vecumā līdz 30 gadiem. Papildus šo testu var piedāvāt cilvēkiem ar atipisko nevisu sindromu un palielinātu dzimumzīmju skaitu, kas arī ir vieni no melanomas riska faktoriem.

Metode izstrādāta ERAF projekta Vienošanās Nr. 2014/0021/2DP/2.1.1.1.0/14/APIA/VIAA/058 „Jaunu in vitro diagnostikas un prognostiskas līdzekļu izstrāde individualizētai audzēju un mitohondriālo saslimšanu ārstēšanai” ietvaros